







### Užitečné odkazy

#### Zkouškové otázky

- Patobiochemie 1 (ÚDMP): Dědičné metabolické poruchy 2015/16 (1. LF UK, VL) 
- Patobiochemie 2 (ÚBEO): Molekulární onkologie 2016/17 (1. LF UK, VL) 
- Patobiochemie 3 (ÚBLD): Biochemické poruchy 2016/17? (1. LF UK, VL) 
- Zkouškové otázky z patobiochemie 2012/2013 (1. LF UK, VL) 

#### Odkazy

- Portál Biochemie
- Portál Klinická biochemie

#### Doporučená literatura

- ŠTÍPEK, S, et al. *Antioxidanty a volné radikály ve zdraví a v nemoci*. 1. vydání. Praha : Grada, 0000. 0 s. ISBN 80-7169-704-4.
- MASOPUST, Jaroslav. *Patobiochemie buňky*. 1. vydání. Praha : Univerzita Karlova, 2. lékařská fakulta, 2003. ISBN 80-239-1011-0.
- MASOPUST, Jaroslav a Richard PRŮŠA. *Patobiochemie metabolických drah*. 1. vydání. Praha : Univerzita Karlova, 1999. 182 s. ISBN 80-238-4589-6.
- ALBERTS, B, D BRAY a A JOHNSON, et al. *Základy buněčné biologie*. 2. vydání. Praha : Espero Publishing, 2005. 740 s. ISBN 80-902906-2-0.

#### Patobiochemie 2 (ÚBEO) - Molekulární onkologie 2016/2017

- NOVOTNÝ, Jan a Pavel VÍTEK. *Onkologie v klinické praxi : standardní přístupy v diagnostice a léčbě vybraných zhoubných nádorů*. 2. vydání. 2016. 592 s. ISBN 978-80-204-3944-4.
- CIBULA, D a L PETRUŽELKA. *Onkogynekologie - Kleibl, Z. Buněčný cyklus a apoptóza*. 1. vydání. Praha : Grada, 2009. 616 s. ISBN 978-80-247-2665-6.
- KLENER, P a P jr KLENER. *Nová protinádorová léčiva a léčebné strategie v onkologii*. 1. vydání. Praha : Grada Publishing, 2010. 209 s. ISBN 978-80-247-2808-7.
- Další možné informace, zejména odborné články dostupné z ÚBEO Doporučená literatura (<https://ubeo.lf1.cuni.cz/cesky.htm>)

### Články z oboru patobiochemie

#### Obecné patobiochemické mechanismy

##### Reaktivní formy kyslíku a dusíku

- Antioxidační ochrana
- Peroxidace lipidů jako příklad oxidačního poškození biomolekul
- Reaktivní formy kyslíku a dusíku (RONS) v organismu

#### Kapitoly z knihy MASOPUST, J.: Patobiochemie buňky

- Zárodečné buňky
- Kmenové buňky
- Epitelie
- Buňky cévního endotelu

#### Kapitoly z knihy MASOPUST, J., PRŮŠA, R:

- Stárnutí • Rozdíl mezi průměrnou a maximální délkou života

## Zánět a imunitní reakce

- Hypergamaglobulinemie
- Imunoglobuliny
- Interleukiny
- Komplement
- Reaktanty akutní fáze

## Další témata

- AGEs (advanced glycation end products)
- Alaninaminotransferáza
- Aminotransferázy
- Aspartátaminotransferáza
- Cytochrom P450
- Dysbalance natria (pediatrie) (Hyponatrémie, Hypernatrémie)
- Ischémie
- Karbonový stres
- Mechanismus účinku jedů
- Obecné mechanismy smrti nervových buněk
- Priony
- Příčiny patologické konformace bílkovin
- Stres endoplazmatického retikula
- Syndrom nepřiměřené sekrece antidiuretického hormonu (SIADH), Syndrom cerebrálně podmíněné ztráty soli (CSWS)
- S100
- Vnitřní prostředí (pediatrie)

## Patobiochemie nádorů

- Apoptóza a klinické důsledky poruch její regulace
- Autofagie, Hayflickův limit, telomeráza
- Biologie nádorového růstu
- Biologie onkogeneze
- Cytostatika
- Elementy signální transdukce jako terapeutické cíle v onkologii
- Fyzikální karcinogeneze
- Chemická karcinogeneze
- KIT
- Mechanismy rozvoje nádorových onemocnění (regulace angiogeneze, metastazování)
- Mechanismy vzniku nádorů
- Metotrexát
- Molekulárně-biologická diagnostika v onkologii
- Molekulární mechanismy metastazování
- Možnosti detekce minimálního reziduálního onemocnění
- Mutátorové geny
- Nádorové markery
- Nádorové mikroprostředí
- Nádorové stroma jako léčebný cíl
- Hereditární nádorové syndromy
- Neovaskularizace
- Onkogeny
- P53
- Poruchy signalizace apoptózy v nádorových buňkách
- Poruchy DNA reparačních mechanismů v nádorových buňkách
- Poruchy signalizace způsobující hyperproliferaci nádorových buněk
- Protinádorová terapie
- Příčiny nádorového růstu
- Radioterapie
- Reduktivní karboxylace
- Telomery a telomerasa
- Tumor-supresorové geny
- Virová karcinogeneze
- Warburgův efekt

