

## Plán výuky Lékařská genetika

LF - ošetřovatelství, porodní asistentka, zdravotní záchranář  
presenční forma - jarní semestr 2015

Lékařská genetika - přednáška

Úterý 10.20 - 12.00

1x za 14 dnů - sudé týdny

Velká posluchárna, Komenského náměstí 2

Výuka začíná 16.2. a končí 29.5. Je 15 výukových týdnů a 1. týden je sudý.

### Program:

**17.2.2015**

**Klinická genetika - genetická ambulance, genetické laboratoře, pacienti genetických poraden, genetická onemocnění**

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

**3.3.2015**

**Klinická cytogenetika, molekulární cytogenetika, onkocytogenetika - základy**

Mgr. Marta Hanáková

**17.3.2015**

**Vrozené chromosomové aberace - klinické projevy, postnatální a prenatální diagnostika, genetické poradenství**

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

**31.3.2015**

**DNA/RNA diagnostika - základy**

RNDr. Iveta Valášková

**14.4.2015**

**Monogenně dědičná onemocnění, příklady, klinika, diagnostika, genetické poradenství, prenatální diagnostika**

MUDr. Jana Šoukalová

**28.4.2015**

**Onkogenetická vyšetření, genetické poradenství u hereditárních nádorových syndromů: „Urgentní genetika“**

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

**12.5.2015**

**Multifaktoriálně (komplexně) dědičná onemocnění - genetické poradenství, možnosti prenatální diagnostiky u chorob s komplexní dědičností, teratogeny**

MUDr. Šárka Prášilová

**26.5.2015**

**Reprodukční genetika, genetická vyšetření u párů s poruchou reprodukce, prenatální diagnostika, preimplantační genetická diagnostika**

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

## Literatura

### Základem studia je látka přednášená na přednáškách

D.J.Pritchard, B.R.Korf: **Základy lékařské genetiky**, Galén 2007

Nussbaum, Mc Illnes, :Thompson & Thompson: **Klinická genetik**a, 2004

E. Kočárek a kol.: **Klinická cytogenetika I**, UK Praha, 2010, ISBN 978-80-246-1880-7

J. Fendrychová, I. Borek a kol.: **Intenzivní péče o novorozence**,  
Kapitola: Genetika v perinatologii, str. 111-126, NCO NZO 2007, 2012

Miluše Vacušková a kolektiv: **Vybrané kapitoly z ošetrovatelské péče v pediatrii 1. část**,  
kapitola 6: Genetické vyšetření, str. 113-125, NCO NZO, Brno 2009

Š. Sršeň, K. Sršňová: **Základy klinické genetiky**, Osveta, 2005 ISBN 80-217-0477-2.

Hyánek a kol.: **Klinické a biochemické aspekty vrozených metabolických poruch**

Michalová K.: **Úvod do lidské cytogenetiky**, IDVPZ Brno, 1999

Šmarda J.: **Člověk v proudu dědičnosti**, Grada, 1999

Kapras J.: **Pokroky v lékařské genetice**, Avicenum 1992

Žižka J.: **Diagnostika syndromů a malformací**,1994

E. Kočárek, **Biologie člověka 1**, Scientia, 2010, ISBN: 978-80-86960-47-0

E. Kočárek, **Genetika**, Scientia, 2005, ISBN: 978-80-86960-36-4

M. Souček a kol., **Vnitřní lékařství**, Grada 2011, ISBN: 978-80-247-2110-1

<http://www.slg.cz/stitky/doporuceni>

<http://telemedicina.med.muni.cz/pdm/genetika/>

OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?cmd=search&db=omim>

ORPHANET: <http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease.php>

EUROGENTEST: <http://www.eurogentest.org> (Patients,public, policy)

<http://www.novorozeneckyscreening.cz/>

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

## Okruhy otázek pro bakaláře - ošetřovatelství, porodní asistentka, zdravotní záchranář 2015

### 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 prenatalní a postnatální.

Vrozené chromosomové aberace gonosomů rozdělení, základní klinické příznaky u nejčastějších VCA gonosomů, diagnostická vyšetření prenatalní 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 (komplexní) dědičnost, charakteristika, příklady nemocí a vývojových vad, genetické poradenství, určení výše genetického rizika, možnosti prenatalní diagnostiky pro tato onemocnění.

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, prenatalní 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