




Portál:Lékařská biologie a genetika



Lékařská biologie a genetika

Užitečné odkazy

Zkouškové otázky


Portál:Otázky z biologie a lékařské genetiky (1. LF UK, VL)  • Portál:Otázky z biologie a lékařské genetiky (1. LF UK, ZL)  • Portál:Otázky z klinické genetiky ke státní zkoušce z pediatrie (3. LF UK, VL) 


Doporučená literatura

1. LF UK

- OTOVÁ, Berta, et al. *Lékařská biologie a genetika (I.díl)*. 3. vydání. Praha : Karolinum, 2022. ISBN 9788024652214.
- KOHOUTOVÁ, Milada, et al. *Lékařská biologie a genetika. (II. díl)*. 3. vydání. Praha : Karolinum, 2024. 204 s. ISBN 978-80-246-5732-5.
- PANCZAK, Aleš, et al. *Lékařská biologie a genetika (III. díl)*. 2. vydání. Praha : Karolinum, 2019. 146 s. ISBN 9788024644523.
- SNUSTAD, D. Peter a Michael J SIMMONS. *Genetika*. 2. vydání. Brno : muni PRESS, 2018. 844 s. ISBN 978-80-210-8613-5.
- PRITCHARD, Dorian J a Bruce R KORF. *Základy lékařské genetiky*. 2. vydání. Praha : Galén, 2021. 242 s. ISBN 978-80-7492-513-9.

Odkazy

{ {Mefanet|<http://portal.mefanet.cz/disciplina-22-lekarska-genetika.html>|MEFANET portál Lékařská genetika} •  MEFANET portál Biologie (<http://portal.mefanet.cz/disciplina-6-biologie.html>) • Všechny články z kategorie Molekulární biologie • Komentované internetové odkazy • Komentovaný seznam literatury • Atlas Patologických karyotypů (1. LF UK) (Poznávka)

 Přímě z WikiSkript spouštěnou Java aplikaci, která se vztahuje k tomuto tématu, najdete zde (<https://www.wikiskripta.eu/extensions/javawebstart/cytogenetika/launch.jnlp>).
Program, v němž si můžete vyzkoušet vyšetření karyotypu.
• Aktuální genetika (<http://biol.lf1.cuni.cz/ucebnice/>)

Lékařská biologie a genetika

Formální a obecná genetika

Historie genetiky • Významné objevy a osobnosti • (Genetika v datech • Historie epigenetiky)
Monogenní dědičnost • Základní pojmy • Alelické interakce • Alely • Chromozom • Diploidní • Fenotyp • Gen • Genofond • Genom • Genomická DNA • Genotyp • Geny pro funkční RNA • Haploidní • Haplotyp • Homozygot • Hemizygot • Heterozygot • Složený heterozygot • Histony • Lidský genom a jeho variabilita • Lokus • Plod • Polymorfismus • Pseudogen • RNA - typy, stavba, funkce • Struktura a funkce genu • Strukturní gen • Znak • Hybridizační pokus

Pravidla mendelovské dědičnosti • Dihybridismus, interakce nealelních genů, polyhybridismus • Dihybridismus • Interakce nealelních genů • Mendelovy pokusy • Mendelovy zákony dědičnosti • Mnohotná alelie • Monohybridismus • Parentální, F1, F2 generace • Zpětné křížení • Základní zákony genetiky
Výjimky z mendelovské dědičnosti • Expresivita • Fenokopie • Genetická výbava mitochondrií • Genokopie • Genomický imprinting • Genová vazba • Matroklinita • Matroklinní (mitochondriální) dědičnost • Morganovy zákony • Nestabilita repetitivních sekvencí • Penetrance • Pleiotropie • Uniparentální disomie
Oligogenní, polygenní a multifaktoriální dědičnost
Polygenní dědičnost
Multifaktoriální dědičnost • Expresivita • Heritabilita • Penetrance

