

Okruhy pro atestační zkoušky specializačního vzdělávání v oboru Klinická genetika

Bioanalytik pro klinickou genetiku

I. okruh - cytogenetika

1. Stavba chromosomu – molekulární, cytologická i morfologická.
2. Základní metody přípravy chromosomových preparátů z různých tkání (kultivace buněk a zpracování buněčných kultur, barvení preparátů).
3. Lidský karyotyp, zásady klasifikace lidských chromosomů, mezinárodní nomenklatura, záznamy výsledků cytogenomického vyšetření.
4. Mitosa a meiosa, klinický význam, poruchy mitosy a meiosy a jejich důsledky.
5. Chromosomové aberace (typy a dělení chromosomových aberací, početní a strukturní aberace, balancované a nebalancované aberace, vrozené a získané aberace).
6. Syndromy spojené se změnou počtu autosomů a gonosomů.
7. Syndromy spojené se strukturní přestavbou autosomů a gonosomů.
8. Fluorescenční *in situ* hybridizace - základní princip, typy DNA sond, modifikace FISH, indikace k vyšetření.
9. Mikročipové technologie - základní princip, hodnocení a klasifikace nálezů, indikace k vyšetření.
10. Imprinting a uniparentální disomie, mechanismus vzniku, metody průkazu a klinický význam.
11. Mikrodeleční syndromy, metody diagnostiky, frekvence, projevy, dědičnost.
12. Onkocytogenomika - specifické změny chromosomů u hematologických malignit, komplexní karyotypy, klonální vývoj, diagnostický a prognostický význam.
13. X chromosom, sex chromatin, lyonizace, fragilní X.
14. Polymorfismus chromosomů na mikroskopické a submikroskopické úrovni, nadpočetné marker chromosomy, diagnostika a klinický význam.
15. Chromosomové aberace v nádorových buňkách (primární a sekundární aberace, onkogeny, nádorové supresorové geny, klinický význam, metody a algoritmus cytogenomického vyšetření nádorových buněk).
16. Strukturní a početní změny X a Y chromosomů a jejich důsledky.
17. Chromothripsis v germinálních a somatických buňkách (základní princip, mechanismy vzniku, klinické důsledky).
18. Mechanismus vzniku chromosomové mozaiky v organismu, nejčastější syndromy s nálezy mozaiky, metody průkazu.

II. okruh – molekulární genetika

19. Buněčný cyklus somatických buněk.
20. Struktura a funkce DNA a RNA, genetický kód. Sestřih a jeho význam.
21. Lidský genom - velikost, počet genů, základní typy sekvencí. Transkriptom, proteom, metabolom.
22. Struktura lidských genů, geny kódující proteiny, geny kódující funkční RNA, databáze lidských genů.

23. Identifikace genů zodpovědných za dědičná onemocnění. Genová vazba, genetické a fyzikální mapy genomu a jejich využití.
24. Exprese lidských genů a její regulace na různých úrovních, metabolické a signální dráhy.
25. Genové mutace – klasifikace mutací podle biologických důsledků a podle patogenního charakteru, metody detekce, význam klasifikace pro interpretaci výsledků molekulárně genetického vyšetření.
26. Reparační mechanismy lidské DNA a jejich poruchy, významné choroby související s narušením reparace DNA.
27. Variabilita lidského genomu, polymorfismy DNA, haplotypy, jejich detekce a využití.
28. Komplexní onemocnění. Multifaktoriální (polyfaktoriální) choroby.
29. Masivní paralelní sekvenování – základní princip, genové panely, CES, WES, WGS, využití, interpretace nálezů, indikace k vyšetření.
30. Genetická onemocnění spojená s expanzí repetitivních sekvencí.
31. Interpretace a klasifikace genetických variant.
32. Analýza patogenity variant na základě predikčních programů a funkčních studií.
33. Molekulární patofyziologie genetických variant (protein misfolding, nonsense mediated mRNA decay a další mechanismy podílející se na klinickém projevu genetických variant).
34. Monogenní dědičnost, polygenní a multifaktoriální dědičnost, mitochondriální dědičnost.
35. Metody analýzy genové exprese a jejich využití v genetice člověka.
36. Škodlivé environmentální faktory. Mutageny, teratogeny a kancerogeny. Definice a rozdělení. Problematika expozice v těhotenství. Obecné principy testování mutagenního potenciálu.

III. okruh – klinická genetika

37. Indikace k molekulárně genetickému vyšetření.
38. Indikace k cytogenomickému vyšetření.
39. Choroby s autosomálně recesivní a autosomálně dominantní dědičností.
40. Dědičnost s vazbou na pohlaví, choroby s gonosomální dědičností.
41. Nejčastější syndromy podmíněné chromosomovými aberacemi.
42. Syndromy chromosomové nestability (chromosome breakage syndromes), frekvence, projevy a dědičnost.
43. Populační incidence chromosomových aberací a syndromů, spontánní potraty a chromosomy, hydatidózní mola, teratomy.
44. Genetické příčiny sterility a infertility. Základní typy genetického laboratorního vyšetření u sterilních a infertilních párů.
45. Prenatální diagnostika - indikace k prenatálnímu vyšetření, metody odběru, kultivace a hodnocení vzorků.
46. Neinvazivní metody prenatální diagnostiky, těhotenský screening, indikace k neinvazivní prenatální diagnostice.
47. Asistovaná reprodukce, metody IVF, genetické poradenství v reprodukční genetice.
48. Preimplantační genetická diagnostika.

49. Principy nemendelovské dědičnosti, epigenetiky, genetického imprintingu, variabilní expresivity, neúplné penetrance, interakcí.
50. Základy genetické epidemiologie. Nejčastější monogenní choroby a chromosomové aberace v naší populaci. Principy a význam registrace vrozených vad.
51. Onkogenetika - formy výskytu nádorových chorob, nádory s dědičnou komponentou, hereditární nádorové predispozice, genetické poradenství v onkogenetice.
52. Prediktivní testování.
53. Základní etické aspekty lékařské genetiky, etika genetického poradenství, etika genetického testování, etika prenatální diagnostiky.
54. Základní právní aspekty lékařské genetiky, GDPR, informovaný souhlas v genetice.