

Medicinski fakultet u Rijeci

## IZVEDBENI NASTAVNI PLAN 2024/2025

Za kolegij

### HUMANA GENETIKA

Studij:	<b>Medicinsko laboratorijska dijagnostika (R)</b>
Katedra:	<b>Katedra za medicinsku biologiju i genetiku</b>
Nositelj kolegija:	<b>prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing.</b>
Godina studija:	<b>3</b>
ECTS:	<b>3.00</b>
Stimulativni ECTS:	<b>0.00 (0.00%)</b>
Strani jezik:	<b>Ne</b>

## **Podaci o kolegiju:**

Kolegij **Humana genetika** je obvezni predmet na trećoj godini Preddiplomskog sveučilišnog studija medicinsko laboratorijska dijagnostika koji se održava u prvom semestru, a sastoji se od 15 sati predavanja, 15 sati seminara i 15 sati vježbi, ukupno 45 sati (**3 ECTS**).

**Cilj** je stjecanje temeljnih znanja o humanim nasljednim bolestima u svjetlu najnovijih znanstvenih spoznaja, kao i o suvremenim genetičkim metodama i tehnikama koje se rabe u njihovoj dijagnostici. S obzirom da je svrha da studenti koji pohađaju kolegij steknu iskustva u laboratorijskom radu jedan dio nastave je organiziran u laboratorijima za citogenetiku i molekularnu genetiku kako bi se studenti mogli upoznati s laboratorijskim tehnikama i instrumentima te naučili interpretirati dobivene rezultate.

### **Sadržaj predmeta je sljedeći:**

Uvod u humanu genetiku. Humani kromosomi. Numeričke i strukturne aberacije. Uzroci kromosomske aberacija. ISCN nomenklatura. Kromosomski sindromi. Tehnike klasične citogenetike (G, R, C-pruge za identifikaciju kromosoma) i molekularne citogenetičke tehnike (FISH, aCGH). Humani genom. Genske mutacije i mehanizmi popravka. Mendelovsko nasljeđivanje (autosomno i spolno vezano) i ne-mendelovsko nasljeđivanje (mitohondrijsko, uniparentna disomija i fenomen genomskega upisa, dinamičke mutacije, mozaicizam). Poligensko i multifaktorijsko nasljeđivanje. Pristupi procjene familijarne pojavnosti bolesti (relativni rizik, case-control studije) i pristupi istraživanja gena kandidata u složenim bolestima (studije genetičke povezanosti, asocijacijske studije). Populacijska genetika. Tehnike molekularne biologije (izolacija nukleinskih kiselina, restriktične endonukleaze i vektori; knjižnice cDNA; hibridizacija, sekvenciranje; polimorfizam duljine restriktičkih fragmenata (RFLP); lančana reakcija polimerazom (PCR) i RT-PCR; hibridizacija s DNA-mikročipovima). Prenatalna dijagnostika. Genetičko savjetovanje.

## **ISHODI UČENJA ZA PREDMET:**

### **I. KOGNITIVNA DOMENA - ZNANJE**

- Objasniti građu DNA i kromosoma te s njima povezane temeljne biološke procese u stanici i opisati njihovu ulogu u staničnom ciklusu i poremećajima stanične diobe
- Klasificirati nasljedne promjene na razini kromosoma i gena te definirati i objasniti osnovne pojmove iz genetike na primjerima nasljednih bolesti; nabrojiti i razlikovati vrste genetičkih poremećaja
- Opisati i objasniti organizaciju humanog genoma i razumjeti osnovne mehanizme genske ekspresije
- Definirati, opisati i razlikovati temeljne genetičke i epigenetički mehanizme u kromosomopatijama i genskim bolestima
- Opisati i objasniti osnove postavke biološke znanosti koje su neophodne u dijagnostici nasljednih bolesti čovjeka
- Nabrojiti i usporediti vrste genetičkog testiranja ovisno o indikacijama, razumjeti prednosti i ograničenja genetičkih testova te odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja
- Razumjeti primjenu osnovnih citogenetičkih, molekularno-citogenetičkih i molekularno-genetičkih metoda u dijagnostici genopatija i kromosomopatija
- Opisati različite metode laboratorijskog rada u molekularnoj biologiji i medicini te objasniti njihovu primjenu