Molekulární genetik

Nukleové kyseliny a proteosyntéza

- Centrální dogma molekulární genetiky
- Biosyntéza nukleových kyselin a proteosyntéza v mitochondriích • Biosyntéza nukleových kyselin • Chromatin • DNA • SsDNA • DsDNA • DNA mitochondrií • Interakce DNA s proteiny • Rekon • Repetitivní sekvence v genomu člověka • Replikace DNA • Replikon • Replizom • Struktura DNA • DNA sekvence proteinotvorné a neproteinotvorné • MiRNA • mRNA • Molekulární cytogenetika • "nekódující" RNA • Nukleové kyseliny • Operon • Signální sekvence • Polymorfismy nukleových kyselin • Reverzní transkriptáza • RNA interference • RNA - struktura, typy • Řízení genové exprese a proteosyntézy • rRNA • Telomery a telomerasa • tRNA
- Exprese genu • Glykosylace • Inhibitory • Posttranskripční úpravy • Posttranslační glykosylace proteinů • Posttranslační úpravy a targeting proteinů • Proteiny Selenocystein a pyrrolyzin • Regulace genové exprese u eukaryot • Regulace genové exprese u prokaryot • Ribosom • Signální sekvence polypeptidu, volné a vázané ribozomy • Transkripce • Transkripční faktory • Transkripční faktory s homeodoménou • Translace membránových a exkrečních proteinů • Translace
- Genové inženýrství • Metody sekvencování • Rekombinantní DNA • Restriktázy

Mutace a reparace • Molekulární podstata dědičných chorob • Mutace • Reparační mechanismy organismu a jejich genetická kontrola • Genotyp a jeho variabilita, mutace a rekombinace

Epigenetika • Epigenetika a lidská onemocnění • Epigenetika • Genomický imprinting • Genový imprinting a lidské patologie • Epigenetika, genetický imprinting • Histonový kód • Methylace DNA • Modifikace histonů • Uniparentální disomie • Angelmanův syndrom • Beckwithův-Wiedemannův syndrom • Praderův-Williho syndrom

Laboratorní metody • DGGE a TGGE • Elektroforesa sérových proteinů • Elektroforéza nukleových kyselin • Heteroduplexová analýza • Identifikace restričních fragmentů • Izolace DNA • Metody analýzy nukleových kyselin • Polymerasová řetězová reakce • Polymorfismus délky restričních fragmentů • Polymorfismus konformace jednoduchých řetězců (SSCP) • Southernův blotting • Vyhledávání mutací • Fyzikální metody genového mapování • Genové manipulace a genové inženýrství • Molekulárně-biologická diagnostika v onkologii • Komparativní genomová hybridizace • DNA čipy • Hybridizace in situ

Cytogenetika

Jádro

Metafázní chromosom • Autosomy • Centromera • Chromosom X • Chromosom Y • Chromosom • Chromosomální determinace pohlaví • Eukaryotické chromosomy • gen SRY • Heterochromosomy • Lidský karyotyp • Stavba metafázního chromosomu • Typy metafázních chromosomů

Vyšetření chromosomů • Barvení chromosomů • Identifikace chromosomů • Materiál k vyšetření chromosomů • Phytohaemagglutinin

Chromosomální aberace

- **Chromozomální abnormality** (Chromozomální mozaika • Klastogeny • Numerické chromosomové aberace • Prenatální screening • Příčiny vzniku chromosomálních aberací • Strukturní chromosomové aberace • Subtelomerické přestavby chromosomů • Získané chromosomové aberace)
- **Syndromy podmíněné aneuploidii autosomů** (Downův syndrom • Edwardsův syndrom • Patauův syndrom)
- **Syndromy podmíněné aneuploidii gonosomů** (Klinefelterův syndrom • Turnerův syndrom • Syndrom 47,XXX • Syndrom 47,YYY)
- **Mikrodeleční syndromy** (Angelmanův syndrom • DiGeorgův syndrom • Praderův-Williho syndrom • Williamsův syndrom)
- **Syndromy chromozomální nestability** (Ataxia telangiectasia • Bloomův syndrom • Fanconiho anemie)
- **Nádorová cytogenetika** (Chromozomové aberace v etiologii neoplázií)
- **Strukturní chromozomové aberace** (Syndrom Cri du chat • Wolfův-Hirschhornův syndrom)

Buněčný cyklus

Buněčný cyklus a jeho fáze • Buněčný cyklus **Regulace buněčného cyklu** • Indukční faktory • Kolcemid • Mutátorové geny • (Proto)onkogeny • Replikativní stárnutí • Tumor-supresorové geny **Mitóza** • Mitóza **Meióza** • Crossing-over • Gameta • Gametogeneze • Meióza • Poruchy meiózy • Spermie **Buněčná biologie** • Buňka • Centromera • Mitochondrie • Mitofusin • Organely • Zonula occludens **Rozdíly mezi eukaryoty a prokaryoty** • Srovnání eukaryot a prokaryot

