Medicinski fakultet u Rijeci

IZVEDBENI NASTAVNI PLAN
2025/2026

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

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

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 2025/2026

MOLEKULARNE METODE KLINIČKO-LABORATORIJSKE GENETIKE

Predavanja (mjesto i vrijeme / grupa)	**Seminari** (mjesto i vrijeme / grupa)
21.04.2026	

Principi humane genetike u nasljednim bolestima:
• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (14:00 - 14:45) [317]
  ○ MMKG
 	
Principi detekcije različitih genskih varijanti:
• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (14:45 - 16:15) [317]
  ○ MMKG
 	
Varijacije PCR-a u dijagnostičke svrhe:
• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (16:15 - 17:00) [317]
  ○ MMKG	

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

Metode sekvenciranja u dijagnostici genetičkih poremećaja:
• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (08:00 - 08:45) [317]
  ○ MMKG
	Odabir laboratorijskih tehnika u dijagnozi genskih bolesti:
	• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (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: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (13:30 - 16:30) [317] ○ MMKG
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	
06.05.2026	

	Primjeri iz medicinske genetike NGS-a:
	• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (12:30 - 14:00) [317]
	  ○ MMKG
	
	Genetsko testiranje u složenim bolestima:
	• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (14:00 - 15:30) [317]
	  ○ MMKG

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]	
12.05.2026	
	PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (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]	

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 - Biblioteka
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	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka
PCR-RFLP u analizi genetičkih poremećaja	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka
Primjeri iz medicinske genetike NGS-a	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka

ISPITNI TERMINI (završni ispit):