

**Plán výuky Lékařská genetika**  
**LF - ošetřovatelství - všeobecná sestra**  
**Kombinovaná forma - jarní semestr 2015**

**20.02.2015-pátek**

08.00 – 08.50 hod.	Odborná oš. praxe I	KAM	doc. PhDr. Miroslava Kyasová, Ph.D.
09.00 – 10.40 hod.	Mikrobiologie a imunologie	KAM	MUDr. O. Zahradníček
10.50 -12.30 hod.	Ošetřovatelské postupy	KAM	Mgr. P. Juřeniková, Ph.D. prof. MUDr. H. Matějovská Kubešová CSc.
12.40 - 14.20 hod.	Klinická propedeutika Informační systémy ve zdrav.sk.A	KAM	
14.30 - 16.10 hod.	Ošetřovatelské postupy sk. B	VYP OU	Mgr.D. Vlk, CSc. Mgr. P. Juřeniková, Ph.D.

**06.03.2015-pátek**

08.00 – 09.40 hod.	<b>Lékařská genetika</b>	<b>KAM</b>	<b>MUDr. R. Gaillyová, Ph.D.</b>
09.50 -11.30 hod.	Teorie ošetřovatelství II Informační systémy ve zdrav.sk.A	KAM	PhDr. M. Schneiderová
11.40 - 13.20 hod.	Ošetřovatelské postupy sk.B	VYP OU	Mgr.D. Vlk, CSc. Mgr. P. Juřeniková, Ph.D.
13.30 - 15.10 hod.	Mikrobiologie a imunologie	KAM	MUDr. O. Zahradníček

**20.03.2015-pátek**

08.00 – 09.40 hod.	<b>Lékařská genetika</b>	<b>KAM</b>	<b>MUDr. R. Gaillyová, Ph.D.</b> prof. MUDr. H. Matějovská Kubešová CSc.
09.50 -11.30 hod.	Klinická propedeutika	KAM	PhDr. M. Schneiderová
11.40 - 13.20 hod.	Teorie ošetřovatelství II Informační systémy ve zdrav.sk.B	KAM	
13.30 - 15.10 hod.	Ošetřovatelské postupy sk. A	VYP OU	Mgr.D. Vlk, CSc. Mgr. P. Juřeniková, Ph.D.

**03.04.2015-pátek**

08.00 – 09.40 hod.	<b>Lékařská genetika</b>	<b>KAM</b>	<b>MUDr. R. Gaillyová, Ph.D.</b> prof. MUDr. H. Matějovská Kubešová CSc.
09.50 -12.20 hod.	Klinická propedeutika	KAM	MUDr. O. Zahradníček
12.30 - 14.10 hod.	Mikrobiologie a imunologie Informační systémy ve zdrav.sk.B	KAM	
14.20 - 16.00 hod.	Ošetřovatelské postupy sk. A	VYP OU	Mgr. D. Vlk, CSc. Mgr. P. Juřeniková, Ph.D.

**17.04.2015-pátek**

08.00 – 10.30 hod.	Teorie ošetřovatelství II	KAM	PhDr. M. Schneiderová prof. MUDr. H. Matějovská Kubešová CSc.
10.40 - 13.10 hod.	Klinická propedeutika	KAM	
13.20 - 15.00 hod.	Ošetřovatelské postupy sk. B	OU	Mgr. P. Juřeniková, Ph.D. prof. MUDr. H. Matějovská Kubešová CSc.
13.30 - 15.10 hod.	Klinická proped.-odb.praxe.sk.A	G	

**15.05.2015-pátek**

08.00 – 10.30 hod.	Mikrobiologie a imunologie	KAM	MUDr. O. Zahradníček prof. MUDr. H. Matějovská Kubešová CSc.
10.40 - 12.10 hod.	Klinická propedeutika	KAM	
12.20 - 14.00 hod.	Teorie ošetřovatelství II	KAM	PhDr. M. Schneiderová
14.10 - 15.50 hod.	Ošetřovatelské postupy sk. A	OU	Mgr. P. Juřeniková, Ph.D.

14.20 - 16.00 hod.    Klinická proped.-odb.praxe.sk.B    G    prof. MUDr. H. Matějovská Kubešová  
CSc.