Genetika prokaryot

Prokaryota • Regulace genové exprese u prokaryot • Význam a struktura chromosomů prokaryot **Genetika bakterií** • **Bakterie** (Bakteriální chromozom • Operonový model • Plazmid • Reprodukce • Struktura) • Parasexuální děje u bakterií Konjugace • Transdukce • Transformace • Vegetativně rozmnožování

Genetika virů

Viry • Biochemie virů • DNA viry • Onkogenní viry • Reprodukce DNA virů • Reprodukce RNA virů • RNA viry • Transdukce • Virion

Buněčná signalizace

Buněčná signalizace • Poruchy signalizace apoptózy v nádorových buňkách

- KIT

Populační genetika

Populační genetika • Genetická heterogenita a polymorfismy bílkovin • Genetická zátěž populace • Hardy-Weinbergova rovnováha • Inbred, příbuzenské sňatky a jejich rizika • Koeficient inbreedingu • Koeficient příbuznosti • Mutace z populačního hlediska, četnost mutací • Populace • Populační polymorfismy **Evoluční genetika** • **Evoluce** • Buněčná teorie • Definice života • Evoluce a speciace na chromosomální úrovni • Evoluce a speciace na molekulární úrovni • Evoluce druhu Homo sapiens • Evoluce genů • Evoluce ontogeneze a životního cyklu • Evoluce sekvence DNA • Evoluční tahy • Genetické mechanismy evoluce • Genetický drift • Genetický drift v malé populaci • Genový tok • Hominizace • Migrace • Mutace • Přirozený výběr • Selektce • Subletální gen • Vznik a vývoj druhů • Vznik nových genů v evoluci • Druh a speciace

Genetika člověka

Využití pravidel mendelovské genetiky v genetice člověka • Antigen • Dvojčecí metoda • Genealogie • Klinická genetika • Proband • Rodinná anamnéza • Genetické metody vazbové analýzy • Genetické mapy a jejich význam • Mapa lidského genomu • Mapování genomu

Monogenně děděné znaky Dědičnost krevné skupinových systémů • Hemoglobiny a jejich dědičnost • Monogenně dědičné choroby • Monogenně dědičné poruchy reparace • Polymorfismus délky restrikčních fragmentů • Repetitivní sekvence • Sekvence s nízkou repetitivitou • Syndromy předčasného stárnutí • Transplantační antigeny

Typy dědičnosti Autosomálně dominantní dědičnost • Autosomálně recesivní dědičnost • Gonozomální dědičnost • Gonozomálně dominantní dědičnost • Gonozomálně recesivní dědičnost • Matroklinní dědičnost • Mítojaderná dědičnost • X-vázaná dědičnost • Y-vázaná dědičnost • Nemendelovská dědičnost • Hemoglobinopatie • Struktura hemoglobinu

Ontogenetika • Embryonální vývoj • Fetální vývoj • Genetické příčiny procesu stárnutí a smrti • Genová kontrola a význam apoptózy v ontogenezi • Genová kontrola diferenciace v ontogenezi • Postnatální vývoj • Preembryonální vývoj • Stárnutí organismu • Apoptóza a klinické důsledky poruch její regulace • Apoptóza • Diferenciace • gen SRY • Inaktivace chromozomu X • Morfogen • Gen Sonic Hedgehog • Ontogeneze pohlaví u savců • Pseudoautosomální oblast

Imunogenetika • Autoimunitní onemocnění • Dědičné poruchy imunity • Genetika Ig, B a T receptorů • Genetika transplantací, transplantační zákony • Genová kontrola tvorby protilátek • Hlavní histokompatibilitní komplex • Imunodeficiencie • Imunokompetentní buňky • Lektiny • Transplantace • Transplantační zákony • Využití monoklonálních protilátek v medicíně • Dědičnost krevné skupinových systémů (AB0 systém • Rh systém • MN systém) • AB0 inkompatibilita • Fetální erytroblastóza

Genetika komplexních znaků • Asociační studie • Ekogenetika infekčních onemocnění • Genetická analýza komplexních znaků • Genetická koncepce v psychiatrii • Genetika "civilizačních" onemocnění • Genetika neurodegenerativních onemocnění • Genetika závislosti na návykových látkách • Vazebné studie

