

Informace o státní závěrečné zkoušce z Lékařské genetiky a molekulární diagnostiky

Bakalářská státní závěrečná zkouška se skládá z následujících jednotlivě klasifikovaných částí:

- **ústní obhajoba bakalářské práce**
- **vědomostní písemná zkouška z předmětů Lékařská biologie a Genetika a molekulární biologie**

Vědomostní písemná zkouška

Zkouška má prokázat všeobecné znalosti z oblasti lékařské biologie, obecné genetiky a molekulární biologie a jejich vzájemné souvislosti.

Zkouška se provádí formou písemného testu – (celkově 60 otázek, 20 otázek z Lékařské biologie, 40 otázek z Genetiky a molekulární biologie - výběr z možností i volné odpovědi).

Požadavky k vědomostní bakalářské státní závěrečné zkoušce:

Předmět Lékařská biologie

Zkouška je pokryta předměty Buněčná biologie, Cytologie, histologie a embryologie, Základy anatomie, Fyziologie I a II

Okruhy otázek k předmětu Lékařská biologie

Chemické složení buněk. Hlavní buněčné biopolymery – nukleové kyseliny a proteiny.

Světelná a elektronová mikroskopie. Organizace živých soustav - buněčné a nebuněčné formy života.

Prokaryontní a eukaryontní buňky. Struktura a vlastnosti biomembrán. Osmotické jevy. Kompartmentalizace eukaryontních buněk - stavba a funkce organel. Cytoskelet. Intracelulární transport. Buněčný cyklus. Buněčné dělení. Komunikace mezi buňkami. Patologie buňky – reakce buňky na působení stresových faktorů. Typy buněčné smrti – nekróza, apoptóza, autofagie. Evoluce buňky.

Diferenciace buněk a vznik tkání. Rozdělení tkání a jejich obecná charakteristika. Epitelová tkáň. Pojivové tkáně - obecný stavební princip. Svalová tkáň hladká. Svalová tkáň příčně pruhovaná kosterní. Svalová tkáň srdeční. Nervová tkáň. Složení periferní krve člověka. Mikroskopická stavba kostní dřevě. Gametogeneze - podstata meiózy. Oogeneze, oocyt v době ovulace. Ovariální a menstruační cyklus - vzájemné vztahy. Složení ejakulátu. Normospermie, spermioqram. Vlastnosti spermií. Oplození lidského vajíčka. Rýhování, morula, blastocysta. Implantace. Vývoj zevního tvaru zárodku (hlava a obličej, končetiny). Fetus. Plodové obaly u člověka. Vývoj placenty a pupečníku. Zmnožený počet zárodků - vznik a četnost. Porod. Vrozené vady vývoje - příčiny a mechanismus vzniku. Teratogeny - přehled. Kritické periody vývoje. Prenatální diagnostika vývojových vad (ultrazvuk, amniocentéza, biopsie choriových klků).

Anatomie - kostra osová, kostra lebky, kostra HK a DK. Obecná myologie. Trávicí soustava. Respirační soustava - horní a dolní cesty dýchací, mezihrudí, obaly plic. Kardiovaskulární systém: srdce, přehled tepen a žil, lymfatická soustava, slezina. Vylučovací soustava: ledvina, tvorba moči, vývodné cesty močové. Pohlavní soustava mužská, ženská, svalové dno pánevní CNS: mícha hřbetní, mozek, mozkové komory a obaly. PNS: Hlavové nervy, míšní a vegetativní nervy. Zrakové a sluchové - rovnovážné ústrojí.

Fyziologie - složení a funkční organizace těla. Krev (složení, funkce). Fyziologie krevního oběhu. Imunitní systém. Srdce (morfologie, funkce, převodní systém srdeční). Respirace (mechanika dýchání, vitální kapacita, transport plynů). Regulace dýchání. Hypoxie. Ledviny (funkce jednotlivých oddílů, endokrinní funkce). Protiproudový systém ledvin, funkční zkoušky ledvin. Složení tělesných tekutin, acidobazická rovnováha. Gastrointestinální systém. Žaludek, duodenum, pankreas, játra. Tenké a tlusté střevo. Výživa člověka. Obecné principy regulací (humorální, nervová, imunologická). Žlázy s vnitřní sekrecí. Regulace homeostázy natria, kalcia, regulace glykémie. Stres, těhotenství, laktace. Neuron, morfologie, funkční stavba, mediátory. Morfologie a funkce míchy, reflex extero-, proprioceptivní. Morfologie a funkce prodloužené míchy, mozečku, bazálních ganglií, mozkové kůry. Fyziologie zraku, sluchu. Vyšší nervová činnost, učení, paměť, spánek. Fyziologie dětského věku a stáří.

