Medicinski fakultet u Rijeci

IZVEDBENI NASTAVNI PLAN
2026/2027

Za kolegij

HUMANA GENETIKA

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

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 svijetlu 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 kromosomskih aberacija. ISCN nomenklatura. Kromosomski sindromi.Tehnike klasične citogenetike (G, R, C-pruge za identifikaciju kromosoma) i molekularno 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 genomskog upisa, dinamičke mutacije, mozaicizam). Poligensko i multifaktorijalno 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, restrikcijske endonukleaze i vektori; knjižnice cDNA; hibridizacija, sekvenciranje; polimorfizam duljine restrikcijskih 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, razumijeti 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 kromosomskih 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 mjerenja
- 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

Ishodi učenja:

Popis predavanja (s naslovima i pojašnjenjem):

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 sekvence, 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 nasljeđivanja 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 popuacije. Povezati konsangvinitet s rizikom pojavnosti bolesti u populaciji i utjecajem na genetičku varijabilnost.

P12. Tehnike molekularne genetike

Ishodi učenja: Definirati pojmove: restrikcijske 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 restrikcijskih 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 genomskog upis**a.**

P14. Prenatalna dijagnostika

Ishodi učenja: Navesti invazivne metode (biopsija korion frondozuma, amniocenteza, kordocenteza) i

Popis seminara s pojašnjenjem:

S1. Metode citogenetike: prikaz kliničkog slučaja.

Ishodi učenja: Prikazati kliničke slučajeve i odabrati prikladnu dijagnostičku metodu.

S2. Metode molekularne citogenetike: prikaz kliničkog slučaja.

Ishodi učenja: Prikazati kliničke slučajeve i odabrati prikladnu dijagnostičku metodu.

S3. Utvrđivanje tipova nasljeđivanja pomoću rodoslovnih stabala.

Ishodi učenja: Nacrtati rodoslovno stablo koristeći simbole za rodoslovlje. 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. Odabrati restrikcijski 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.

Popis vježbi s 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.Humani 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 florescentnom 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-elektroforeze. Izračunati potrebne reagensa za PCR reakciju. Upoznati se s određenim laboratorijskim priborom i opremom.

V7. Uporaba restrikcijskih 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-elektroforezu 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. Usporediti odabrane postupnike s vlastitim primjerima vođenja laboratorijskog dnevnika rada.

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, 9th edition, Saunder Elsevier, 2024.

Način polaganja ispita:

II. Završni ispit (do 40 bodova)

Pisani ispit (do 30 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	30	26	22
33	29	25	21
32	28	24	20
31	27	23	19
30	26	22	18
29	25	21	17
28	24	20	16
27	23	18,19	15

Usmeni ispit (do 10 ocjenskih bodova)

5 ocjenskih bodova: odgovor zadovoljava minimalne kriterije;

6 – 7 ocjenskih bodova: prosječan odgovor s primjetnim pogreškama;

8 – 9 ocjenskih bodova: vrlo dobar odgovor s neznatnim pogreškama;

10 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.

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 pojašnjenjem):

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 sekvence, 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 nasljeđivanja 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 popuacije. Povezati konsangvinitet s rizikom pojavnosti bolesti u populaciji i utjecajem na genetičku varijabilnost.

P12. Tehnike molekularne genetike

Ishodi učenja:

Definirati pojmove: restrikcijske 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 restrikcijskih 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 genomskog upis **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 pojašnjenjem):

S1. Metode citogenetike: prikaz kliničkog slučaja.

Ishodi učenja:

Prikazati kliničke slučajeve i odabrati prikladnu dijagnostičku metodu.

S2. Metode molekularne citogenetike: prikaz kliničkog slučaja.

Ishodi učenja:

Prikazati kliničke slučajeve i odabrati prikladnu dijagnostičku metodu.

S3. Utvrđivanje tipova nasljeđivanja pomoću rodoslovnih stabala.

Ishodi učenja:

Nacrtati rodoslovno stablo koristeći simbole za rodoslovlje. 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. Odabrati restrikcijski 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.Humani 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 florescentnom 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-elektroforeze. Izračunati potrebne reagensa za PCR reakciju. Upoznati se s određenim laboratorijskim priborom i opremom.