## Patobiochemie metabolických drah

- Poruchy metabolismu glukózy • Poruchy metabolismu glukózy/Otázky a kazuistiky
- Dědičné metabolické choroby z ukládání glykogenu • Glykogenózy/Otázky a kazuistiky
- Poruchy ureageneze
- Poruchy výživy • Poruchy výživy/Otázky a kazuistiky
- Energetický metabolismus a jeho poruchy
- Vyšetření stavu výživy
- Poruchy metabolismu kyseliny močové • Poruchy metabolismu kyseliny močové/Otázky a kazuistiky
- Voda • Voda/Otázky a kazuistiky
- Sodík
- Draslík
- Acidobazická rovnováha/Otázky a kazuistiky
- Bilirubin/Otázky a kazuistiky
- Dědičné poruchy metabolismu aminokyselin/Otázky a kazuistiky
- Poruchy genové exprese/Otázky a kazuistiky
- Porfyrie/Otázky a kazuistiky
- Eikosanoidy/Otázky a kazuistiky
- Poruchy metabolismu lipidů/Otázky a kazuistiky

## Metabolické poruchy

### Základy:

- Základní charakteristika
- Patogenetické mechanismy
- Genetický podklad
- Deficit LCHAD
- Vyšetřovací metody u DMP

### Jednotlivá onemocnění:

- Diabetes mellitus

Diabetes mellitus 1. typu (biochemie) • Diabetes mellitus 2. typu (biochemie) • Vybraná biochemická vyšetření u pacientů s diabetes mellitus • Glykované proteiny • Tvorba AGEs • Orální glukózový toleranční test • Mechanismus hyperglykemií indukovaného poškození tkání

- Dědičné metabolické poruchy malých molekul
- Dědičné metabolické poruchy komplexních molekul

Glykoproteinózy  
Mukopolysacharidózy

- Dědičné poruchy metabolismu cukrů

Onemocnění způsobená defekty syntézy N-glykanů  
Vrozené poruchy glykosylace  
Deficit glukózo-6-fosfát dehydrogenázy

- Dědičné poruchy metabolismu tuků

Hyperlipoproteinemie  
Dysbetalipoproteinemie  
Dyslipidémie  
Biochemické vyšetření u hyperlipoproteinémie  
Gaucherova choroba

- Dědičné poruchy metabolismu aminokyselin

Poruchy metabolismu aromatických a větvených aminokyselin • Organické acidurie • Poruchy metabolismu sirných aminokyselin • Alkaptonurie

- Dědičné metabolické poruchy/Léčba onemocnění způsobených poruchami metabolismu aminokyselin a sacharidů
- Kost a metabolismus vápníku

**Obecné principy**

- Isoenzymy

**Speciální témata**

- Biochemická vyšetření u akutního infarktu myokardu
- Natriuretický peptid typu B
- Biochemická vyšetření endoteliálního poškození
- Biochemické hodnocení výživy
- Nádorové markery (Tumorové markery)
- Diferenciální diagnostika ikterů
- Elektroforéza sérových proteinů, Dysproteinemie, Paraproteinemie
- Laboratorní vyšetření acidobazické rovnováhy
- Laboratorní vyšetření mozkomíšního moku
- Reaktanty akutní fáze
- Molekulárně-biologická diagnostika v onkologii

**Ostatní témata**

- Elementy signální transdukce jako terapeutické cíle v onkologii
- Hyperkalémie

**Patobiochemie orgánových onemocnění**

- Onemocnění ledvin
  - Glukóza v moči
  - Bílkoviny v moči
  - Typizace proteinurie
  - Izostenurie
- Poruchy kosti a metabolismu vápníku
- Krev/abnormální hemoglobiny
- Poruchy koagulace
- Aterosklerosa
- Onemocnění jater
- Neurodegenerativní onemocnění
- Bilirubin/Otázky a kazuistiky
- ABR/Otázky a kazuistiky

Hypokalcemie • Hyperkalcemie • Poruchy kalciofosfátového metabolismu • Hypofosfatemie • Hyperfosfatemie • Hypokalémie • Dysbalance chloru: Hypochlorémie, Hyperchlorémie • Dysbalance hořčíku: Hypomagnesémie, Hypermagnesémie

- Enzymopatie

Fenylketonurie  
Poruchy syntézy kreatinu

- Poruchy metabolismu folátu • Poruchy metabolismu kobalaminu
- Porfyrie jaterní • kožní

Vyšetření metabolismu porfyrinů

- Mitochondriální onemocnění

Porucha biogeneze mitochondrií • Deficit enzymů respiračního řetězce • Mutace v mitochondriální DNA • Poruchy  $\beta$ -oxidace a ketogeneze • Deficit MCAD

- Poruchy cyklu močovin

Proteasomy • Lyzosomy • Fabryho choroba • Krabbeho choroba

- Poruchy metabolismu nukleových bází

Poruchy metabolismu purinu  
Poruchy metabolismu pyrimidinu

- Hyperurikémie
- Poruchy metabolismu lipoproteinů
- Poruchy výživy
- Poruchy acidobazické rovnováhy
- Kombinované poruchy acidobazické rovnováhy
- Poruchy metabolismu lyzozomů
- Mechanismy udržování acidobazické rovnováhy
- Poruchy vodní a elektrolytové rovnováhy
- Hyperkalemie
- Hypomagnesémie
- Kongenitální adrenální hyperplázie
- Metabolický syndrom a inzulínová rezistence