Literatura

Alberts, Bruce. Základy buněčné biologie: Úvod do molekulární biologie buňky. Translated by Arnošt Kotyk. 2. vyd. Ústí nad Labem: Espero Publishing, 2006. xxvi, 630. ISBN 80-902906-2-0.

HORKÝ, Drahomír, Svatopluk ČECH a Pavel TRÁVNÍK. Obecná histologie. 2. nezměněné vydání. Brno: Vydavatelství MU, Brno - Kraví Hora, 2002. 147 s. ISBN 80-210-3026-7.

HORKÝ, Drahomír a Svatopluk ČECH. Mikroskopická anatomie. 3. přepracované vydání. Brno: Vydala MU v Brně, 2011. 203 s. ISBN 978-80-210-5550-6.

DRAKE, Richard L. Gray's basic anatomy. 2012. ISBN 9781455710782. info
Přehled anatomie. Edited by Ondřej Naňka - Miloslava Elišková. Praha: Galén, 2009. ISBN 9788072626120.

Anatomie pro bakalářské studium ošetrovatelství. Edited by Pavel Fiala - Jiří Valenta - Lada Eberlová. 1. vyd. Praha: Karolinum, 2004. 136 s.: č. ISBN 80-246-0804-9.

HOLIBKOVÁ, Alžběta a Stanislav LAICHMAN. Přehled anatomie člověka. 3. vyd. Olomouc: Vydavatelství Univerzity Palackého v Olomouci, 2002. 140 s. ISBN 80-244-0495-8.

WILHELM, Zdeněk, Pavel BRAVENÝ, Bohumil FIŠER, Nataša HONZÍKOVÁ, Miloslav KUKLETA, Marie NOVÁKOVÁ, Zuzana NOVÁKOVÁ, Milena ŠIMURDOVÁ a Yveta ŠTOURACHOVÁ. Stručný přehled fyziologie člověka pro bakalářské studijní programy. 4. vyd. Brno: Masarykova univerzita, 2010. 117 s. ISBN 978-80-210-5283-3.

MOUREK, Jindřich. Fyziologie: učebnice pro studenty zdravotnických oborů. 2., dopl. vyd. Praha: Grada, 2012. 222 s. ISBN 9788024739182.

Fyziologie pro bakalářská studia v medicíně, ošetrovatelství, přírodovědných, pedagogických a tělovýchovných oborech. Edited by Richard Rokyta. 2., přeprac. vyd. Praha: ISV nakladatelství, 2008. 426 s. ISBN 80-86642-47-X.

Předmět Genetika a molekulární biologie

Zkouška je pokryta předměty Obecná genetika, Cytogenetika, Genetika II, Molekulární biologie

Okruhy otázek k předmětu Genetika a molekulární biologie

Historie a vývoj genetiky. G. Mendel, život, dílo a jeho objevy, znovuobjevení Mendelových principů.

Princip segregace a kombinace. Zobecnění Mendelových principů. Genom jaderný, mitochondriální a chloroplastový. Principy mimojaderné dědičnosti. Chromozomová teorie dědičnosti. Mendelovy principy v genetice člověka, genetické poradenství. Odchytky od Mendelovských štěpných poměrů, polymorfní geny, alelismus. Genové interakce. Dědičnost a determinace pohlaví. Dědičnost genů vázaných na pohlaví, znaky pohlavím ovládané a ovlivněné. Determinace pohlaví u člověka, abnormality pohlavních chromozomů u člověka. Kompenzace dávky genů. Vazba genů. Výpočet síly vazby, Batesonovo a Morganovo číslo. Genetické mapy, určení polohy a pořadí genů na chromozomech, tříbodové mapování.