### **II.PSIHOMOTORIČKA DOMENA - VJEŠTINE**

- Rukovati laboratorijskim priborom i posuđem
- Pripremiti otopine u citogenetičkom i molekularnom laboratoriju
- Izraditi kulturu stanica limfocita periferne krvi za potrebe analize kromosomske aberacija
- Izvesti izolaciju humane DNA i gel elektroforezu
- Izračunati i pripremiti PCR reakciju
- provesti odabrane osnovne laboratorijske tehnike stanične i molekularne biologije u humanoj genetici
- Očitati rezultate i grafički prikazati rezultate mjerena
- Pretraživati dijagnostičke i edukativne baze podataka genetičkih bolesti i poremećaja
- Voditi dnevnik rada i slijediti postojeće SOP-ove
- Riješiti zadatke i izračunati rizike povezane s javljanje nasljednih bolesti u čovjeka

**Popis obvezne ispitne literature:**

1. Turnpenny PD, Ellard S (2011): Emeryjeve osnove medicinske genetike, Medicinska naklada, Zagreb.
2. 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: Thompson & Thompson genetics in medicine, 8h edition, Saunder Elsevier, 2016.

## **Način polaganja ispita:**

### **II. Završni ispit (do 40 bodova)**

#### **Pisani ispit** (do 20 ocjenskih bodova)

Testovi sadrže 35 pitanja, od kojih se mora riješiti barem 50% (18 točnih odgovora) da bi se ostvarili bodovi. Točni odgovori na testu pretvaraju se u ocjenske bodove na sljedeći način:

Točni odgovori	Ocjenski bodovi	Točni odgovori	Ocjenski bodovi
34, 35	20	22, 23	14
32, 33	19	20, 21	13
30, 31	18	18, 19	12
28, 29	17	17	11
26, 27	16	16	10
24, 25	15		

#### **Usmeni ispit** (do 20 ocjenskih bodova)

10 ocjenskih bodova: odgovor zadovoljava minimalne kriterije;

11 – 13 ocjenskih bodova: prosječan odgovor s primjetnim pogreškama;

14 – 17 ocjenskih bodova: vrlo dobar odgovor s neznatnim pogreškama;

18 – 20 ocjenskih bodova: izniman odgovor.

#### **Tko može pristupiti završnom ispitu:**

**Studenti koji su tijekom nastave ostvarili najmanje 30,0 ocjenskih bodova i položili oba međuispita.** Za studente koji sakupe manje od 30,0 bodova ili žele popraviti ukupan broj bodova biti će organizirani popravni međuispiti. Svaki međuispit može se ponavljati samo jedanput. U obzir se uzimaju isključivo bodovi sa zadnjeg pisanog međuispita.

#### **Tko ne može pristupiti završnom ispitu:**

**Studenti koji su tijekom nastave i nakon popravnih međuispita ostvarili manje od 30,0 bodova i/ili koji nisu položili oba međuispita ili koji imaju 30% i više izostanaka s nastave.** Takav student je **neuspješan (1) F** i ne može izaći na završni ispit, tj. mora predmet ponovno upisati naredne akademske godine.

### **III. Konačna ocjena** je zbroj ECTS ocjene ostvarene tijekom nastave i na završnom ispitu:

Konačna ocjena	
A (90-100%)	izvrstan (5)
B (75-89,9%)	vrlo-dobar (4)
C (60-74,9%)	dobar (3)

D (50-59,9%)	dovoljan (2)
F (studenti koji su tijekom nastave ostvarili manje od 30,0 bodova ili nisu položili završni ispit)	nedovoljan (1)

## **Nastavni plan:**

### **Predavanja popis (s naslovima i pojašnjnjem):**

#### **P1. Uvod u humanu genetiku.**

Ishodi učenja:

Opisati organizaciju nasljednog materijala, građu DNA i kromosoma.

