

Medicinski fakultet u Rijeci

**IZVEDBENI NASTAVNI PLAN
2024/2025**

Za kolegij

**MOLEKULARNE METODE KLINIČKO-LABORATORIJSKE
GENETIKE**

Studij:	Medicinsko laboratorijska dijagnostika (R) (izborni) Sveučilišni prijediplomski studij
Katedra:	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku
Nositelj kolegija:	prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing.
Godina studija:	3
ECTS:	1.5
Stimulativni ECTS:	0 (0.00%)
Strani jezik:	Ne

Podaci o kolegiju:

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

Popis obvezne ispitne literature:

- 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

Popis dopunske literature:

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

Način polaganja ispita:

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.

Nastavni plan:

Predavanja popis (s naslovima i pojašnjenjem):

Principi humane genetike u nasljednim bolestima

Principi detekcije različitih genskih varijanti

Varijacije PCR-a u dijagnostičke svrhe

Metode sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja

Seminari popis (s naslovima i pojašnjenjem):

Odabir laboratorijskih tehnika u dijagnozi genskih bolesti

Genetsko testiranje u složenim bolestima

Genetički uzroci muške neplodnosti

Analiza mikrolelecija Y kromosoma (uz analizu kariotipa)

Allel specifični PCR, genski paneli i detekcija nasljedne gluhoće

PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja

Primjeri iz medicinske genetike NGS-a

Obveze studenata:

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

Ispit (način polaganja ispita, opis pisanog/usmenog/praktičnog dijela ispita, način bodovanja, kriterij ocjenjivanja):

Ostale napomene (vezane uz kolegij) važne za studente:

-

SATNICA IZVOĐENJA NASTAVE 2024/2025
MOLEKULARNE METODE KLINIČKO-LABORATORIJSKE GENETIKE

Predavanja (mjesto i vrijeme / grupa)	Seminari (mjesto i vrijeme / grupa)
16.01.2025	
Principi humane genetike u nasljednim bolestima: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (08:30 - 09:15) ^[317] ◦ MMKG Principi detekcije različitih genskih varijanti: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (09:30 - 11:00) ^[317] ◦ MMKG Varijacije PCR-a u dijagnostičke svrhe: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (11:15 - 12:00) ^[317] ◦ MMKG Metode sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (12:00 - 12:45) ^[317] ◦ MMKG	
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. ^[317]	
17.01.2025	
	Odabir laboratorijskih tehnika u dijagnozi genskih bolesti: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (08:15 - 10:30) ^[317] ◦ MMKG Primjeri iz medicinske genetike NGS-a: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (10:30 - 12:00) ^[317] ◦ MMKG • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (12:30 - 15:30) ^[317] ◦ MMKG Alel specifični PCR, genski paneli i detekcija nasljedne gluhoće: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (12:30 - 15:30) ^[317] ◦ MMKG
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. ^[317]	
28.01.2025	

	Genetički uzroci muške neplodnosti: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (08:15 - 09:45) ^[317] ◦ MMKG Analiza mikrolelecija Y kromosoma (uz analizu kariotipa): • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (09:45 - 12:45) ^[317] ◦ MMKG PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (13:15 - 15:30) ^[317] ◦ MMKG
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. ^[317]	
30.01.2025	
	Genetsko testiranje u složenim bolestima: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (11:30 - 13:00) ^[317] ◦ MMKG
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. ^[317]	

Popis predavanja, seminara i vježbi:

PREDAVANJA (TEMA)	Broj sati	Mjesto održavanja
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

SEMINARI (TEMA)	Broj sati	Mjesto održavanja
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

ISPITNI TERMINI (završni ispit):