**29.05.2015-pátek**

08.00 – 09.40 hod.	Psychologie a zdrav.psych.	KUK	doc. MUDr. T. Kašpárek, Ph.D.
09.50 -12.20 hod.	Teorie ošetrovatelství II	A11/211	PhDr. M. Schneiderová
12.30 - 15.00 hod.	Mikrobiologie a imunologie	A11/211	MUDr. O. Zahradníček

Odborná ošetrovatelská praxe II (v rozsahu 346 hod.) bude probíhat u studentů, kteří nedoložili  
Osvědčení k výkonu povolání bez odborného dohledu v období 16.2.2015-29.05.2015 každý  
týden v tyto dny: středa 6,00-12,00 hod., čtvrtek 13,00-18,00 hod., pátek 6,00-12,00 hod.ve FN Brno.  
Rozpis praxe bude zveřejněn na vývěsce Katedry ošetrovatelství, UKB, A/1, 2. poschodí

Posluchárny

KAM - A/1, 2. poschodí, posluchárna 209, LF MU Kamenice 3  
OU - odborná učebna 213, A/1, 2. poschodí, LF MU Kamenice 3  
VYP - učebna výpočetní techniky, 2. poschodí, Kamenice 3  
G - geriatrické odd. KIGPL FNB - Bohunice, plášť, fonendoskop, jmenovku  
KUK A9/324 - seminární místnost Kamenice 5, pavilon A knihovna  
A11/211 - učebna Kamenice 5, pavilon A11, 2. nadzemní podlaží

**Lékařská genetika - přednáška**

**KAM - A/1, 2. poschodí, posluchárna 209, LF MU Kamenice 3**

**Pátek 6.3.2015, 8.00 - 9.40**

**Klinická genetika - základy**

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.

**Pátek 20.3.2015, 8.00 - 9.40**

**Klinická cytogenetika, molekulární cytogenetika, onkocytogenetika - základy**

Mgr. Marta Hanáková

**Pátek 3.4.2014, 8.00 - 9.40**

**DNA/RNA diagnostika - základy**

RNDr. Iveta Valášková

## Literatura

### Základem studia je látka přednášená na přednáškách

D.J.Pritchard, B.R.Korf: **Základy lékařské genetiky**, Galén 2007

Nussbaum, Mc Illnes, :Thompson & Thompson: **Klinická genetik**a, 2004

E. Kočárek a kol.: **Klinická cytogenetika I**, UK Praha, 2010, ISBN 978-80-246-1880-7

J. Fendrychová, I. Borek a kol.: **Intenzivní péče o novorozence**,  
Kapitola: Genetika v perinatologii, str. 111-126, NCO NZO 2007, 2012

Miluše Vacušková a kolektiv: **Vybrané kapitoly z ošetrovatelské péče v pediatrii 1. část**,  
kapitola 6: Genetické vyšetření, str. 113-125, NCO NZO, Brno 2009

Š. Sršeň, K. Sršňová: **Základy klinické genetiky**, Osveta, 2005 ISBN 80-217-0477-2.

Hyánek a kol.: **Klinické a biochemické aspekty vrozených metabolických poruch**

Michalová K.: **Úvod do lidské cytogenetiky**, IDVPZ Brno, 1999

Šmarda J.: **Člověk v proudu dědičnosti**, Grada, 1999

Kapras J.: **Pokroky v lékařské genetice**, Avicenum 1992

Žižka J.: **Diagnostika syndromů a malformací**,1994

E. Kočárek, **Biologie člověka 1**, Scientia, 2010, ISBN: 978-80-86960-47-0

E. Kočárek, **Genetika**, Scientia, 2005, ISBN: 978-80-86960-36-4

M. Souček a kol., **Vnitřní lékařství**, Grada 2011, ISBN: 978-80-247-2110-1

<http://www.slg.cz/stitky/doporuceni>

<http://telemedicina.med.muni.cz/pdm/genetika/>

OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?cmd=search&db=omim>

ORPHANET: <http://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease.php>

EUROGENTEST: <http://www.eurogentest.org> (Patients,public, policy)

<http://www.novorozeneckyscreening.cz/>

**Podmínkou absolvování předmětu je účast na přednáškách a úspěšné zodpovězení písemného testu.**

## Okruhy otázek pro bakaláře - ošetrovatelství, porodní asistentka, zdravotní záchranář 2015

### Klinická genetika

Čím se zabývá obor lékařská genetika - základní skupiny onemocnění, skupiny pacientů a druhy laboratorních vyšetření, která se používají v lékařské genetice.

