

Sylabus témat ke zkoušce z lékařské biologie a genetiky

Buněčná podstata reprodukce a dědičnosti

Struktura a funkce prokaryot

Struktura, reprodukce a rekombinace virů (DNA viry, RNA viry), význam v medicíně

Struktura a reprodukce bakterií, význam v medicíně

Konjugace, transformace, transdukce

Episomy a plasmidy, význam v medicíně.

Struktura a funkce eukaryotních buněk

Genetické regulace v mnohobuněčných organismech

Přenos signálů v buňkách

Buněčný cyklus, jeho regulace a poruchy

Mitóza, její regulace a poruchy

Kultivace buněk a tkání in vitro, význam v medicíně.

Meióza, její regulace a poruchy

Gametogeneze

Chromosomy živočichů a člověka

Význam a struktura chromosomů prokaryot

Význam a struktura chromosomů eukaryot

Počet a typy chromosomů, metody chromosomálního vyšetření

Karyotyp člověka, metody jeho vyšetření.

Indikace chromosomálního vyšetření

Chromosomová determinace pohlaví

Odchyly v počtu chromosomů, jejich příčiny a klinické projevy

Syndromy podmíněné aneuploidii autosomů

Syndromy podmíněné aneuploidii gonosomů

Strukturní přestavby chromosomů a jejich příčiny

Příčiny vzniku chromosomálních aberací

Záchyt a prevence vrozených chromosomálních odchylek

Somatické a gametické chromosomální aberace

Genetická analýza

Genotyp a jeho variabilita, mutace a rekombinace

Genotyp a prostředí

Metody genetické analýzy v experimentu a lidské genetice

Základní zákony genetiky, Mendelovy pokusy

Genealogická metoda

Dvojčata a dvojčecí studie

Autosomálně dominantní dědičnost v pokusu a v rodokmenu, příklady znaků u člověka

Autosomálně recesivní dědičnost v pokusu a v rodokmenu, příklady znaků u člověka

Dědičnost pohlavně vázaná v pokusu a rodokmenu, příklady znaků u člověka

Multifaktoriální dědičnost

Multifaktoriálně dědičné znaky u člověka

Dědivost a význam jejího hodnocení v lékařství

Dihybridismus, interakce nealelních genů, polyhybridismus

Mnohotná alelie

Genová vazba

Genetické metody vazbové analýzy

Crossing-over, jeho mechanismus a význam

Genetické mapování u člověka

Genetické mapy a jejich význam

Mimochromosomová dědičnost, nemendelovská dědičnost

Molekulární biologie a genetika

DNA - stavba a funkce

RNA - typy, stavba a funkce

Struktura a funkce genu

Genetický kód

DNA sekvence proteinotvorné a neproteinotvorné

Replikace DNA

Transkripce a posttranskripční úpravy RNA u prokaryot

Transkripce a posttranskripční úpravy RNA u eukaryot

Translace, posttranslační úpravy proteinů

Translace membránových a exkrečních proteinů (targeting)

Regulace genové funkce u prokaryot

Regulace genové funkce u eukaryot

Genové mutace, typy a jejich fenotypové projevy

Transpozabilní elementy a jejich význam*

Mutageny a mutageneze, testování účinků mutagenní látek

Reparační mechanismy nukleových kyselin

Genetická heterogenita a polymorfismy bílkovin

Molekulární podstata dědičných chorob

Hemoglobiny a jejich dědičnost

Hemoglobinopatie

Dědičné poruchy metabolismu

Mitochondriální nukleové kyseliny, mitochondriální choroby

Polymorfismy nukleových kyselin

Metody analýzy nukleových kyselin

Rekombinantní DNA

Přímá diagnostika dědičných chorob analýzou nukleových kyselin

Nepřímá diagnostika dědičných chorob analýzou nukleových kyselin

Fyzikální metody genového mapování

Mapa lidského genomu, HUGO

Genové manipulace a genové inženýrství a jejich využití v medicíně

Imunogenetika

Dědičnost a biologický význam krevně skupinových systémů

Dědičnost a biologický význam Rh systému

Hlavní histokompatibilitní komplex člověka

Imunokompetentní buňky

Genetická kontrola imunitní odpovědi

Genetika Ig, B a T receptorů

Genová kontrola tvorby protilátek

Kooperace imunokompetentních buněk v T imunitní odpovědi

Kooperace imunokompetentních buněk v B imunitní odpovědi

Genetika transplantací, transplantační pravidla, histokompatibilitní systémy

Imunologická tolerance a možnosti jejího navození

Imunodeficiency

Autoimunitní procesy, alergie

Genová kontrola a regulace ontogeneze

Mechanismy genové kontroly ontogeneze

Genová kontrola diferenciace v ontogenezi

Genová kontrola a význam apoptózy v ontogenezi

Reparační mechanismy organismu a jejich genetická kontrola

Apoptóza a klinické důsledky poruch její regulace

Genetické příčiny procesu stárnutí a smrti

Genomický imprinting

Ontogeneze pohlaví u savců, poruchy

Teratogeneze, teratogeny

Vrozené vývojové vady člověka, příklady, rozdělení podle příčin

Prevence a časná diagnostika vrozených vad

Mutagenní a teratogenní faktory životního prostředí

Onkogenetika

Charakteristika nádorového bujení

Charakteristika transformovaných buněk

Příčiny vzniku nádorů, kancerogeneze, kancerogeny

Protoonkogeny, onkogeny

Tumor supresorové geny

Mutátorové geny, stabilita buněčného genomu

Chromosomové aberace v etiologii neoplazií

Nádory s familiárním výskytem

Presymptomatická diagnostika a prevence nádorů

Imunitní systém a nádorová onemocnění

Možnosti genové terapie nádorů

Genetika populací

Populace z genetického hlediska, C-H-W rovnováha

Populační polymorfismy a jejich příčiny

Inbred, příbuzenské sňatky a jejich rizika

Selekce a její typy

Migrace, tok genů

Mutace z populačního hlediska, četnost mutací

Malé populace - genový drift, význam pro evoluci

Vznik a vývoj druhů

Evoluce a speciace na molekulární úrovni

Vznik nových genů v evoluci

Evoluce a speciace na chromosomální úrovni

Evoluce druhu homo sapiens, vznik ras.

Ekosystémy a biosféra

Ekologie populací

Ekogenetika

Farmakogenetika

Hlavní současná ekologická rizika, podmínky trvale udržitelného vývoje

Lékařská genetika

Cíle a úkoly lékařské genetiky

Prekoncepční prevence dědičných chorob a vad

Prenatální diagnostika dědičných chorob a vad

Skrínink dědičných chorob

Postnatální prevence dědičných chorob

Genetická konzultace a její význam

Etické a právní aspekty lékařské genetiky

Principy terapie dědičných chorob

Možnosti a perspektivy genové terapie