#### **P2. Humani kromosomi.**

Ishodi učenja:

Opisati humani kariotip. Objasniti vrste humanih kromosoma, pisanje kariotipa i metode kariotipizacije.

#### **P3. Numeričke aberacije kromosoma.**

Ishodi učenja:

Opisati vrste numeričkih aberacija kromosoma te uzroke njihovog nastanka. Nabrojati sindrome koji nastaju kao posljedica numeričkih aberacija kromosoma.

#### **P4. Strukturne aberacije kromosoma**

Ishodi učenja:

Opisati vrste strukturnih aberacija kromosoma te uzroke njihovog nastanka. Nabrojati neke sindrome koji nastaju kao posljedica strukturnih aberacija kromosoma.

#### **P5. Metode molekularne citogenetike.**

Ishodi učenja:

Opisati tehnike molekularne citogenetike (FISH, aCGH) i njihovu primjenu u konkretnim slučajevima kromosomskih aberacija.

#### **P6. Od klasične genetike do humanog genoma**

Ishodi učenja:

Definirati i razlikovati pojmove klasične genetike. Definirati pojmove genotip, fenotip, gen, alel, homozigot, heterozigot... Opisati kodirajući i nekodirajući dio genoma. Definirati pojmove varijante jednog nukleotida, varijacije broja kopija, varijance sekvene, uzastopno ponavljajući sljedovi, visokoponovljajući raspršeni DNA sljedovi.

#### **P7. Genske mutacije i mehanizmi popravka.**

Ishodi učenja:

Opisati osnovne tipove genskih mutacija. Razlikovati spontane i inducirane genske mutacije te vrste njihovog popravka.

#### **P8. Monogenske bolesti.**

Ishodi učenja:

Opisati odabrane primjere monogenskih bolesti. Interpretirati specifične probleme u genetičkom savjetovanju (nepenetrantnost gena, varijabilna ekspresija, fenokopije, genetička heterogenost, konsagvinitet...).

#### **P9. Poligenske bolesti**

Ishodi učenja:

Razlikovati monogenske i poligenske bolesti s aspekta izračuna rizika. Opisati osnovne principe multifaktorijalnog nasljedivanja te različite pristupe u istraživanju gena kandidata u složenim bolestima.

#### **P10. Odstupanje od Mendelskog nasljeđivanja**

Ishodi učenja:

Nabrojati i razlikovati odstupanja od klasičnog nasljeđivanja. Nabrojati netipične oblike nasljeđivanja dinamičke

mutacije, gonadni mozaicizam, genomski upis, mitohondrijsko nasljeđivanje uz primjere.

### **P11. Populacijska genetika**

Ishodi učenja:

Definirati i opisati osnovne karakteristike populacije: genetičku strukturu, frekvenciju alela i genotipova, genetičku ravnotežu populacije i odstupanja od Hardy-Weinbergove ravnoteže. Povezati osnovne evolucijske čimbenike s promjenama genetičke strukture populacije. Povezati konsangvinitet s rizikom pojavnosti bolesti u populaciji i utjecajem na genetičku varijabilnost.

### **P12. Tehnike molekularne genetike**

Ishodi učenja:

Definirati pojmove: restriktivne endonukleaze, vektor, tehnologija rekombinantne DNA, gel-elektroforeza, hibridizacijska proba. Opisati metode umnažanja DNA/RNA molekula i PCR s Real time -PCR tehnikom. Objasniti princip gel-elektroforeze i ulogu restriktivnih enzima. Razumijeti princip i primjenu hibridizacije i mikročipova. Objasniti metodu DNA sekvenciranja te razlikovati primjenu Sanger i NGS sekvenciranja.

### **P13. Genomski upis i uniparentna disomija**

Ishodi učenja:

Definirati epigenetiku i navesti epigenetičke modifikacije. Objasniti ulogu DNA metilacije, modifikacije histona i nekodirajućih RNA molecule. Objasniti na primjeru pojam uniparentne disomije i fenomen genomskega upisa **a**.