Vrozené chromosomové aberace autosomů, rozdělení, základní klinické příznaky u nejčastějších VCA autosomů, diagnostická vyšetření prenatální a postnatální.

Vrozené chromosomové aberace gonosomů rozdělení, základní klinické příznaky u nejčastějších VCA gonosomů, diagnostická vyšetření prenatální a postnatální.

Primární a sekundární genetická prevence (charakteristika, příklady)

Autosomálně dominantní dědičnost, základní charakteristika AD dědičnosti, specifika, genetická rizika pro příbuzné, příklady onemocnění, možnost genetických vyšetření.

Autosomálně recesivní dědičnost, základní charakteristika, genetická rizika pro příbuzné, příklady onemocnění, možnost genetických vyšetření. Genetické poradenství u příbuzenských vztahů, možnosti vyšetření.

X-recesivní dědičnost, X-dominantní dědičnost, základní charakteristika, genetická rizika pro příbuzné, příklady onemocnění, možnost genetických vyšetření.

Genetické poradenství v rodinách s výskytem onkologických onemocnění. Kdy je podezření na hereditární (dědičnou) dispozici k onkologickému onemocnění v rodině. Uveďte některé příklady malignit s hereditární dispozicí.

Prediktivní testování u hereditárních malignit, možnosti, podmínky a problémy (etické, psychologické, sociální).

Reprodukční genetika - jaké potíže mají páry s poruchou reprodukce, jaká genetická vyšetření můžeme těmto pacientům nabídnout.

Multifaktoriální (komplexní) dědičnost, charakteristika, příklady nemocí a vývojových vad, genetické poradenství, určení výše genetického rizika, možnosti prenatální diagnostiky pro tato onemocnění.

Lidské teratogeny, charakteristika, rozdělení do skupin, na čem závisí účinek teratogenu, kritická období ve vývoji plodu

Která infekční onemocnění matky v graviditě mají prokázaný teratogenní vliv na plod  
Která onemocnění matky event. metabolické disbalance mají teratogenní vliv na plod.  
Co je to FAS?

## Cytogenetika

Chromosom, stavba chromosomu, vztah mezi pojmy chromatida a chromosom. Mitóza, meióza. Karyotyp, třídění chromosomů.

Odběr materiálu, kultivace a zpracování v klasické cytogenetice - postnatální, prenatalní onkocytogenetice, metody pruhování a barvení chromosomů.

Vrozené chromosomové aberace, dělení, vznik, laboratorní vyšetření používané k jejich stanovení, indikace k vyšetření.

Získané chromosomové aberace, dělení, vznik, laboratorní vyšetření používané k jejich stanovení, indikace k vyšetření.

Molekulárně cytogenetické metody, typy sond, princip značení DNA, modifikace metody FISH, principy a využití metod.

Využití molekulárně cytogenetických metod v klinické a nádorové cytogenetice a reprodukční medicíně, příklady detekce genetických změn a onemocnění.

Význam a využití cytogenetiky při vyšetřování onkologických pacientů, materiál, metody včetně molekulárně cytogenetických.

## DNA diagnostika

DNA - definice, její struktura, nukleotid, nukleozid, nukleové báze, typy vazeb

Gen - definice, funkce, struktura

Alela - dominantní, recesivní, kodominance

Genotyp, fenotyp, homozygot, heterozygot

Lidský genom - Projekt HUGO

Přenos genetické informace

Ústřední dogma molekulární biologie

RNA - typy, funkce

Transkripce, posttranskripční úpravy, translace

Genetický kód

Mutace - definice, rozdělení, typy mutací, klasifikace mutací z hlediska efektu na genový produkt

DNA diagnostika - definice, cíle, přímá a nepřímá DNA diagnostika, metody detekce známých mutací, metody vyhledávání neznámých mutací

Gen CFTR, nejčastější CF mutace a metody jejich detekce