

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:	1.50
Stimulativni ECTS:	0.00 (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 mikrodelecija 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

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)
--	--

Popis predavanja, seminara i vježbi:

PREDAVANJA (TEMA)	Broj sati	Mjesto održavanja
Principi humane genetike u nasljednim bolestima	1	
Principi detekcije različitih genskih varijanti	2	
Varijacije PCR-a u dijagnostičke svrhe	1	
Metode sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja	1	

SEMINARI (TEMA)	Broj sati	Mjesto održavanja
-----------------	-----------	-------------------

Odabir laboratorijskih tehnika u dijagnozi genskih bolesti	3	
Genetsko testiranje u složenim bolestima	3	
Genetički uzroci muške neplodnosti	2	
Analiza mikrolelecija Y kromosoma (uz analizu kariotipa)	4	
Alel specifični PCR, genski paneli i detekcija nasljedne gluhoće	4	
PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja	2	
Primjeri iz medicinske genetike NGS-a	2	

ISPITNI TERMINI (završni ispit):
