

Okruhy pro atestační zkoušky specializačního vzdělávání v oboru Klinická genetika

Bioanalytik pro klinickou genetiku

1. Stavba chromosomu – molekulární, cytologická i morfologická.
2. Základní metody přípravy chromosomových preparátů z různých tkání, barvení preparátů, zásady klasifikace lidských chromosomů, mezinárodní nomenklatura, záznamy výsledků konvenčního FISH a array vyšetření., algoritmus vyšetření.
3. Mitosa a meiosa, lidská gametogeneze, klinický význam mitosy a meiosy.
4. Syndromy spojené se změnou počtu autosomů a pohlavních chromosomů.
5. Syndromy spojené se strukturní přestavbou autosomů a pohlavních chromosomů. Molekulární cytogenetika, základní princip metod FISH, jejich modifikace, čipové analýzy, indikace k vyšetření.
6. Imprinting a uniparentální disomie, mechanismus vzniku, metody průkazu a klinický význam.
7. Syndromy chromosomové nestability (chromosome breakage syndromes), frekvence, projevy a dědičnost.
8. Indikace k prenatalnímu vyšetření, metody odběru a kultivace a konečného hodnocení vzorků.
9. Mikrodeleční syndromy, metody diagnostiky těchto syndromů, jejich frekvence, projevy, dědičnost.
10. Onkocytogenetika, specifické změny chromosomů u leukémií a jejich diagnostický a prognostický význam.
11. Vrozené a získané strukturní aberace chromosomů u člověka, etiologie, klinický význam, konkrétní příklady.
12. X chromosom, sex chromatin, lyonizace, fragilní X.
13. Asistovaná reprodukce, její metody a úloha cytogenetiky při IVF.
14. Polymorfismus chromosomů, nadpočetné marker chromosomy, jejich diagnostika a klinický význam.
15. Populační incidence chromosomových aberací a syndromů, spontánní potraty a chromosomy, hydatidózní mola, teratomy.
16. Význam chromosomových aberací při vzniku zhoubných nádorů (onkogeny, nádorové supresorové geny), algoritmus a metody cytogenetického vyšetření.

17. Strukturní a početní změny X a Y chromosomů a jejich důsledky.
18. Mechanismus vzniku chromosomové mozaiky v organismu, nejčastější syndromy s nálezy mozaiky, metody průkazu.
19. Buněčný cyklus somatických buněk a chromosomy. Genetické a fyzikální mapy genomu a jejich využití.
20. Struktura lidského genomu a typy sekvencí v něm obsažených.
21. Struktura lidských genů, proteinotvorné geny, RNA geny.
22. Genom, transkriptom, proteom.
23. Vyhledávání genů podmiňujících lidské choroby.
24. Exprese lidských genů a její regulace.
25. Mutace v lidském genomu, jejich příčiny, druhy a identifikace.
26. Variabilita lidského genomu.
27. Genová terapie.
28. Choroby s autosomálně recesivní dědičností.
29. Choroby s autosomálně dominantní dědičností.
30. Choroby s gonosomální dědičností.
31. Multifaktoriální (polyfaktoriální) choroby.
32. Komplexní onemocnění.
33. Teratogeny, karcinogeny, mutageny.
34. Indikace ke genetickému vyšetření.
35. Indikace k chromosomálnímu vyšetření.
36. Genetická onemocnění daná amplifikací tripletů.
37. Metody prenatální diagnostiky.
38. Invazivní metody prenatální diagnostiky.
39. Neinvazivní metody prenatální diagnostiky.
40. Indikace k invazivní prenatální diagnostice. Screening v těhotenství.
41. Geneticky významné vrozené vady.
42. Genetické příčiny infertility.
43. Genetické poradenství v reprodukční genetice.

44. Asistovaná reprodukce.
45. In vitro fertilizace.
46. Preimplantační genetická diagnostika.
47. Nádory s dědičnou komponentou.
48. Formy výskytu nádorových chorob.
49. Genetické poradenství v onkogenetice.
50. Hereditární nádorová predispozice.
51. Léčba geneticky podmíněných chorob.
52. Prediktivní testování.
53. Informovaný souhlas v genetice.
54. Etické problémy v genetice.

Doporučená literatura

1. NUSSBAUM, R.L., McINNES, R.R., WILLARD H.F.: Thompson a Thompson, Klinická genetika, Triton Praha, 2004
2. HARPER, P.S : Practical genetic counselling, Oxford University Press, London 2001
3. MICHALOVÁ, K.: Úvod do lidské cytogenetiky, IPVZ Brno, 1999
4. PRITCHARD, D.J., KORF, B.R.: Základy lékařské genetiky, Galén Praha, 2007
5. STRACHAN, T., READ, A.P.: Human Molecular Genetics, 4th ed., Garland Science Taylor and Francis Group L. C 2011
6. GOETZ, P. a spol.: Klinická genetika, Postgraduální medicína, 4:5, 2002
7. MUELLER, T.F., YOUNG, I.D.: Emery's Elements of Medical Genetics, 11th ed., Churchill Livingstone, Edinburgh, 2001
8. MILLER, O., THERMAN, E.: Human Chromosomes, Springer, 2001
9. McKINLAY GARDNER, R., SUTHERLAND, G.: Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, Oxford Press, 2004
10. D. PETER SNUSTAD, MICHAEL J. SIMMONS : Genetika, Masarykova universita, Nakladatelství Brno 2009