### **P14. Prenatalna dijagnostika**

Ishodi učenja:

Navesti invazivne metode (biopsija korion frondozuma, amniocenteza, kordocenteza) i neinvazivne metode prenatalne dijagnostike kromosomopatija (ultrazvučni i biokemijski probir, nove metode u prenatalnom probiru - NIPT). Razlikovati nisko- i visoko-rizične trudnoće. Nabrojati indikacije za invazivnu prenatalnu dijagnostiku.

## **Seminari popis (s naslovima i pojašnjnjem):**

### **S1. Metode citogenetike: prikaz kliničkog slučaja.**

Ishodi učenja:

Prikazati kliničke slučajeve i odabratu prikladnu dijagnostičku metodu.

### **S2. Metode molekularne citogenetike: prikaz kliničkog slučaja.**

Ishodi učenja:

Prikazati kliničke slučajeve i odabratu prikladnu dijagnostičku metodu.

### **S3. Utvrđivanje tipova nasljeđivanja pomoću rodoslovnih stabala.**

Ishodi učenja:

Nacrtati rodoslovno stablo koristeći simbole za rodoslovje. Objasniti kriterije za prepoznavanje različitih tipova nasljeđivanja. Prepoznati razlike između tipova nasljeđivanja monogenskih bolesti. Izračunati rizike ponavljanja kod različitih tipova monogenskih bolesti.

### **S4. Primjena tehnika molekularne genetike / interpretacija rezultata**

Ishodi učenja:

Navesti primjenu PCR-RFLP u humanoj genetici. Odabratu restriktivni enzim za analizu polimorfizma

Interpretirati rezultat gel elektroforeze na primjeru određenog polimorfizma i genske bolesti. Usporediti genotipove osoba; homozigot, heterozigot.

### **S5. Metode molekularne genetike: prikaz kliničkog slučaja**

Ishodi učenja:

Prikazati kliničke slučajeve i odabrati prikladnu dijagnostičku metodu.

#### **S6. Prenatalna dijagnostika: prikaz kliničkog slučaja**

Ishodi učenja:

Prikazati kliničke slučajeve i odabrati prikladnu dijagnostičku metodu.

#### **S7. Genetičke baze i genetičko savjetovanje**

Ishodi učenja:

Pretraživanje genetičkih internetskih baza podataka (OMIM, Gene Reviews, Orphanet - ORDO...). Na temelju radne dijagnoze koristeći genetičke baze podataka odabrati odgovarajuću metodu genetičkog testiranja. Razlikovati monogenske i poligenske bolesti s aspekta izračuna rizika i davanja genetičke informacije u sklopu genetičkog savjetovanja.

### **Vježbe popis (s naslovima i pojašnjenjem):**

#### **V1. Kultura limfocita periferne krvi (I).**

Ishodi učenja:

Opisati faze kariotipizacije. Napraviti prvi korak kratkotrajne kulture limfocita periferne krvi.

#### **V2. Kultura limfocita periferne krvi (II).**

Ishodi učenja:

Napraviti kratkotrajnu kulturu limfocita periferne krvi i obojati kromosome rutinskom metodom.

Upoznati se s određenim laboratorijskim priborom i opremom.

#### **V3. Oprugavanje kromosoma.Humanı kariotip.**

Ishodi učenja:

Opisati osnovne metode oprugavanja kromosoma. Oprugati kromosome GTG-metodom oprugavanja i analizirati ih pod mikroskopom. Upoznati se s određenim laboratorijskim priborom i opremom.

#### **V4. Florescentna in situ hibridizacija (FISH)**

Ishodi učenja:

Upoznati se s fluorescentnom mikroskopijom i računalnim programom za analizu.

#### **V5. Izolacija genomske DNA.**

Ishodi učenja:

Identificirati faze izolacije genomske DNA. Napraviti izolaciju genomske DNA iz svježe krvi pomoću komercijalnog kita za izolaciju. Procijeniti/izmjeriti kvalitetu i koncentraciju DNA. Upoznati se s određenim laboratorijskim priborom i opremom.

