|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Naziv kolegija** | **Humana genetika** | **P** | **S** | **V** | **ECTS** |
| 15 |  | 15 | 3 |
| **Studij** | Medicinsko laboratorijska dijagnostika | | | | |
| **Nositelj kolegija** | Prof. dr. sc. Ingeborg Barišić dr. med. | | | | |
| **Nastavnici** | Prof. dr. sc. Ingeborg Barišić, dr.med. spec. pedijatar, medicinski  genetičar, dr. sc. Ivona Sansović, dipl. ing. biok., Mijana Kero, dr. med., spec. pedijatar, medicinski genetičar | | | | |
| **Asistenti** | Zorana Lisjak, med. lab. ing. | | | | |
| **NASTAVNE JEDINICE** | | | | **SATI** | |
| **Predavanja** | * Struktura, organizacija i funkcioniranje ljudskog genoma * Varijabilnost genetičkog materijala čovjeka, mutacije gena * osnovni princip molekularnih metoda analize genomske DNA i njihova primjena u analizi genoma čovjeka * Mendelski i nemendelski oblici nasljeđivanja * Multifaktorsko nasljeđivanje * osnovni principi klasične citogenetike i metoda molekularne kariotipizacije i njihova primjena u analizi genoma čovjeka * Kromosomske aberacije, brojčane i strukturne * Genetičko savjetovanje i etički problemi u medicinskoj genetici | | | 1 | |
|  | 1 | |
|  | 2 | |
|  | 3 | |
|  | 1 | |
|  | 2 | |
|  | 2 | |
|  | 2 | |
|  | 1 | |
| **Seminari** |  | | |  | |
| **Vježbe** | * metode klasične citogenetike: kratkotrajna kultura leukocita periferne krvi- zaprimanje uzoraka za analizu, priprema hranjive podloge, kultiviranje stanica i obrada suspenzije stanica, izrada i bojanje preparata (G, R, C-metode pruganja), mikroskopska analiza preparata, izrada nalaza) * Izolacija genomske DNA (gDNA) iz leukocita periferne krvi, mjerenje koncentracije i kvalitete gDNA na spektrofotometru i fluorometru * metode molekularne citogenetike: detekcija varijanti u broju kopija (CNV) primjenom kromosomskog microarray-a i MLPA * metode molekularne genetike: detekcija malih promjena u genomu (SNV, indel, male del/dup) primjenom sekvenciranja po Sangeru i tehnologija sekvenciranja slijedeće generacije | | | 15 | |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  |  |  |
| **Obaveze studenta** | Redovito prisustvovanje predavanjima i vježbama | |
| **Literatura za kolegij** | * Barišić I. Osnove humane genetike, skripta, Edukacijsko- rehabilitacijski fakultet: Zagreb, 2016. * Turnepenny P, Ellard S. : Emeryjeve osnove medicinske genetike.   Medicinska naklada. Zagreb, 2011. (odabrana poglavlja)   * Sansović I, Ivankov A, Bobinec A, Barišić I: Kromosomski microarray u kliničkoj dijagnostici osoba s razvojnim poremećajima. ***Paediatr Croat***. 2016; 60 (Supl 1): 58-64. * Barišić I. Aktualne teme u genetičkom informiranju. ***Paediatr Croat***.   2016; 60 (Supl 1): str. : 24-30   * Sansović I, Ivankov A, Bobinec A, Barišić I. Razlike u broju kopija u genomu kao uzrok razvojnih poremećaja, kongenitalnih anomalija i autističkog spektra poremećaja. ***Paediatr Croat.*** 2016;60 (Suppl 3):35-44. * Sansović I, Ivankov AM, Bobinec A, Kero M, Barišić I. Chromosomal microarray in clinical diagnosis: a study of 337 patients with congenital anomalies and developmental delays or intellectual disability. ***Croat Med J***. 2017 Jun 14;58(3):231-238. * Sansović I, Barišić I, Dumić K. Improved detection of deletions and duplications in the DMD gene using the multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) method. ***Biochem Genet***. 2013 Apr;51(3- 4):189-201. | |
| **Način održavanja ispita** | Pismeni ispit.  Usmeni ispit za višu ocjenu. | |
| **Dodatne informacije o kolegiju** | **Ispitni rokovi**  Raspored ispitnih rokova objavljen je na mrežnim stranicama | |
|  | **Konzultacije**  Raspored konzultacija objavljen je na mrežnim stranicama | |
|  | Prezentacije predavanja objavljene su na web stranici  **Nastava se održava prema rasporedu objavljenim na mrežnim stranicama studija.** | |