V7. Uporaba restrikcijskih 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-elektroforezu 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 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 i rukavice, radne listove za vježbe, kalkulator i vodootporni flomaster.

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

ECTS bodovni sustav ocjenjivanja:

Ocjenjivanje 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 pripremaju dvije prezentacije zadanih kliničkih slučajeva vezanih uz problematiku etiopatogeneze i dijagnostike kromosomopatija i nasljednih bolesti. Svaka prezentacija može vrijediti najviše 5 bodova i boduje se po sljedećoj skali:

- odlična prezentacija = 5 bodova
- vrlo dobra prezentacija s manjim pogreškama = 4 boda
- prosječna prezentacija s primjetnim pogreškama = 3 boda
- prezentacija nije održana ili ne zadovoljava minimalne kriterije = 0 bodova

Vježbe (ukupno 10 bodova)

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

- precizno i točno napisan lab dnevnik rada = 5 bodova
- dnevnik rada s manjim nedostacima = 4 boda
- dnevnik rada s nepotpunim procedurama ili primjetnim pogreškama pogreškama = 3 boda
- dnevnik rada nije vođen ili je pogrešan na način da prema napisanom laboratorijske postupke nije moguće ponoviti = 0 bodova

Termini održavanja testova tijekom nastave:

01.12.2025. Međuispit I

16.12.2025. Međuispit II

Ostale napomene (vezane uz kolegij) važne za studente:

Akademska čestitost

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

SATNICA IZVOĐENJA NASTAVE 2026/2027

HUMANA GENETIKA

Predavanja (mjesto i vrijeme / grupa)	**Vježbe** (mjesto i vrijeme / grupa)	**Seminari** (mjesto i vrijeme / grupa)
16.11.2026		

P1. Uvod u humanu genetiku.:
• P05 (10:15 - 11:00) [317]
  ○ HG
 	
P2. Humani kromosomi.:
• P05 (11:15 - 12:00) [317]
  ○ HG		

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]		
19.11.2026		

P3. Numeričke aberacije kromosoma.:
• P05 (11:05 - 11:50) [326]
  ○ HG
 	
P4. Strukturne aberacije kromosoma:
• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (12:00 - 12:45) [307]
  ○ HG		

prof. dr. sc. Buretić-Tomljanović Alena, dipl. inž. [307] · izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]		
20.11.2026		

P5. Metode molekularne citogenetike.:
• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (12:15 - 13:00) [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) [326]
	  ○ HG-V2	

izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]		
23.11.2026		

	V2. Kultura limfocita periferne krvi (II).:
	• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (08:15 - 10:30) [326]
	  ○ HG-V1
	• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (10:30 - 12:45) [317]
	  ○ HG-V2	

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] · izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]		
24.11.2026		

	V3. Oprugavanje kromosoma.Humani kariotip.:
	• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (08:15 - 09:45) [317]
	  ◦ HG-V1
	• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (09:45 - 11:15) [317]
	  ◦ HG-V2	

prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]		
26.11.2026		
		S1. Metode citogenetike: prikaz kliničkog slučaja.: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (08:15 - 10:45) [317] ◦ HG
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]		
27.11.2026		

	V4. Florescentna in situ hibridizacija (FISH):
	• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (12:45 - 13:30) [326]
	  ◦ HG-V1
	• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (13:30 - 14:15) [2773]
	  ◦ HG-V2
		S2. Metode molekularne citogenetike: prikaz kliničkog slučaja.:
		• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (11:00 - 12:30) [326]
		  ◦ HG

Stanković Matić Ivana, dr.med. [2773] · izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]		
30.11.2026		

P6. Od klasične genetike do humanog genoma:
• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (10:00 - 10:45) [330]
  ◦ HG
 	
P7. Genske mutacije i mehanizmi popravka.:
• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (11:00 - 11:45) [330]
  ◦ HG		

izv. prof. dr. sc. Dević Pavlić Sanja, dipl. sanit. ing. [330]		
01.12.2026		

P8. Monogenske bolesti.:
• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (08:15 - 09:00) [317]
  ◦ HG
 	
