Plán výuky jarní semestr 2011/2012
LF – ošetřovatelství, porodní asistentka – presenční forma
Velká posluchárna, Komenského náměstí 2
Úterý 10:20-12:00 – sudé týdny (první týden je sudý)

1.
21.2.2012
Klinická genetika – genetické poradenství
MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

2.
6.3.2012
Klinická cytogenetika, molekulární cytogenetika, onkocytogenetika – základy
Mgr. Marta Hanáková

3.
20.3.2012
Vrozené chromosomové aberace, klinické projevy
MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

4.
3.4.2012
DNA/RNA diagnostika – základy
RNDr. Iveta Valášková

5.
14.4.2012
Monogenně dědičná onemocnění – klinické projevy
MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

6.
1.5.2012 - STATNÍ SVÁTEK

7.
15.5.2012
Primární s sekundární genetická prevence, prenatální diagnostika
Novorozenecký screening
Etické a právní aspekty,
MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

8.
29. 5. 2012
Multifaktoriálně dědičná onemocnění, farmakogenetika, teratogeny
MUDr. Šárka Prášilová

LF – ošetřovatelství + porodní asistentka – kombinovaná forma

Posluchárna KAM, Kamenice 3, 2. patro

1.
24.2.2012, 8:00-9:40
Klinická genetika – základy
MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

2.
9.3.2012, 8:00 – 9:40
Klinická cytogenetika, molekulární cytogenetika, onkocytogenetika – základy
Mgr. Marta Hanáková

3.
23.3.2012, 8:00 – 9:40
DNA/RNA diagnostika – základy
RNDr. Iveta Valášková

Harmonogram studijního roku – jarní semestr 2011/2012

Výuka pro I. - III. ročník	20. února 2012 do 01. června 2012
Výuka pro IV. - V. ročník	20. února 2012 do 08. června 2012*
Zkouškové období	04. června 2012 do 13. července 2012
Prodloužené zkouškové období	27. srpna 2012 do 07. září 2012
Hlavní prázdniny	14. července 2012 do 26. srpna 2012

Literatura

Přednášky z lékařské genetiky

D.J.Pritchard, B.R. Korf: **Základy klinické genetiky, Galén 2007**
Nussbaum, Mc Illnes :Thompson & Thompson: **Klinická genetika**, 2004
Michalová K.: **Úvod do lidské cytogenetiky**, IDVPZ Brno, 1999
Šmarda J.: **Člověk v proudu dědičnosti**, Grada, 1999
Žižka J.: **Diagnostika syndromů a malformací**, 1994
J. Fendrychová, I. Borek a kol.: **Intenzivní péče o novorozence, Kapitola: Genetika v perinatologii, str. 111-126,** NCO NZO 2007
Miluše Vacušková a kolektiv: **Vybrané kapitoly z ošetřovatelské péče v pediatrii 1. část, kapitola 6: Genetické vyšetření, str. 113-125,** NCO NZO, Brno 2009
Š. Sršeň, K. Sršňová: **Základy klinickej genetiky**, Osveta, 2005

Okruhy otázek pro bakaláře – ošetřovatelství, porodní asistentka - 2008

Podmínkou absolvování předmětu je účast na přednáškách a úspěšné zodpovězení testu.

Klinická genetika

Čím se zabývá obor lékařská genetika – základní skupiny onemocnění, skupiny pacientů a druhy laboratorních vyšetření, která se používají v lékařské genetice.

Vrozené chromosomové aberace autonomů, rozdělení, základní klinické příznaky u nejčastějších VCA autosomů, diagnostická vyšetření prenatální a postnatální.

Vrozené chromosomové aberace gonosomů rozdělení, základní klinické příznaky u nejčastějších VCA gonosomů, diagnostická vyšetření prenatální a postnatální.

Primární a sekundární genetická prevence (charakteristika, příklady)

Autosomálně dominantní dědičnost, základní charakteristika AD dědičnosti , specifika, genetická rizika pro příbuzné, příklady onemocnění, možnost genetických vyšetření.

Autosomálně recesivní dědičnost, základní charakteristika, genetická rizika pro příbuzné, příklady onemocnění, možnost genetických vyšetření. Genetické poradenství u příbuzenských vztahů, možnosti vyšetření.

X-recesivní dědičnost, X-dominantní dědičnost , základní charakteristika, genetická rizika pro příbuzné, příklady onemocnění, možnost genetických vyšetření.

Genetické poradenství v rodinách s výskytem onkologických onemocnění. Kdy je podezření na hereditární (dědičnou) dispozici k onkologickému onemocnění v rodině. Uveďte některé příklady malignit s hereditární dispozicí.

Prediktivní testování u hereditárních malignit, možnosti, podmínky a problémy (etické, psychologické, sociální).

Reprodukční genetika – jaké potíže mají páry s poruchou reprodukce, jaká genetická vyšetření můžeme těmto pacientům nabídnout.

Multifaktoriální dědičnost, charakteristika, příklady nemocí a vývojových vad, genetické poradenství, určení výše genetického rizika.

Lidské teratogeny, charakteristika, rozdělení do skupin, na čem závisí účinek teratogenu, kritická období ve vývoji plodu

Která infekční onemocnění matky v graviditě mají prokázaný teratogenní vliv na plod
Která onemocnění matky event. metabolické disbalance mají teratogenní vliv na plod.
Co je to FAS?

Cytogenetika

Chromosom, stavba chromosomu, vztah mezi pojmy chromatida a chromosom. Mitóza, meióza. Karyotyp, třídění chromosomů.

Odběr materiálu, kultivace a zpracování v klasické cytogenetice - postnatální, prenatální onkocytogenetice , metody pruhování a barvení chromosomů.

Vrozené chromosomové aberace, dělení, vznik, laboratorní vyšetření používané k jejich stanovení, indikace k vyšetření.

Získané chromosomové aberace, dělení, vznik, laboratorní vyšetření používané k jejich stanovení, indikace k vyšetření.

Molekulárně cytogenetické metody, typy sond, princip značení DNA, modifikace metody FISH, principy a využití metod.

Využití molekulárně cytogenetických metod v klinické a nádorové cytogenetice a reprodukční medicíně, příklady detekce genetických změn a onemocnění.

Význam a využití cytogenetiky při vyšetřování onkologických pacientů, materiál, metody včetně molekulárně cytogenetických.

DNA diagnostika

DNA – definice, její struktura, nukleotid, nukleozid, nukleové báze, typy vazeb
Gen – definice, funkce, struktura
Alela – dominantní, recesivní, kodominance

Genotyp, fenotyp, homozygot, heterozygot

Lidský genom
Projekt HUGO

Přenos genetické informace
Ústřední dogma molekulární biologie
RNA - typy, funkce
Transkripce, posttranskripční úpravy, translace
Genetický kód

Mutace – definice, rozdělení, typy mutací, klasifikace mutací z hlediska efektu na genový produkt

DNA diagnostika – definice, cíle, přímá a nepřímá DNA diagnostika, metody detekce známých mutací, metody vyhledávání neznámých mutací

Gen CFTR, nejčastější CF mutace a metody jejich detekce