#### **V6. Lančana reakcija polimeraze - PCR / RT-PCR**

Ishodi učenja:

Opisati PCR cikluse i princip gel-elekforeze. Izračunati potrebne reagensa za PCR reakciju. Upoznati se s određenim laboratorijskim priborom i opremom.

#### **V7. Uporaba restriktičkih endonukleaza, gel elektroforeza nakon restrikcije i analiza rezultata**

Ishodi učenja:

Izračunati potrebne količine pufera i agaroze te napraviti agarozni gel. Upoznati se s određenim laboratorijskim priborom i opremom. Nakon restrikcije provesti gel-elekforezu i očitati rezultate.

#### **V8. Standardni operativni postupci u citogenetičkom i molekularno genetičkom laboratoriju**

Ishodi učenja:

Upoznati se s pripremom SOP-ova prema ECA, ACMG, Association for clinical cytogenetics, European guidelines for constitutional cytogenomic analysis smjernicama i Pravilnikom o dobroj laboratorijskoj praksi kao i njihovom provođenju. Prepoznati osnovne postavke unutarnje i vanjske kontrole laboratorijskog rada. Upoznati se s konkretnim postupnicima na primjeru Postupnika za molekularnu/citogenetičku analizu limfocita periferne krvi/stanica plodove vode našeg laboratorija.

## **Obveze studenata:**

Nastava je organizirana u vidu predavanja, seminara i laboratorijskih vježbi povezanih jednom tematskom cjelinom. Kolegij se izvodi u prostorijama Zavoda za biologiju i medicinsku genetiku Medicinskog fakulteta u Rijeci.

Od studenata se očekuje da se prema nastavnom planu i koristeći navedenu literaturu kontinuirano pripremaju za nastavu. Tijekom seminara i vježbi student aktivno sudjeluju u nastavi te se kontinuirano provjeravaju stečena znanja i potiče se analitički pristup u rješavanju problema.

### **Pohađanje nastave i provjere znanja**

Pohađanje svih oblika nastave je obavezno te student mora pristupiti svim provjerama znanja. Student smije **opravdano** izostati s najviše 30% svakog od oblika nastave. Nastava se održava u predviđenim terminima. Obveze studenata su aktivno sudjelovanje na vježbama i seminarima, samostalna priprema materijala za seminare te rješavanje postavljenih problema samostalno i u grupi.

Za pristupanje laboratorijskoj vježbi student je obvezan imati bijelu kutu, rukavice, zaštitne naočale, praktikum za vježbe, kalkulator, krpnu, upaljač i vodootporni flomaster.

## **Ispit (način polaganja ispita, opis pisanih/usmenih/praktičnih dijela ispita, način bodovanja, kriterij ocjenjivanja):**

### ***ECTS bodovni sustav ocjenjivanja:***

Ocenjivanje studenata provodi se prema važećem **Pravilniku o studijima Sveučilišta u Rijeci**, te prema **Pravilniku o ocjenjivanju studenata na Medicinskom fakultetu u Rijeci** (usvojenog na Fakultetskom vijeću Medicinskog fakulteta u Rijeci).

Rad studenata vrednovat će se i ocjenjivati tijekom izvođenja nastave, te na završnom ispitu. Od ukupno **100 bodova**, tijekom nastave student može ostvariti **60 bodova**, a na završnom ispitu **40 bodova**.

### **I. Tijekom nastave vrednuje se (maksimalno do 60 bodova):**

#### **Međuispiti (ukupno 40 bodova)**

Međuispit I- do 20 bodova

Međuispit II- do 20 bodova

Studenti su obvezni položiti dva međuispita (test I i II). Testovi sadrže 20 pitanja, od kojih se mora riješiti 10 (50%) da bi se ostvarili bodovi. Točni odgovori na testu pretvaraju se u ocjenske bodove na sljedeći način:

- 19-20 = 20 bodova
- 17-18 = 18 bodova
- 15-16 = 16 bodova
- 13-14 = 14 bodova
- 11-12 = 12 bodova
- 10      = 10 bodova