P9. Poligenske bolesti:
• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (09:15 - 10:00) [317]
  ◦ HG
	V5. Izolacija genomske DNA.:
	• Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (10:15 - 11:45) [2773]
	  ◦ HG-V1	

Stanković Matić Ivana, dr.med. [2773] · prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]		
03.12.2026		
	V5. Izolacija genomske DNA.: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (08:15 - 09:45) [2773] ◦ HG-V2	S3. Utvrđivanje tipova nasljeđivanja pomoću rodoslovnih stabala.: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (10:00 - 11:30) [2773] ◦ HG
Stanković Matić Ivana, dr.med. [2773]		
04.12.2026		
P10. Odstupanje od Mendelskog nasljeđivanja: • P08 (10:15 - 11:00) [317] ◦ HG P11. Populacijska genetika: • P01 (11:15 - 12:00) [317] ◦ HG		
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]		
07.12.2026		
P12. Tehnike molekularne genetike: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka (10:15 - 12:00) [317] ◦ HG		
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]		
08.12.2026		
	V6. Lančana reakcija polimeraze - PCR / RT-PCR: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (08:15 - 09:45) [317] ◦ HG-V1 V7. Uporaba restrikcijskih endonukleaza, gel elektroforeza nakon restrikcije i analiza rezultata: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (09:45 - 11:15) [317] ◦ HG-V1	S4. Primjena tehnika molekularne genetike / interpretacija rezultata: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (11:15 - 12:45) [317] ◦ HG-S1
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317]		
11.12.2026		

	V6. Lančana reakcija polimeraze - PCR / RT-PCR: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (09:15 - 10:45) [2773] ◦ HG-V2 V7. Uporaba restrikcijskih endonukleaza, gel elektroforeza nakon restrikcije i analiza rezultata: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (10:45 - 12:15) [2773] ◦ HG-V2	S4. Primjena tehnika molekularne genetike / interpretacija rezultata: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (12:15 - 13:45) [2773] ◦ HG-S2
Stanković Matić Ivana, dr.med. [2773]		
14.12.2026		
P13. Genomski upis i uniparentna disomija: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (11:00 - 11:45) [326] ◦ HG		S5. Metode molekularne genetike: prikaz kliničkog slučaja: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (09:15 - 10:45) [317] ◦ HG
prof. dr. sc. Starčević Čizmarević Nada, dipl. ing. [317] · izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]		
15.12.2026		
P14. Prenatalna dijagnostika: • P08 (09:00 - 09:45) [326] ◦ HG		S6. Prenatalna dijagnostika: prikaz kliničkog slučaja: • P15 - VIJEĆNICA (10:00 - 11:30) [326] ◦ HG
izv. prof. dr. sc. Vraneković Jadranka, mag. educ. biol. et chem. [326]		
17.12.2026		
	V8. Standardni operativni postupci u citogenetičkom i molekularno genetičkom laboratoriju: • Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum (10:00 - 11:30) [317] ◦ HG-V1 • P04 (10:00 - 11:30) [326] ◦ HG-V2	S7. Genetičke baze i genetičko savjetovanje: • P04 (08:15 - 09:45) [317] ◦ HG
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	P05
P2. Humani kromosomi.	1	P05
P3. Numeričke aberacije kromosoma.	1	P05
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	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
P9. Poligenske bolesti	1	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
P10. Odstupanje od Mendelskog nasljeđivanja	1	P08
P11. Populacijska genetika	1	P01
P12. Tehnike molekularne genetike	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Biblioteka
P13. Genomski upis i uniparentna disomija	1	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
P14. Prenatalna dijagnostika	1	P08

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 - Biblioteka 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 restrikcijskih 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 - Praktikum P04

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	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
S3. Utvrđivanje tipova nasljeđivanja pomoću rodoslovnih stabala.	2	Katedra za medicinsku biologiju i genetiku - Praktikum
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	P15 - VIJEĆNICA
S7. Genetičke baze i genetičko savjetovanje	2	P04

ISPITNI TERMINI (završni ispit):