Genetické a cytologické mapy. Tetrádová analýza. Submikroskopická a mikroskopická struktura chromozomů. Cytogenetické techniky. Analýza mitotických chromozomů, pruhovací metody. Sestavování karyotypů a ideogramů. Základy cytogenetiky člověka, nomenklatura lidských chromozomů

Metody molekulární cytogenetiky, technika FISH a odvozené metody. Početní chromozomové změny

Euploidie, aneuploidie, polyploidie. Mechanismy vzniku početních chromozomových abnormalit

Strukturní chromozomové aberace, delece, duplikace, inverze, inserce, translokace. Vrozené chromozomové aberace u člověka a jejich význam. Získané chromozomové aberace u člověka a jejich význam. Cytogenetika v prenatální a preimplantační genetické diagnostice. Nádorová cytogenetika. Mutace a mutageny. Význam mutací, rozdělení mutací, příčiny vzniku mutací. Biologické účinky UV záření, biologické účinky ionizujícího záření. Chemické mutageny a promutageny, mutageny v životním prostředí. Antimutageny. Testy na detekci mutací. Genetické založení kvantitativních znaků. Analýza kvantitativních znaků, heritabilita. Genetická struktura populací a její charakteristiky Hardyho-Weinbergův princip, testování jeho platnosti a využití. Odchytky od Hardyho-Weinbergova principu a důsledky na genetickou strukturu populací. Genetika chování.

Předmět studia molekulární biologie a historie jejího vzniku. Informační makromolekuly: proteiny, nukleové kyseliny, jejich struktura, biologické funkce a vzájemné interakce. Prokaryotický genom: struktura, replikace, transkripce, translace a regulace genové exprese. Eukaryotický genom: struktura, replikace, exprese (tj. transkripce, posttranskripční úpravy, translace, regulace genové exprese, RNA-interference. Molekulární

mechanizmy signalizace, molekulární podstata získané imunity. Molekulární podstata mutageneze, rekombinace a transpozice. Opravy poškozené DNA. Mobilní elementy u prokaryot a eukaryot (transpozony a retrotranspozony). Základy genového inženýrství (metody přenosu genů do buněk prokaryot a eukaryot, příprava transgenních organismů a jejich využití v zemědělství, zdravotnictví a průmyslu).

Literatura

Snustad, D. Peter - Simmons, Michael J. - Relichová, Jiřina - Doškař, Jiří - Fajkus, Jiří - Hořín, Petr - Knoll, Aleš - Kuglík, Petr - Šmarda, Jan - Šmardová, Jana - Veselská, Renata - Vyskot, Boris - Relichová, Jiřina: Genetika. MU Brno 2009.

Kuglík, P.: Vybrané kapitoly z cytogenetiky. MU Brno, 2000.

Kuglík, P.: Úvod do molekulární cytogenetiky člověka. KGMB PřF MU, 2005 (el. verze), <http://orion.sci.muni.cz/kgmb/student/6270.htm>

Relichová, J.: Úlohy z obecné genetiky. UJEP Brno 1982.

Relichová, J.: Praktická cvičení z genetiky. MU Brno 2001.

Lízal P.: Praktikum z obecné genetiky. MU Brno 2011 (el. verze), <http://is.muni.cz/el/1431/podzim2011/Bi3061/um/genetika-web/index.html>

prezentace z přednášky Bi3060, Fly net aj.

Rosypal S. a kol.: Úvod do molekulární biologie. I.-IVdíl. Brno 1999-2002 (třetí vydání). 2006 - I. díl (čtvrté vydání)

Rosypal S. a kol.: Terminologie molekulární biologie, Brno 2001.

Šmarda J. a kol.. Metody molekulární biologie, Brno, 2005.

Brown T.A.: Klonování genů a analýza DNA. Český překlad M. Fellner a kol., Univerzita Palackého v Olomouci, 2007.

Lewin B. Genes VII, Oxford University Press, Oxford, New York, Tokyo 2002.

Alberts et al.: Molecular biology of the cell. Garland Publ. 2004.

Alberts a kol: Základy buněčné biologie, Espero, 2000, 2005.

Clark D.: Molecular biology, Elsevier, 2005.