#### **Seminarski radovi (ukupno 10 bodova)**

Studenti su obvezni pripremiti dvije prezentacije zadanih kliničkih slučajeva vezanih uz problematiku etiopatogeneze i dijagnostike kromosomopatija i nasljednih bolesti. Svaka prezentacija može vrijediti najviše 5 bodova i ocjenjuje se po sljedećoj skali:

- izvrstan = 5 bodova
- vrlo dobar = 4 boda
- dobar = 3 boda
- dovoljan = 2 boda
- nedovoljan = 0 bodova

#### **Vježbe (ukupno 10 bodova)**

Studenti su obavezni voditi laboratorijski dnevnik vezan uz rad u citogenetičkom laboratoriju i molekularno-genetičkom laboratoriju (za vježbe koje su odradili) i bit će bodovani svaki sa po 5 bodova prema sljedećoj skali:

- izvrstan = 5 bodova
- vrlo dobar = 4 boda
- dobar = 3 boda
- dovoljan = 2 boda
- nedovoljan = 0 bodova

**Termini**

02.12.2024. Međuispit I

17.12.2024. Međuispit II

**održavanja****testova****tijekom****Ostale napomene (vezane uz kolegij) važne za studente:****Akademска čestitost**

Poštivanje načela akademске čestitosti očekuje se i od nastavnika i od studenata u skladu s Etičkim kodeksom Sveučilišta u Rijeci

## SATNICA IZVOĐENJA NASTAVE 2024/2025

### HUMANA GENETIKA

Predavanja (mjesto i vrijeme / grupa)	Vježbe (mjesto i vrijeme / grupa)	Seminari (mjesto i vrijeme / grupa)
<b>14.11.2024</b>		
P1. Uvod u humanu genetiku.: • P10 - INFEKTOLOGIJA (09:30 - 10:15) [317] ◦ HG		
P2. Humani kromosomi.: • P10 - INFEKTOLOGIJA (10:15 - 11:00) [317] ◦ HG		
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]		
<b>19.11.2024</b>		
P3. Numeričke aberacije kromosoma.: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (09:15 - 10:00) [326] ◦ HG	V1. Kultura limfocita periferne krvi (I).: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (10:15 - 11:00) [326] ◦ HG-V1 • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (11:15 - 12:00) [317] ◦ HG-V2	
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] · izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]		
<b>22.11.2024</b>		
	V2. Kultura limfocita periferne krvi (II).: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (10:15 - 12:30) [326] ◦ HG-V1 • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (12:30 - 14:45) [317] ◦ HG-V2	
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] · izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]		
<b>25.11.2024</b>		
P4. Strukturne aberacije kromosoma: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (10:00 - 10:45) [307] ◦ HG		
P5. Metode molekularne citogenetike.: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (11:00 - 11:45) [326] ◦ HG		
prof. dr. sc. Buretić-Tomljanović Alena, dipl. inž. [307] · izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]		
<b>26.11.2024</b>		

	<p>V3. Oprugavanje kromosoma.Human kariotip.:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku           <ul style="list-style-type: none"> <li>- Praktikum (08:15 - 09:45) [317]               <ul style="list-style-type: none"> <li>◦ HG-V1</li> </ul> </li> <li>• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku               <ul style="list-style-type: none"> <li>- Praktikum (10:15 - 11:45) [332]                   <ul style="list-style-type: none"> <li>◦ HG-V2</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>	
--	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--

Mladenić Tea, mag. biotech. in med [332] · prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]

#### 28.11.2024

		<p>S1. Metode citogenetike: prikaz kliničkog slučaja.:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (08:15 - 10:30) [317]           <ul style="list-style-type: none"> <li>◦ HG</li> </ul> </li> </ul>
--	--	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]

#### 29.11.2024

	<p>V4. Florescentna in situ hibridizacija (FISH):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku           <ul style="list-style-type: none"> <li>- Praktikum (12:00 - 12:45) [326]               <ul style="list-style-type: none"> <li>◦ HG-V1</li> </ul> </li> <li>• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku               <ul style="list-style-type: none"> <li>- Praktikum (13:00 - 13:45) [332]                   <ul style="list-style-type: none"> <li>◦ HG-V2</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>	<p>S2. Metode molekularne citogenetike: prikaz kliničkog slučaja.:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• P06 (10:15 - 11:45) [326]           <ul style="list-style-type: none"> <li>◦ HG</li> </ul> </li> </ul>
--	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Mladenić Tea, mag. biotech. in med [332] · izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]

