

## Lékařská genetika

1. Struktura lidského genu
2. Struktura lidského genomu a typy sekvencí v něm obsažených
3. Informační makromolekuly - struktura, funkce, evoluce
4. Základní procesy toku genetické informace v živých systémech
5. Exprese lidských genů a její regulace
6. Reparace lidské DNA a její poruchy
7. Základní typy variability lidského genomu
8. Mutace v lidském genomu a jejich detekce
9. Polymorfismy DNA, jejich detekce a využití
10. Molekulární podstata chorob s dědičnou složkou
11. Molekulární podstata karcinogeneze
12. Možné postupy od souborů postižených k identifikaci kauzálních genů, příklady
13. Genová vazba, genetické a fyzikální mapy, využití v lékařské genetice
14. Základní nástroje molekulární genetiky (hybridizace, enzymy, elektroforéza)
15. Southernův blotting a PCR - srovnání, specifické aplikace
16. Klonování DNA a knihovny DNA, využití v genetice člověka
17. DNA čipy a jejich využití v diagnostice a výzkumu
18. Sekvence DNA
19. Zásady správné laboratorní praxe v molekulární genetice, specifika běžných metod
20. Etické a sociální problémy moderní molekulární genetiky člověka
21. Stavba chromosomu – molekulární, cytologická i morfologická
22. Základní metody přípravy chromosomových preparátů z různých tkání, barvení preparátů, zásady klasifikace lidských chromosomů, mezinárodní nomenklatura, záznamy výsledků konvenčního a FISH vyšetření
23. Mitosa a meiosa, lidská gametogeneze, klinický význam mitosy a meiosis
24. Syndromy spojené se změnou počtu autosomů a pohlavních chromosomů
25. Syndromy spojené se strukturální přestavbou autosomů a pohlavních chromosomů
26. Molekulární cytogenetika, základní principy metod FISH a jejich modifikace, indikace k vyšetření
27. Imprinting a uniparentální disomie, mechanismus vzniku a klinický význam. Syndromy chromosomové nestability (chromosome breakage syndromes), frekvence, projevy a dědičnost
28. Indikace k prenatálnímu vyšetření, metody odběru a kultivace a konečného hodnocení vzorků
29. Mikrodeleční syndromy, metody diagnostiky těchto syndromů, jejich frekvence, projevy, dědičnost
30. Onkocytogenetika, specifické změny chromosomů u leukémií a jejich diagnostický a prognostický význam
31. Vrozené a získané strukturální aberace chromosomů u člověka, etiologie, klinický význam, konkrétní příklady
32. X chromosom, sex chromatin, lyonizace, fragilní X
33. Asistovaná reprodukce, její metody a úloha cytogenetiky při IVF
34. Polymorfismus chromosomů, nadpočetné marker chromosomy, jejich diagnostika a klinický význam
35. Populační incidence chromosomových aberací a syndromů, spontánní potraty, hydatidózní

mola, teratomy

36. Význam chromosomových aberací při vzniku zhoubných nádorů (onkogeny, nádorové supresorové geny), algoritmus a metody cytogenetického vyšetření
37. Strukturní a početní změny Y chromosomu a jejich důsledky
38. Mechanismus vzniku chromosomové mozaiky v organismu, nejčastější syndromy s nálezy mozaiky, metody průkazu
39. Buněčný cyklus somatických buněk
40. Autosomálně dominantní dědičnost
41. Autosomálně recesivní dědičnost
42. Choroby s autosomální dědičností
43. Dědičnost s vazbou na pohlaví
44. Choroby s gonosomální dědičností
45. Polyfaktoriální (multifaktoriální) dědičnost
46. Multifaktoriální choroby
47. Komplexní onemocnění
48. Teratogeny, karcinogeny, mutageny
49. Indikace ke genetickému vyšetření
50. Indikace k chromosomálnímu vyšetření
51. Typy chromosomálních aberací, dopad na fenotyp
52. Nejčastější syndromy podmíněné chromosom. aberacemi
53. Nejčastější syndromy podmíněné aberacemi gonosomů
54. Syndromy chromosomální instability
55. Mikrodeleční syndromy
56. Genetická onemocnění daná amplifikací tripletů
57. Cytogenetické vyšetření v graviditě
58. Metody prenatální diagnostiky
59. Invazivní metody prenatální diagnostiky
60. Neinvazivní metody prenatální diagnostiky
61. Indikace k invazivní prenatální diagnostice
62. Screening v těhotenství
63. Geneticky významné vrozené vady
64. Genetické příčiny infertility
65. Genetické poradenství v reprodukční genetice
66. In vitro fertilizace
67. Preimplantační genetická diagnostika
68. Nádory s dědičnou komponentou
69. Formy výskytu nádorových chorob
70. Genetické poradenství v onkogenetice
71. Léčba geneticky podmíněných chorob
72. Prediktivní testování
73. Informovaný souhlas
74. Etické problémy v genetice