

[Medicinski fakultet u Rijeci]

Curriculum 2024/2025

[Za kolegij]

MOLEKULARNE METODE KLINIČKO-LABORATORIJSKE GENETIKE

Study programme: **Medicinsko laboratorijska dijagnostika (R)** (elective)
[Sveučilišni prijediplomski studij]
Department: **[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku]**
Course coordinator: **prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing.**

Year of study: **3**
ECTS: **1.5**
Incentive ECTS: **0 (0.00%)**
Foreign language: **No**

Course information:

Kolegij Molekularne metode kliničko-laboratorijske genetike izborni je kolegij koji nosi 1,5 ECTS bodova i sastoji se od 5 sati predavanja, 12 sati vježbi i 8 sati seminara. Cilj kolegija je primijeniti stečena znanja o nasljednim bolestima u praktičnoj laboratorijskoj dijagnostici genskih bolesti korištenjem molekularno-genetičkih tehnika, te provođenje analiza radi detekcije genetički podložnih osoba i s time povezanog preventivnog djelovanja.

Ovaj kolegij pokriva principe humane genetike i metode molekularne biologije relevantne za dijagnostičke pristupe u kliničkoj laboratorijskoj genetici. U praksi će se implementirati standardni pristupi i korištenje protokola u dijagnostici odabranih nasljednih bolesti. Prikazat će se različiti pristupi identificiranju genetskih varijanti u korelaciji s drugim čimbenicima rizika važnima za bolest i zdravlje. Prikazat će se najnovija upotreba baza podataka o genetskim varijacijama.

Ishodi učenja:

I Kognitivna domena- znanje

- objasniti principe humane genetike na primjerima odabranih nasljednih bolesti
- objasniti principe detekcije različitih genskih varijanti
- objasniti primjenu i mogućnosti tehnologije sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja
- detaljno opisati i objasniti molekularno-genetičke metode (PCR, Real-Time PCR, PCR-RFLP) koje će se koristiti u laboratorijskom radu u dijagnostičke svrhe
- primijeniti kritičko razumijevanje u primjeni i odabiru laboratorijskih tehnika u svrhu dijagnoze genskih bolesti
- II Psiho motorička domena- vještine

Na kraju kolegija studenti će moći odabrati metodologiju koja se koristi u dijagnozi genetičkih poremećaja, provesti molekularno-genetičku analizu i usavršiti praktične vještine rada u molekularno-genetičkom laboratoriju te interpretirati laboratorijske nalaze povezane s uputnom dijagnozom

List of assigned reading:

- Turnpenny PD, Ellard S (2011): Emeryjeve osnove medicinske genetike, Medicinska naklada, Zagreb.
- odabrani radovi i laboratorijski protokoli koji će biti dostupni studentima na početku nastave

List of optional reading:

- Robert L. Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard (2016): Genetics in Medicine, 8th edition, Saunders Elsevier

Examination Manner:

Ocjenjivanje studenata provodi se prema važećem Pravilniku o studijima Sveučilišta u Rijeci te prema Pravilniku o ocjenjivanju studenata na Medicinskom fakultetu u Rijeci. Rad studenata će se ocjenjivati tijekom izvođenja nastave i na završnom ispitu.

Curriculum:

Lectures list (with titles and explanation):

Principi humane genetike u nasljednim bolestima

Principi detekcije različitih genskih varijanti

Varijacije PCR-a u dijagnostičke svrhe

Metode sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja

Seminars list (with titles and explanation):

Odabir laboratorijskih tehnika u dijagnozi genskih bolesti

Genetsko testiranje u složenim bolestima

Genetički uzroci muške neplodnosti

Analiza mikrolelecija Y kromosoma (uz analizu kariotipa)

Alel specifični PCR, genski paneli i detekcija nasljedne gluhoće

PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja

Primjeri iz medicinske genetike NGS-a

Student obligations:

Redovito pohađanje nastave: predavanja, seminara i vježbi. Prethodne pripreme za nastavne sadržaje uključujući pripreme za laboratorijski rad.

Exam (exam taking, description of the written/oral/practical part of the exam, point distribution, grading criteria):

Other notes (related to the course) important for students:

-

COURSE HOURS 2024/2025

MOLEKULARNE METODE KLINIČKO-LABORATORIJSKE GENETIKE

Lectures (Place and time or group)	Seminars (Place and time or group)
16.01.2025	
<p>Principi humane genetike u nasljednim bolestima:</p> <ul style="list-style-type: none">• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (08:30 - 09:15) [317]<ul style="list-style-type: none">◦ MMKG <p>Principi detekcije različitih genskih varijanti:</p> <ul style="list-style-type: none">• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (09:30 - 11:00) [317]<ul style="list-style-type: none">◦ MMKG <p>Varijacije PCR-a u dijagnostičke svrhe:</p> <ul style="list-style-type: none">• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (11:15 - 12:00) [317]<ul style="list-style-type: none">◦ MMKG <p>Metode sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja:</p> <ul style="list-style-type: none">• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (12:00 - 12:45) [317]<ul style="list-style-type: none">◦ MMKG	
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	
17.01.2025	
	<p>Odabir laboratorijskih tehnika u dijagnozi genskih bolesti:</p> <ul style="list-style-type: none">• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (08:15 - 10:30) [317]<ul style="list-style-type: none">◦ MMKG <p>Primjeri iz medicinske genetike NGS-a:</p> <ul style="list-style-type: none">• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (10:30 - 12:00) [317]<ul style="list-style-type: none">◦ MMKG• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (12:30 - 15:30) [317]<ul style="list-style-type: none">◦ MMKG <p>Alel specifični PCR, genski paneli i detekcija nasljedne gluhoće:</p> <ul style="list-style-type: none">• [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka] (12:30 - 15:30) [317]<ul style="list-style-type: none">◦ MMKG
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	
28.01.2025	

	<p>Genetički uzroci muške neplodnosti:</p> <ul style="list-style-type: none"> • [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (08:15 - 09:45) ^[317] <ul style="list-style-type: none"> ◦ MMKG <p>Analiza mikrolelecija Y kromosoma (uz analizu kariotipa):</p> <ul style="list-style-type: none"> • [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (09:45 - 12:45) ^[317] <ul style="list-style-type: none"> ◦ MMKG <p>PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja:</p> <ul style="list-style-type: none"> • [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (13:15 - 15:30) ^[317] <ul style="list-style-type: none"> ◦ MMKG
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. ^[317]	
30.01.2025	
	<p>Genetsko testiranje u složenim bolestima:</p> <ul style="list-style-type: none"> • [Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum] (11:30 - 13:00) ^[317] <ul style="list-style-type: none"> ◦ MMKG
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. ^[317]	

List of lectures, seminars and practicals:

LECTURES (TOPIC)	Number of hours	Location
Principi humane genetike u nasljednim bolestima	1	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Principi detekcije različitih genskih varijanti	2	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Varijacije PCR-a u dijagnostičke svrhe	1	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Metode sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja	1	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]

SEMINARS (TOPIC)	Number of hours	Location
Odabir laboratorijskih tehnika u dijagnozi genskih bolesti	3	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
Genetsko testiranje u složenim bolestima	3	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]
Genetički uzroci muške neplodnosti	2	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]
Analiza mikrolelecija Y kromosoma (uz analizu kariotipa)	4	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]
Alel specifični PCR, genski paneli i detekcija nasljedne gluhoće	4	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]
PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja	2	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum]
Primjeri iz medicinske genetike NGS-a	2	[Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka]

EXAM DATES (final exam):