#### 02.12.2024

P6. Od klasične genetike do humanog genoma:		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (10:00 - 10:45) [330]           <ul style="list-style-type: none"> <li>◦ HG</li> </ul> </li> </ul>		
P7. Genske mutacije i mehanizmi popravka.:		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (11:00 - 11:45) [330]           <ul style="list-style-type: none"> <li>◦ HG</li> </ul> </li> </ul>		

doc. dr. sc. Dević Pavlić Sanja, dipl. sanit. ing. [330]

#### 03.12.2024

P8. Monogenske bolesti.:	V5. Izolacija genomske DNA.:	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• P08 (08:15 - 09:00) [317]           <ul style="list-style-type: none"> <li>◦ HG</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku           <ul style="list-style-type: none"> <li>- Praktikum (10:15 - 11:45) [330]               <ul style="list-style-type: none"> <li>◦ HG-V1</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>	
P9. Poligenske bolesti:		
<ul style="list-style-type: none"> <li>• P08 (09:15 - 10:00) [317]           <ul style="list-style-type: none"> <li>◦ HG</li> </ul> </li> </ul>		

doc. dr. sc. Dević Pavlić Sanja, dipl. sanit. ing. [330] · prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]

#### 05.12.2024

	<p>V5. Izolacija genomske DNA.:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku           <ul style="list-style-type: none"> <li>- Praktikum (08:15 - 09:45) [317]</li> <li>◦ HG-V2</li> </ul> </li> </ul>	<p>S3. Utvrđivanje tipova nasljeđivanja pomoću rodoslovnih stabala.:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• P02 (10:00 - 11:30) [2773]</li> <li>◦ HG</li> </ul>
--	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Stanković Matić Ivana, dr.med. [2773] · prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]

#### 06.12.2024

P10. Odstupanje od Mendelskog nasljeđivanja:

- P08 (10:15 - 11:00) [317]
  - HG

P11. Populacijska genetika:

- P08 (11:15 - 12:00) [317]
  - HG

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]

#### 09.12.2024

P12. Tehnike molekularne genetike:

- P09 - NASTAVA NA ENGLESKOM JEZIKU (10:15 - 12:00) [317]
  - HG

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]

#### 10.12.2024

V6. Lančana reakcija polimeraze - PCR / RT-PCR:

- Katedra za medicinsku biologiju i genetiku
  - Praktikum (08:15 - 09:45) [317]
  - HG-V1

V7. Uporaba restriktičkih endonukleaza, gel elektroforeza nakon restrikcije i analiza rezultata:

- Katedra za medicinsku biologiju i genetiku
  - Praktikum (10:00 - 11:30) [317]
  - HG-V1

S4. Primjena tehnika molekularne genetike / interpretacija rezultata:

- Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (11:30 - 12:45) [317]
  - HG-S1

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]

#### 13.12.2024

V6. Lančana reakcija polimeraze - PCR / RT-PCR:

- Katedra za medicinsku biologiju i genetiku
  - Praktikum (09:15 - 10:45) [326]
  - HG-V2

V7. Uporaba restriktičkih endonukleaza, gel elektroforeza nakon restrikcije i analiza rezultata:

- Katedra za medicinsku biologiju i genetiku
  - Praktikum (11:00 - 12:30) [326]
  - HG-V2

S4. Primjena tehnika molekularne genetike / interpretacija rezultata:

- Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (12:30 - 13:45) [326]
  - HG-S2

izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]

