

1. Epidermolysis bullosa (klasifikace); epidermolysis bullosa dystrophica (základní klinický projev, název asociovaného genu, typy genových defektů, molekulární podstata onemocnění)
2. Epidermolysis bullosa (klasifikace); epidermolysis bullosa simplex (základní klinický projev, název genu nejčastěji popisovaných v asociaci s EBS, molekulární podstata onemocnění)
3. Incontinentia pigmenti (základní klinický projev, název asociovaného genu, typy genových defektů, molekulární podstata onemocnění)
4. Syndrom fragilního chromozomu X (základní klinický projev, název asociovaného genu, typy genových defektů, molekulární podstata onemocnění).
5. Spinální svalová atrofie (základní klinický projev, název asociovaného genu, typy genových defektů, molekulární podstata onemocnění)
6. Myotonická dystrofie typu 1 a 2 (základní klinický projev, typy genových defektů, molekulární podstata onemocnění)
7. Facioskapulohumerální svalová dystrofie (základní klinický projev, genetická a molekulární podstata onemocnění)
8. Duchennova svalová dystrofie (základní klinický projev, název asociovaného genu, typy genových defektů, molekulární podstata onemocnění).
9. Novorozenecký screening dědičných chorob (kdy a jak probíhá, které nejčastější nemoci se testují)
10. Skládání proteinů, úloha chaperonů při skládání proteinů, uvést příklad nemoci spojené se špatným skládáním proteinu v důsledku mutace a možným terapeutickým přístupem v důsledku redukce „misfoldingu“
11. Hyperfenylalaninémie, fenylketonurie (základní klinický projev, název asociovaného genu, typy genových defektů, molekulární podstata onemocnění, proč se onemocnění projeví mentální retardací)
12. Familiární hypercholesterolémie (základní klinický projev, název asociovaného genu, typy genových defektů, molekulární podstata onemocnění).
12. Molekulárně genetické metody používané v diagnostice monogenních onemocnění.
13. Jaké přístupy je možno využít při analýze patogenity sekvenčních změn, uvést princip těchto metod.
14. Co je to nonsense mediated mRNA decay, uvést příklady nemocí s vlivem tohoto procesu na výsledný klinický projev onemocnění.

