

Klinická genetika 2007 - 2008

Výuka probíhá v posluchárně kliniky dětských infekčních nemocí, Dětská nemocnice, Černopolní 22

Pondělí , úterý, 7,30 - 11,45, středa 7,30-10.00 - dle rozvrhu skupin

Pondělí a úterý 12.00 - 12.30 na Odd. lékařské genetiky FN Brno, Černopolní 9.

Uložení osobních věcí v centrální šatně LF v suterénu budovy, klíče jsou v centrální evidenci.

Akademický rok 2007/2008 začíná dne 17. 9. 2006.7

Semináře

studijní skupiny dle rozvrhu LF

Pondělí

Molekulárně diagnostické metody a jejich využití

7.30 - 10.00 RNDr. Ravčuková

Klinická cytogenetika

10.15 -11.45 RNDr. Oltová

Klinická genetika - Oddělení lékařské genetiky - návštěva laboratoří

S sebou přezůvky a bílý plášť!!!

Dětská nemocnice, budova G, 3. nadzemní podlaží

12,00 - 12,30

Úterý

Klinická cytogenetika

7,30-9,00 RNDr. Oltová

Klinická genetika, genetické poradenství

9,15 - 12.30 MUDr. Gaillyová

Středa

Klinická genetika

7, 30 - 9,45 MUDr. Prášilová

Přednášky

pondělí

Klinická genetika *

17,00 - 17,50 hod.

13,30 - 14,20 hod.

1. až 10.

11. až 15.

Posluchárna P31 FSS, Joštova 10

Posluchárna P31 FSS, Joštova 10

*** přednáška probíhá jen v podzimním semestru**

1/ 17.9.2007

Současný stav a perspektivy lékařské genetiky, indikace ke genetickému vyšetření, dědičné choroby, etické a právní aspekty v lékařské genetice

MUDr. Gaillyová

2/ 24.9.2007

Postup při vyšetření pacienta v genetické poradně

MUDr. Gaillyová

3/ 1.10.2007

Klinická cytogenetika

RNDr. Oltová

4/ 8.10.2007

Vrozené chromosomové aberace

MUDr. Gaillyová

5/ 15.10.2007

Mikrodeleční syndromy, prenatální diagnostika vrozených chromosomových aberací,

MUDr. Gaillyová

6/ 22.10.2007

Prenatální diagnostika - invazivní a neinvazivní metody

RNDr. Oltová

7/ 29.10.2007

Onkocytogenetika, molekulární cytogenetika

RNDr. Oltová

8/ 5.11.2007

Biochemická genetika

MUDr. Valík

9/ 12.11.2007

Farmakogenetika, teratogeny

MUDr. Prášilová

10/ 19.11.2007

Genetika v neurologii, neurologie v genetice

MUDr. Gaillyová

11/ 26.11.2007

Genetické poradenství a genetická vyšetření v onkologii

MUDr. Gaillyová

12/ 3.12.2007

Reprodukční genetika

MUDr. Gaillyová

13/ 10.12.2007

Preimplantační genetická diagnostika na molekulární úrovni, detekce DNA plodu v krvi matky

RNDr. Valášková

14/ 17.12.2007

Molekulární genetika a genová terapie, projekt HUGO

RNDr. Valášková

15/ 7.1.2008

RNA diagnostika

RNDr. Valášková

Písemná zkouška formou testů obsahuje především látku přednesenou na seminářích a přednáškách z Klinické genetiky

KLINICKÁ GENETIKA - 4. ROČNÍK - 2006/2007

Syllabus

- základy klinické cytogenetiky
- normální a patologický karyotyp
- indikace k prenatálnímu a postnatálnímu vyšetření karyotypu
- metody prenatální cytogenetické diagnostiky
- prenatální screeningová vyšetření
- klinické příznaky nejčastějších vrozených chromosomových aberací
- získané chromosomové aberace
- syndromy se zvýšenou instabilitou chromosomů
- základy DNA diagnostiky
- současné možnosti při vyšetřování vybraných monogenně dědičných onemocnění
- prenatální diagnostika metodami molekulární genetiky
- současné možnosti a znalosti o genové terapii a mapování lidského genomu
- základy onkogenetiky

- vrozené poruchy metabolismu, vyšetřovací možnosti, prenatální a postnatální diagnostika, základní klinické příznaky, nejčastější onemocnění, postnatální screening, léčba
- klinická genetika, indikace k vyšetření v genetické poradně, typy dědičnosti,
- příklady nejčastějších monogenně a multifaktoriálně dědičných chorob a vrozených vývojových vad, jejich dědičnost, diagnostika prenatální a postnatální, genetická prevence primární a sekundární
- známé teratogeny v graviditě
- genetické poradenství u poruch reprodukce
- preimplantační diagnostika
- etické problémy vyvolané pokroky v genetice, právní normy

Kolokvium je formou písemného testu

Otázky v testu obsahují učivo ze seminářů a přednášek

Studijní literatura

Přednášky a semináře z klinické genetiky

Další literatura:

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

Nussbaum, Mc Illnes, :Thompson & Thompson: Klinická genetika, 2004

Sršeň, Sršňová: Základy klinické genetiky, Martin 2000

Kučerová : Vrozené a získané poruchy lidských chromosomů, 1988

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

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

Vojtíšková M.: Klinická molekulární genetika, 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

Anglicky

Harper J.P. : Practical genetic counselling, 6. vydání

Wiedemann,Grosse, Dibbern: An Atlas of Characteristic Syndromes - A Visual Aid to Diagnosis

George H. Sack, Jr. : Medical Genetics