Faculty of Medicine in Rijeka

Curriculum
2025/2026

For course

MOLEKULARNE METODE KLINIČKO-LABORATORIJSKE GENETIKE

Study program:	**Medicinsko laboratorijska dijagnostika (R)** (elective) University undergraduate study
Department:	**Department of Medical Biology and Genetics**
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

[Ishodi učenja]:

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

Method of examination.:

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 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

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 2025/2026

MOLEKULARNE METODE KLINIČKO-LABORATORIJSKE GENETIKE

Lectures (Place and time or group)	**Seminars** (Place and time or group)
21.04.2026	

Principi humane genetike u nasljednim bolestima:
• Department of Medical Biology and Genetics - Library (14:00 - 14:45) [317]
  ○ MMKG
 	
Principi detekcije različitih genskih varijanti:
• Department of Medical Biology and Genetics - Library (14:45 - 16:15) [317]
  ○ MMKG
 	
Varijacije PCR-a u dijagnostičke svrhe:
• Department of Medical Biology and Genetics - Library (16:15 - 17:00) [317]
  ○ MMKG	

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	
23.04.2026	

Metode sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja:
• Department of Medical Biology and Genetics - Library (08:00 - 08:45) [317]
  ○ MMKG
	Odabir laboratorijskih tehnika u dijagnozi genskih bolesti:
	• Department of Medical Biology and Genetics - Library (08:45 - 11:00) [317]
	  ○ MMKG

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	
05.05.2026	
	Alel specifični PCR, genski paneli i detekcija nasljedne gluhoće: • Department of Medical Biology and Genetics - Library (13:30 - 16:30) [317] ○ MMKG
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	
06.05.2026	

	Primjeri iz medicinske genetike NGS-a:
	• Department of Medical Biology and Genetics - Library (12:30 - 14:00) [317]
	  ○ MMKG
	
	Genetsko testiranje u složenim bolestima:
	• Department of Medical Biology and Genetics - Library (14:00 - 15:30) [317]
	  ○ MMKG

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	
12.05.2026	
	PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja: • Department of Medical Biology and Genetics - Library (13:30 - 15:45) [317] ○ MMKG
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	

16.05.2026	

	Genetički uzroci muške neplodnosti:
	• ONLINE (08:30 - 10:00) [317]
	  ○ MMKG
	
	Analiza mikrodelecija Y kromosoma (uz analizu kariotipa):
	• ONLINE (10:00 - 13:00) [317]
	  ○ 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	Department of Medical Biology and Genetics - Library
Principi detekcije različitih genskih varijanti	2	Department of Medical Biology and Genetics - Library
Varijacije PCR-a u dijagnostičke svrhe	1	Department of Medical Biology and Genetics - Library
Metode sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja	1	Department of Medical Biology and Genetics - Library

SEMINARS (TOPIC)	Number of hours	Location
Odabir laboratorijskih tehnika u dijagnozi genskih bolesti	3	Department of Medical Biology and Genetics - Library
Genetsko testiranje u složenim bolestima	3	Department of Medical Biology and Genetics - Library
Genetički uzroci muške neplodnosti	2	ONLINE
Analiza mikrodelecija Y kromosoma (uz analizu kariotipa)	4	ONLINE
Alel specifični PCR, genski paneli i detekcija nasljedne gluhoće	4	Department of Medical Biology and Genetics - Library
PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja	2	Department of Medical Biology and Genetics - Library
Primjeri iz medicinske genetike NGS-a	2	Department of Medical Biology and Genetics - Library

EXAM DATES (final exam):