Klinická genetika

Úkoly a vymezení oboru • Etické a právní aspekty lékařské genetiky • Klinická genetika • Prekoncepční prevence dědičných chorob a vad • Skrínink dědičných chorob

Metody lékařské genetiky • Amniocentéza • Asistovaná reprodukce • Buněčné kultury • Fetoskopie • In Vitro Fertilizace • Indikace chromozomálního vyšetření • Kordocentéza • M-FISH Odběr choriových klků • Preimplantační genetická diagnostika • Prenatální diagnostika

Etické, sociální a právní aspekty genetiky • Biobanky • Etické aspekty genetického testování • Etické aspekty výzkumu kmenových buněk • Geneticky modifikované organismy • Koncepce GE3LS • Právní aspekty genetiky

Geneticky podmíněné choroby • **Obecně:** Molekulární podstata dědičných chorob • Postnatální prevence dědičných chorob • Prekoncepční prevence dědičných chorob a vad • Principy terapie dědičných chorob • Přímá diagnostika dědičných chorob analýzou nukleových kyselin • Somatické a gametické chromosomální aberace • **Příklady:** Achondroplazie • Albinismus • Alkaptonurie • Alportův syndrom • Amelogenesis imperfecta • Bartterův syndrom • Beckerova muskulární dystrofie • Binderův syndrom • Böökův syndrom • Crouzonův syndrom • Charcot Marie Tooth • Cockayneův syndrom • Criglerův-Najjarův syndrom • Cystická fibróza • Cowdenové syndrom • Dandy-Walker syndrom • DeLangeové syndrom • Dentinogenesis imperfecta • Diastrofický dwarfismus • Duchennova muskulární dystrofie • Dědičné metabolické poruchy • Ehlers-Danlosoův syndrom • Fabryho choroba • Fenyloketonurie • Goldenharův syndrom • Hemofilie • Hemoglobinopatie • Hereditární osteoonychodysplázie • Huntingtonova choroba • Inkontinentia pigmenti • Kongenitální myotonie • Larsenův syndrom • Marfanův syndrom • Mukopolysacharidózy (I. typ • II. typ • III. typ • IV. typ a další) • MOCE • Ochronóza • Osteogenesis imperfecta • Polycystická choroba ledvin/autosomálně dominantní • Polycystická choroba ledvin/autosomálně recesivní • Pseudohermaphroditismus • Retinitis pigmentosa • Smithův-Lemliův-Opitův syndrom • SED • Syndrom fragilního X • Tay-Sachsova choroba • Von Willebrandova choroba • Wilsonova choroba

Onkogenetika • Biologické vlastnosti nádorů Benigní • Maligní • Biologie onkogeneze • Charakteristika nádorového bujení • Chemická karcinogeneze • Chromozomové aberace v etiologii neoplázií • Filadelfský chromozom • Fyzikální karcinogeneze • Kancerogeneze • Karcinogeny • Karcinom pankreatu (genetika) • Mutageny a mutogeneze • Mutogeneze • Mutatorové geny, stabilita buněčného genomu • Poruchy apoptosy • (Proto)onkogeny • Tumor supresorové geny • Virová karcinogeneze • Presymptomatická diagnostika a prevence nádorů •

Hereditární nádorové syndromy Ataxia telangiectasia • Bannayan-Riley-Ruvalcabaův syndrom • Bloomův syndrom • Cowdenův syndrom • Fanconiho anémie • Gardnerův syndrom • Lynchův syndrom • MEN syndrom • Neurofibromatóza • Peutz-Jeghersův syndrom • Retinoblastom • Syndrom Li-Fraumeni • p53 • Wilmsův tumor

Vrozené vývojové vady • **Vrozené vývojové vady** Fetální alkoholový syndrom • Teratogeneze • Teratogeny • Teratologie • Záchyt a prevence vrozených chromosomálních odchylek

