

Bi7250 Lékařská genetika a genetické poradenství

Sylabus přednášek na letní semestr 2017

Přednášky se budou konat **každé úterý od 15.00 do 17,00 hodin** v přednáškové místnosti **A11/235 v Univerzitním kampusu.**

- 21.2.2017 Když vzácné onemocnění není vzácné – - přednáška ke Dni vzácných onemocnění 28.2.2017. Historie lékařské genetiky. Lékařská genetika a genetické poradenství. Pacienti genetických poraden. Postup při vyšetření v genetické poradně, genetická prognóza. **(prim. MUDr. R. Gaillyová)**
- 28.2.2017 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)**
- 7.3.2017 Metody profilování DNA. Určování paternity. Identifikace osob. **(Dr. I. Kraus)**
- 14.3.2017 Preventivní přístupy lékařské genetiky, primární a sekundární prevence. Indikace k prenatalnímu vyšetření, metody odběru a konečného hodnocení vzorků. Neinvazivní a invazivní metody prenatalní diagnostiky. Preimplantační genetická diagnostika. **(prim. MUDr. R. Gaillyová)**
- 21.3.2017 Onemocnění s komplexní dědičností, geneticky významné a časté vrozené vývojové vady. **(prim. MUDr. R. Gaillyová)**
- 28.3.2017 Přímá DNA diagnostika monogenně dědičných chorob. **(Dr. I. Valášková)**
- 4.4.2017 Nepřímá DNA diagnostika monogenně dědičných chorob. **(Dr. I. Valášková)**
- 11.4.2017 Genetické poradenství v reprodukční genetice. Genetické příčiny infertility a možnosti řešení. Asistovaná reprodukce, její metody a úloha genetiky při IVF. **(MUDr. R. Beharka)**
- 18.4.2017 RNA diagnostika a její využití v onkogenetice, expresní analýza, nové metody v molekulární biologii člověka. **(Dr. I. Valášková)**
- 25.4.2017 Nové vyšetřovací metody v prenatalní a postnatalní genetické diagnostice **(Dr. I. Valášková)**
- 2.5.2017 Metabolické vady u člověka. **(Doc. D. Valík)**
- 9.5.2017 Testování v lékařské genetice. Etické a právní aspekty v klinické genetice, informovaný souhlas. Právo vědět a právo nevědět. **(prim. MUDr. R. Gaillyová)**

16.5.2017 Moderní laboratorní přístupy v cytogenetice člověka – DNA čipy a metoda MLPA a jejich využití při molekulární diagnostice mentálních retardací a vrozených vývojových vad. **(Dr. J. Smetana)**

Závěrečná zkouška proběhne formou **písemného testu**. Bližší informace ke zkoušce budou sděleny ku konci semestru.