

Bi7250 Lékařská genetika a genetické poradenství

Sylabus přednášek na letní semestr 2012/2013

Přednášky se budou konat **každé úterý od 15.00** v přednáškové místnosti **A11/235** v **Univerzitním kampusu**.

- 19.2.2013 Klinická genetika a genetické poradenství. Historie lékařské genetiky. Indikace ke genetickému vyšetření, pacienti genetických poraden. Postup při vyšetření v genetické poradně, genetická prognóza. Etické a právní aspekty v klinické genetice, informovaný souhlas. Prediktivní testování. (prim. MUDr. R. Gaillyová)
- 26.2.2013 Vrozené a získané aberace chromosomů u člověka a syndromy s nimi spojené. Polymorfismus chromosomů, nadpočetné marker chromosomy, chromozomová mozaika. Indikace k chromosomálnímu vyšetření. Moderní přístupy v cytogenetice člověka – DNA čipy a metoda MLPA. (Dr. V. Vallová)
- 5.3.2013 Genetika mentální retardace. Definice, klasifikace, etiologie a příčiny MR. Význam architektury genomu u MR. Nové mikroleční syndromy, metody jejich diagnostiky. Možnosti detekce příčin MR. Využití databáz. (Dr. V.Vallová)
- 12.3.2013 Preventivní přístupy lékařské genetiky, primární a sekundární prevence. Indikace k prenatálnímu vyšetření, metody odběru a konečného hodnocení vzorků. Neinvazivní a invazivní metody prenatální diagnostiky. Geneticky významné vrozené vady. Asistovaná reprodukce, její metody a úloha genetiky při IVF. Preimplantační genetická diagnostika. (prim. MUDr. R. Gaillyová)
- 19.3.2013 Polyfaktoriální (multifaktoriální) dědičnost u člověka. Komplexní onemocnění. Teratogeny, karcinogeny, mutageny. (prim. MUDr. R. Gaillyová)
- 26.3.2013 Struktura lidského genomu a typy sekvencí v něm obsažených. Základní typy variability lidského genomu. Polymorfismy DNA, jejich detekce a využití. Mutace a instabilita lidské DNA. Genetická onemocnění daná amplifikací tripletů. Monogenně dědičné choroby. (Dr. I. Valášková)
- 2.4.2013 Přímá DNA diagnostika monogenně dědičných chorob. (Dr. I.Valášková)
- 9.4.2013 Nepřímá DNA diagnostika monogenně dědičných chorob. (Dr. I.Valášková)
- 16.4 2013 RNA diagnostika a její využití v onkogenetice, expresní analýza, nové metody v molekulární biologii člověka. (Dr.I.Valášková)
- 23.4.2013 Metody profilování DNA. Určování paternity. Identifikace osob. (Dr. I.Kraus)
- 30.4.2013 Genetické poradenství v reprodukční genetice. Genetické příčiny infertility. (MUDr. R. Beharka, Dr. V. Vallová)
- 7.5. 2012 *Rektorské volno*

14.5.2012 Metabolické vady u člověka. (Doc. Valík)

Závěrečná zkouška proběhne formou **ústního zkoušení**. Bližší informace ke zkoušce budou sděleny ku konci semestru.