- **Vrozené vady pohybového aparátu** Adamsův-Oliverův syndrom • Aplasia fibulae congenita • Aplasia radii congenita • Arachnodaktylie • Arthrogryposis multiplex congenita • Fokomelie • Klinodaktylie • Pes equinovarus congenitus • Polandova anomálie • Polydaktylie • Proximální fokální femorální deficiencie • PFFD • Pseudoarthrosis tibiae congenita • Spondyloepifyzární dysplázie • Synostosis radioulnaris congenita • Talipomanus • Tanatoforický dwarfismus
- **Vrozené srdeční vady** Aortální stenóza • Defekt septa komor • Defekt septa síní • Eisenmengerův syndrom • Fallotova tetralogie • Hypoplastické levé srdce • Koarktace aorty • Otevřená Botallova dučej • Stenóza plicnice • Transpozice velkých cév
- **Vrozené vývojové vady dýchací soustavy** Kongenitální laryngeální stridor
- **Vrozené vady ucha** Vrozené vady boltce • Vrozené vady vnitřního ucha • Vrozené vady zevního a středního ucha
- **Vrozené vady oka**
- **Rozštěpové vady obličeje** Typické rozštěpy obličeje • Atypické rozštěpy obličeje • Miller-Diekerův syndrom
- **Vrozené vady centrální nervové soustavy** Dandyova-Walkerova malformace • Holoprocencefalie • Chiariho malformace • Meningokéla
- **Vrozené vývojové vady ledvin** Polycystická choroba ledvin/autosomálně dominantní • Polycystická choroba ledvin/autosomálně recesivní
- **Kraniofaciální syndromy**
- Vrozená brániční kýla

Ekogenetika - interakce genů s prostředím

Ekologie, ekogenetika • Ekotoxikologie • Farmakogenetika • Genotyp a prostředí • Interakce genů a prostředí • Mutagenní a teratogenní faktory životního prostředí • Nutrigenetika • Toxikogenetika

Experimentální genetika

Modely lékařské genetiky a výzkumu • Jednobuněčné modely • *Arabidopsis thaliana* • *Caenorhabditis elegans* • *Danio rerio* • *Drosophila melanogaster* • *Mus musculus* • *Pan troglodytes* • *Rattus norvegicus* • in silico - počítačové modely • in vitro - buněčné a tkáňové kultury • Kongenní kmen • Konsomický kmen • Metody genetické analýzy v experimentu a lidské genetice

Metody lékařské genetiky a výzkumu • Metody genetické analýzy v experimentu a lidské genetice • DNA fingerprinting • Hybridizační pokus • Interkros • Asociační studie •

Bioinformatika v genetice • Analýza a porovnávání sekvencí biomolekul • Bioinformatické postupy v genomice • Fylogenetická systematika • Predikce prostorové konformace biomolekul • "Tvorba fylogenetických stromů

Genomika, transkriptomika, proteomika • DNA knihovny • Dvojměrná elektroforéza • Genomika • Hmotová spektrometrie • Izoelektrická fokusace • Kapalinová chromatografie • Lidský genom a jeho variabilita • Mapování genomu • Preamalytická příprava vzorku • Proteinové "čipy" • Proteomika • Transkriptomika • Tříbodový pokus

Experimentální terapie • Genová terapie Možnosti a perspektivy genové terapie • Možnosti genové terapie nádorů • Vektory • Kmenové buňky • Klonování • Tři cesty klonování

Genetické inženýrství a biotechnologie • Biochemie genového inženýrství • Genetické modifikace • Genové manipulace a genové inženýrství • Genové inženýrství • Identifikace buněk • Izolace buněk • Kultivace buněk a tkání in vitro, význam v medicíně • Plazmid • Pomnožení a exprese izolovaného genu v hostitelské buňce • Rekombinantní DNA • Syntéza umělé DNA • Transgenní zvířata • Vkládání genů pomocí bílkovin s motivem zinkových prstů

Nezařazené

Bayesova analýza • Genetika • He-La buňky •

Pracoviště

Ústav biologie a lékařské genetiky 1.LF UK a VFN (<https://ublg.lf1.cuni.cz/>) • Ústav biologie a lékařské genetiky 2.LF UK a FN Motol (<https://www.fnmotol.cz/kliniky-a-ambulance/spolecna-pracoviste/ublg/>) • Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK (<https://www.lf3.cuni.cz/cs/pracoviste/biologie-genetika/>) • Ústav lékařské genetiky Lékařské fakulty UK v Plzni (<https://www.lfhk.cuni.cz/biologie/>) • Ústav biologie Lékařské fakulty Masarykovy univerzity v Brně (<http://biology.med.muni.cz/>) • Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny, LF UP v Olomouci a FN Olomouc (<https://www.fnol.cz/kliniky-ustavy-oddeleni/ustav-lekarske-genetiky>) • Ústav molekulární genetiky AV ČR, v.v.i. (<https://www.img.cas.cz/>)