#### 16.12.2024

P13. Genomski upis i uniparentna disomija: <ul style="list-style-type: none"> <li>Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (11:00 - 11:45) [326]           <ul style="list-style-type: none"> <li>HG</li> </ul> </li> </ul>		S5. Metode molekularne genetike: prikaz kliničkog slučaja: <ul style="list-style-type: none"> <li>Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (09:15 - 10:45) [317]           <ul style="list-style-type: none"> <li>HG</li> </ul> </li> </ul>
----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] . izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]

### 17.12.2024

P14. Prenatalna dijagnostika: <ul style="list-style-type: none"> <li>P15 - VIJEĆNICA (09:00 - 09:45) [326]           <ul style="list-style-type: none"> <li>HG</li> </ul> </li> </ul>		S6. Prenatalna dijagnostika: prikaz kliničkog slučaja: <ul style="list-style-type: none"> <li>P07 (10:00 - 11:30) [326]           <ul style="list-style-type: none"> <li>HG</li> </ul> </li> </ul>
------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]

### 19.12.2024

	V8. Standardni operativni postupci u citogenetičkom i molekularno genetičkom laboratoriju: <ul style="list-style-type: none"> <li>Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (10:00 - 11:30) [317]           <ul style="list-style-type: none"> <li>HG-V1</li> </ul> </li> <li>Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (10:00 - 11:30) [326]           <ul style="list-style-type: none"> <li>HG-V2</li> </ul> </li> </ul>	S7. Genetičke baze i genetičko savjetovanje: <ul style="list-style-type: none"> <li>P01 (07:45 - 09:15) [317]           <ul style="list-style-type: none"> <li>HG-S1</li> </ul> </li> <li>Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (08:15 - 09:45) [326]           <ul style="list-style-type: none"> <li>HG-S2</li> </ul> </li> </ul>
--	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] . izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]

### Popis predavanja, seminara i vježbi:

PREDAVANJA (TEMA)	Broj sati	Mjesto održavanja
P1. Uvod u humanu genetiku.	1	P10 - INFETOLOGIJA
P2. Humani kromosomi.	1	P10 - INFETOLOGIJA
P3. Numeričke aberacije kromosoma.	1	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
P4. Strukturne aberacije kromosoma	1	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
P5. Metode molekularne citogenetike.	1	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
P6. Od klasične genetike do humanog genoma	1	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
P7. Genske mutacije i mehanizmi popravka.	1	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
P8. Monogenske bolesti.	1	P08
P9. Poligenske bolesti	1	P08
P10. Odstupanje od Mendelskog nasljeđivanja	1	P08
P11. Populacijska genetika	1	P08
P12. Tehnike molekularne genetike	2	P09 - NASTAVA NA ENGLESKOM JEZIKU
P13. Genomski upis i uniparentna disomija	1	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum

VJEŽBE (TEMA)	Broj sati	Mjesto održavanja
V1. Kultura limfocita periferne krvi (I).	1	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
V2. Kultura limfocita periferne krvi (II).	3	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
V3. Oprugavanje kromosoma.Humani kariotip.	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
V4. Florescentna in situ hibridizacija (FISH)	1	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
V5. Izolacija genomske DNA.	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
V6. Lančana reakcija polimeraze - PCR / RT-PCR	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
V7. Uporaba restriktičkih endonukleaza, gel elektroforeza nakon restrikcije i analiza rezultata	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
V8. Standardni operativni postupci u citogenetičkom i molekularno genetičkom laboratoriju	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum

SEMINARI (TEMA)	Broj sati	Mjesto održavanja
S1. Metode citogenetike: prikaz kliničkog slučaja.	3	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
S2. Metode molekularne citogenetike: prikaz kliničkog slučaja.	2	P06
S3. Utvrđivanje tipova nasljeđivanja pomoću rodoslovnih stabala.	2	P02
S4. Primjena tehnika molekularne genetike / interpretacija rezultata	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
S5. Metode molekularne genetike: prikaz kliničkog slučaja	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
S6. Prenatalna dijagnostika: prikaz kliničkog slučaja	2	P07
S7. Genetičke baze i genetičko savjetovanje	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum P01

**ISPITNI TERMINI (završni ispit):**

1.	13.01.2025.
2.	10.02.2025.
3.	01.07.2025.
4.	04.09.2025.