

LABORATORIJSKE TEHNOLOGIJE U MOLEKULARNOJ GENETICI I BIOLOGIJI	
OPĆE INFORMACIJE	
Nositelj predmeta	izv.prof.dr.sc. Jasenka Wagner Kostadinović
Suradnici	prof. dr. sc. Marija Heffer doc. dr. sc. Vedrana Ivić dr. sc. Marta Balog
Studij	Diplomski sveučilišni studij Medicinsko laboratorijska dijagnostika
Status predmeta	Izborni
Godina studija, semestar	1.godina, 2. semestar
Bodovna vrijednost (ECTS)	5
Način izvođenja nastave (broj sati)	Predavanja: 35; seminari:20; vježbe:15
Očekivani broj studenata na predmetu	20
OPIS PREDMETA	
Ciljevi predmeta	
Prikazati studentima suvremene spoznaje iz molekularne biologije, genetike i genetičkog inženjeringa, s naglaskom na praktičnom korištenju tih spoznaja u istraživačkom i dijagnostičkom laboratoriju.	
Uvjeti za upis predmeta i ulazne kompetencije koje su potrebne za predmet	
Završen preddiplomski studij Medicinsko-laboratorijska dijagnostika ili ekvivalentna prvostupnička razina (baccalaureate)	
Ishodi učenja na razini programa koji predmet pridonosi	
1.1, 1.2, 2.1, 2.2, 2.3,2.4, 2.6, 3.1, 3.2	
Očekivani ishodi učenja na razini predmeta	
<p>Nakon položenog ispita iz ovog kolegija student će biti sposoban:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Upotrijebiti različite enzime u molekularnoj biologiji i praktično izvršiti cijepanje DNK restriksijskim endonukleazama 2. Koristiti metode umnažanja nukleinskih kiselina (PCR, rtPCR, RT-PCR, dPCR), kao elektroforetske metode razdvajanja i hibridizacijske tehnike 3. Primijeniti citogenetičke tehnike, mikrodisekciju 4. Primijeniti metode prenatalne dijagnostike, potpomognute oplodnje 5. Interpretirati laboratorijske rezultate (molekularnogenetičke, molekularno-citogenetičke, citogenetičke) 6. Procijeniti metode mjerenja različitih bioloških pokazatelja koji upućuju na biološke učinke zračenja i kemikalija 7. Primijeniti metode koje se koriste u onkogenetičkoj dijagnostici 8. Organizirati rad u laboratoriju za molekularnu biologiju i genetiku prema pravilima struke 9. Samostalno i kritički interpretirati znanstvenu literaturu iz područja medicinske genetike, kao i pretražiti genetičke baze podataka na internetu 	
Sadržaj predmeta	
<p>Predavanja: Genske, kromosomske i genomske mutacije: mehanizam spontanih i induciranih mutacija; fizikalni, kemijski i biološki mutageni, mehanizmi popravka mutacija, numeričke i strukturne aberacije, kromosomski sindromi. Tipovi nasljeđivanja: Mendelovsko (autosomno i spolno vezano) i ne-Mendelovsko nasljeđivanje (mitohondrijsko, uniparentna disomija, fenomen genomskog utiskivanja, dinamičke mutacije i mozaicizam); poligeno i multifaktorijalno nasljeđivanje.</p> <p>Tehnike molekularne biologije: restriksijske endonukleaze i vektori; knjižnice cDNA i DNA, hibridizacijske sonde, Southern i Northern blot, sekvenciranje, polimorfizam duljine restriksijskih fragmenata (RFLP), lančana reakcija polimerizacije (PCR), DNA-mikročipovi. Citogenetičke tehnike: tehnike klasične (G, R i C-pruge za identifikaciju kromosoma) i molekularne citogenetike (FISH, mFISH, CGH, PRINS, mikrodisekcija i obrnuto bojenje kromosoma). Onkogenetika: genetska osnova maligne transformacije, protoonkogeni i mehanizmi njihove aktivacije, tumor-supresorski geni, poremećaji kontrole staničnog ciklusa, tumorogeneza. Populacijska genetika: karakteristike populacije u ravnoteži, Hardy-Weinbergovo načelo, čimbenici koji mijenjaju genetsku ravnotežu,</p>	

genski polimorfizmi i značaj populacijsko-genetičkih istraživanja u medicini. Razvojna genetika: gametogeneza, oplodnja, rani embrionalni razvoj, determinacija spola, rast i diferencijacija, diferencijalna aktivnost gena, razlikovanje teratogenih i nasljednih čimbenika, metode potpomognute reprodukcije, matične stanice i kloniranje. Epigenetika. Farmakogenetika. 'Pametni lijekovi'. Biološka terapija. Razvoj mRNA cjepiva.

