

CYTOGENETIKA - Okruhy otázek pro bakaláře – ústní zkoušení

Čím se zabývá obor lékařská genetika – základní skupiny onemocnění, skupiny pacientů a typy laboratorních vyšetření v lékařské genetice. Typy dědičnosti. Základní charakteristika typů monogenní dědičnosti, příklady monogenně dědičných onemocnění.

Charakteristika chromosomů, třídění chromosomů, mitóza, karyogram, idiogram, karyotyp, zápis normálního lidského karyotypu. Změna organizace genetického materiálu během buněčného cyklu. Význam procesu mitózy pro přípravu cytogenetických preparátů. Příprava cytogenetických preparátů metodami klasické cytogenetiky, kultivace, zpracování, barvení a pruhožení chromosomů. Světelný mikroskop. Metody klasické cytogenetiky. Příprava cytogenetických preparátů metodami molekulární cytogenetiky. Fluorescenční mikroskop. Metody molekulární cytogenetiky. Návaznost metod klasické a molekulární cytogenetiky.

Vrozené chromosomové abnormality – typy chromosomových změn. Nejčastější indikace k postnatálnímu cytogenetickému vyšetření. Jaký biologický materiál se nejčastěji používá při postnatálním vyšetření karyotypu. Laboratorní metody používané při vyšetření vrozených chromosomových změn, návaznost metod.

Vrozené početní chromosomové abnormality. Charakteristika typů početních abnormalit, cytogenetické zápisy. Základní klinické příznaky. Mozaicismus v somatických buňkách pacienta. Definice, příklady. Cytogenetické zápisy.

Vrozené strukturní chromosomové abnormality - vznik strukturních přestaveb, balancované a nebalancované chromosomové změny. Typy strukturních abnormalit, správné cytogenetické zápisy. Fenotyp pacientů nosičů balancovaných a nebalancovaných chromosomových změn. Souvislost balancovaných strukturních změn s poruchami plodnosti.

Získané chromosomové abnormality u onkologických pacientů. Význam vyšetření, typy chromosomových abnormalit, metody používané při vyšetření.

Získané chromosomové abnormality související s působením mutagenních faktorů prostředí. Indikace k vyšetření, význam vyšetření, klasifikace abnormalit, charakteristika metody používané při rutinním vyšetření. Léčba.

Mikrodeleční syndromy. Příklady. Laboratorní metody využívané pro detekci těchto změn.

Prenatální diagnostika vrozených chromosomových abnormalit – neinvazivní a invazivní metody prenatální diagnostiky, nejčastější indikace k prenatálnímu cytogenetickému vyšetření, vstupní materiál pro analýzu karyotypu plodu.

Studijní literatura

Základem studia je látka přednášená na přednáškách a probíraná na seminářích a stážích z klinické genetiky. Doplňující literatura:

Nussbaum, Mc Illnes, :

Thompson & Thompson: Klinická genetik, 2004

E. Kočárek a kol.:

Klinická cytogenetika I, UK Praha, 2010, ISBN 978-80-246-1880-7

D.J.Pritchard, B.R.Korf:

Základy lékařské genetiky, Galén 2007

J. Fendrychová, I. Borek a kol.:

Intenzivní péče o novorozence, Kapitola: Genetika v perinatologii, str. 111-126, NCO NZO 2012

Milúše Vacuřková 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

Snustad D.P., Simmons M.J.:

Genetika. MU, 2009, ISBN 978-80-21048-52-2

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, kapitola 16 Genetika v Interní medicíně, str. 1461-1491, Grada 2011, ISBN: 978-80-247-2110-1

Pospíšilová Š. a kol.:

Molekulární hematologie, Galén, 2013, ISBN 978-80-72629428

Slabý O. a kol.:

Molekulární medicína, Galén, 2015, ISBN 978-80-74921216

<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)

www.novorozeneckyscreening.cz/

<http://vzacna-onemocneni.cz/>