

Okruhy otázek pro bakaláře - ústní zkoušení 2008

Cytogenetika

Čím se zabývá obor lékařská genetika - uveďte základní skupiny onemocnění, skupiny pacientů a druhy laboratorních vyšetření, která se používají v lékařské genetice. Uveďte typy dědičnosti. Uveďte základní charakteristiku pro jednotlivé typy monogenní dědičnosti a příklady monogenně dědičných onemocnění.

Klinická cytogenetika. Pojem chromosom, stavba chromosomu, vztah mezi pojmy chromatida a chromosom. Pojem karyotyp, třídění chromosomů. Odběr materiálu, kultivace a zpracování suspenze T-lymfocytů, metody pruhování a barvení chromosomů

Co jsou to vrozené chromosomové aberace, jak vznikají, jak dělíme tuto skupinu onemocnění. Jaká laboratorní vyšetření můžeme použít pro vyšetření vrozených chromosomových aberací. Jaký biologický materiál se nejčastěji k těmto vyšetřením používá. U kterých pacientů toto vyšetření doporučujeme - nejčastější indikace k postnatálnímu cytogenetickému vyšetření.

Co jsou to získané chromosomové aberace, jak vznikají. Jaká laboratorní vyšetření můžeme použít pro vyšetření získaných chromosomových aberací. Jaký biologický materiál se k těmto vyšetřením používá. U kterých pacientů toto vyšetření doporučujeme - nejčastější indikace k vyšetření získaných chromosomových aberací.

Vyjmenujte nejčastější vrozené chromosomové aberace autonomů. Uveďte základní klinické příznaky, diagnostická vyšetření prenatální a postnatální.

Vyjmenujte nejčastější vrozené chromosomové aberace gonosomů. Uveďte základní klinické příznaky, diagnostická vyšetření prenatální a postnatální.

Uveďte příklady mikrodelečních syndromů. Jaké laboratorní metody můžeme využít pro detekci těchto změn.

Prenatální diagnostika vrozených chromosomových aberací - jaké jsou nejčastější indikace k prenatálnímu cytogenetickému vyšetření, jaké jsou typy prenatálních vyšetření, jaký materiál je možno použít pro prenatální diagnostiku vrozených chromosomových aberací.

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

Klinická genetika

Primární a sekundární prevence
(charakteristika, příklady)

Autosomálně dominantní dědičnost, uveďte základní charakteristiku AD dědičnosti, specifika, příklady onemocnění.

Autosomálně recesivní dědičnost, uveďte základní charakteristiku, příklady onemocnění. Genetické poradenství u příbuzenských vztahů, možnosti vyšetření.

X-recesivní dědičnost, X-dominantní dědičnost, základní charakteristika, rozdíly, příklady onemocnění.

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 dědičnost

(charakteristika, příklady (nemoci, VVV), genetické poradenství, určení výše genetického rizika)

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?

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