Prenatalna dijagnostika: invazivne metode (biopsija korion frondosuma, amniocenteza, kordocenteza) i neinvazivne metode (ultrazvučni i biokemijski probir), preimplantacijska dijagnostika. Genetičko savjetovanje: postavljanje kliničke dijagnoze, odabir dijagnostičke metode, izračunavanje rizika, davanje genetičkih informacija u skladu sa osnovnim etičkim principima i metodama genetičkog savjetovanja. Specifični problemi u genetičkom savjetovanju (nepenetrantnost gena, varijabilna ekspresija, fenokopije, genetička heterogenost, konsangvinitet, lažno očinstvo).

Seminari: Evolucija spolnih kromosoma. Uzgoj 3D staničnih kultura. Uzgoj funkcionalnih tkiva za transplantaciju. Etika i zakonska regulativa u humanoj genetici. Biomonitoring osoba izloženih ionizirajućem zračenju i kancerogenim kemikalijama. Nanonosači za dostavu lijekova. Inhalacijska cjepiva. Slobodna DNA – novi biomarker u medicini? Suvremene tehnike sekvencioniranja DNA. Mikro-kimerizam. Tekuća biopsija.

Vježbe: Izolacija stanične membrane ultracentrifugiranjem. Izolacija lipida iz stanične kulture i HPTLC. SDS-PAGE i elektroforeza. Western blot I. Western blot II i slot-blot. Matične stanice i kloniranje.

Vrste izvođenja nastave

Predavanje; seminari; vježbe.

Obaveze studenata

Pohađanje svih oblika nastave je obavezno, a student mora pristupiti svim provjerama znanja. Student može opravdano izostati s maksimalno 30% svakog od oblika nastave. Neodrađena vježba i seminar mora se kolokvirati. Student je obavezan pristupiti svim oblicima provjere znanja.

Praćenje rada studenata (*Povezivanost ishoda učenja, nastavnih metoda i ocjenjivanja*)

Nastavna aktivnost	ECTS	Ishod učenja	Aktivnost studenta	Metode procjenjivanja	Ocjenski bodovi	
					Min.	Max.
Pohađanje nastave (predavanje, seminari, vježbe, esej)	0,25	1-9	Prisutnost na nastavi,	Evidencija	3	5
	0,5		Aktivno sudjelovanje na seminaru	Seminarski rad	2	16
	0,5		Pisanje i prezentacija eseja	Predan esej	5	7,5
	0,25		Praktični rad	Predan referat		3,5
Završni ispit	3,5	1-9	Učenje za završni ispit	Pismeni ispit	20	34
				Usmeni ispit	20	34
Ukupno	5				50	100

Vrednovanje pisanog dijela završnog ispita

Postotak točno riješenih zadataka (%)	Ocjenski bodovi
60,00-64,99	20
65,00-69,99	22
70,00-74,99	24
75,00-79,99	26
80,00-84,99	28
85,00-89,99	30

	90,00-94,99	32	
	95,00-100	34	
<p><i>Oblikovanje završne ocjene:</i> Ocjenskim bodovima ostvarenim tijekom nastave pridružuju se bodovi ostvareni na završnom ispitu. Ocjenjivanje u ECTS sustavu vrši se apsolutnom raspodjelom, odnosno na temelju konačnog postignuća i uspoređuje se s bročanim sustavom na sljedeći način: A – izvrstan (5): 80-100 ocjenskih bodova; B – vrlo dobar (4): 70-79,99 ocjenskih bodova; C – dobar (3): 60-69,99 ocjenskih bodova; D – dovoljan (2): 50-59,99 ocjenskih bodova</p>			
Obavezna literatura (dostupna u knjižnici i putem ostalih medija)			
	Naslov	Broj primjeraka u knjižnici	Dostupnost putem ostalih medija
	Turnpenny PT i Ellard S: Emeryeve osnove medicinske genetike, 14. Izdanje, Medicinska naklada, Zagreb, 2011.	11	
	Nives Pećina-Šlaus i sur. Odabrane metode molekularne biologije, Medicinska naklada, Zagreb, 2009.	12	
	Sertić J i sur. Klinička kemija i molekularna dijagnostika, Medicinska naklada, Zagreb, 2008.	5	
	Cox TM i Sinclair J: Molekularna biologija u medicini, Medicinska naklada, Zagreb, 2000.	10	
	Najnoviji znanstveni radovi iz područja prema preporuci nastavnika		Da
Dopunska literatura			
	1. Patrinos, G.P., Ansorge, W. Molecular Diagnostics., Elsevier Academic Press, 2005. 2. Metode u molekularnoj biologiji Ambriović Ristov A. i sur. Metode u molekularnoj biologiji, Zagreb, Institut Ruđer Bošković, 2007 (priručnik) 3. Griffiths AJF et all. An Introduction to Genetic Analysis, 8/e, WH Freeman & Co., 2005.		
Načini praćenja kvalitete koji osiguravaju stjecanje izlaznih kompetencija			
	Anonimna, kvantitativna, standardizirana studentska anketa o predmetu i radu nastavnika koju provodi Ured za kvalitetu Medicinskog fakulteta Osijek.		