

Témata k seminární práci

Připravte na zadané téma prezentaci (PowerPoint) na 4-6 slidů.

Prezentace by měla obsahovat:

- Stručný klinický popis projevů onemocnění, možnosti léčby
- Genetická příčina potíží, dědičnost onemocnění (případně včetně vzorového rodokmenu)
- Riziko opakování stejného onemocnění pro příbuzné pacienta
- Prevalence onemocnění v populaci
- Primární a sekundární genetické prevence
- Možnosti genetického vyšetření - postnatálně a prenatálně (typ vyšetření, jaký biologický materiál, jaký odběr, u prenatálních vyšetření - ve kterém týdnu těhotenství apod.)
- Etické a právní aspekty vyplývající z genetického vyšetření daného onemocnění

1. Down syndrom
2. Edwards syndrom
3. Patau syndrom
4. Turner syndrom
5. Klinefelter syndrom
6. Cri du Chat syndrom
7. Wolf-Hirschhorn syndrom

1. Prader-Willi syndrom
2. Angelman syndrom
3. Di Georgie syndrom
4. Williams Beuren syndrom
5. Sterilita, opakované spontánní aborty
6. Prenatální screeningová vyšetření
7. Novorozenecký screening

1. Cystická fibrosa
2. Spinální svalová atrofie
3. Fenylketourie
4. Hemofilie A a B
5. Duchennova/Beckerova svalová dystrofie
6. Huntingtonova choroba
7. Myotonická dystrofie

1. Vrozená srdeční vada
2. Rozštěp rtu a patra
3. Rozštěp nervové trubice
4. Fetální alkoholový syndrom
5. Neurofibromatosa I
6. Syndrom prodlouženého Q-T intervalu
7. Achondroplasia

1. FAP - familiární adenomatosní polypova střevní
2. HNPCC - hereditární nepolyposní karcinom kolorekta
3. Dědičná forma nádoru prsu a ovaria
4. Retinoblastom
5. Morbus von Hippel-Lindau
6. Syndrom fragilního X chromosomu
7. Maligní hypertermie