

Popis předmětu

Zkratka předmětu:	KBBV/C478	Strana:	1 / 2
Název předmětu:	Lékařská genetika a cytodiagnostika		
Akademický rok:	2023/2024	Tisknuto:	24.05.2024 21:56

Pracoviště / Zkratka	KBBV / C478			Akademický rok	2023/2024
Název	Lékařská genetika a cytodiagnostika			Způsob zakončení	Zkouška
Akreditováno/Kredity	Ano, 4 Kred.			Forma zakončení	Kombinovaná
Rozsah hodin	Přednáška 3 [HOD/TYD] Seminář 1 [HOD/TYD]			Zápočet před zkouškou	NE
Obs/max	Statut A	Statut B	Statut C	Počítán do průměru	ANO
Letní semestr	0 / -	0 / -	0 / -	Min. (B+C) studentů	nestanoveno
Zimní semestr	19 / -	0 / -	0 / -	Opakovaný zápis	NE
Rozvrh	Ano			Vyučovaný semestr	Zimní semestr
Vyučovací jazyk	Čeština			Počet dnů praxe	0
Volně zapisovatelný předmět	Ano				
Hodnotící stupnice	A B C D E F				
Počet hodin kontaktní	0				
Automat. uzn. záp. před zk.	Ne				
Periodicita	K				
Nahrazovaný předmět	Žádný				
Vyloučené předměty	Nejsou definovány				
Podmiňující předměty	Nejsou definovány				
Předměty informativně doporučené	Nejsou definovány				
Předměty, které předmět podmiňuje	Nejsou definovány				

Cíle předmětu (anotace):

Předmět seznamuje s poznatky v oblasti lékařské genetiky a cytodiagnostiky. Cílem je získat znalosti pravidla dědičnosti znaků a chorob, nastínit základy aplikované genetiky v medicíně. Získat dokonalý přehled o metodách klinické cytogenetiky a molekulární cytogenetiky. Získat přehled o metodách DNA diagnostiky závažných dědičných onemocnění. Získat základní přehled o možnostech genetického poradenství. Předmět odráží současný stav v klinické praxi a aktuální úroveň znalostí v dané oblasti. Probíraná témata se dotýkají cytogenetiky, molekulární genetiky, populační genetiky a dysmorfologie, dále zasahuje do oblasti syndromologie, mutací, metod asistované reprodukce a současných možností molekulární genetiky, přístupnost databází a také předkládá problematiku onkogenetiky, genové terapie a lékařské etiky a poradenství.

Požadavky na studenta

Vyhodnocení samostatné práce studentů na seminářích + závěrečný test

Obsah

Úloha genetiky v medicíně, význam pro praxi všech lékařských oborů. Disciplíny lékařské genetiky. Aplikace genetiky v diagnostice a léčebně preventivní péči. Etické a právní aspekty. Indikace ke genetickému laboratornímu vyšetření, cíle a metody genetického vyšetření. Charakteristika genetických chorob. Etiologie genetických chorob. Klasifikace geneticky podmíněných chorob. Genetické poradenství, genetické poradenství v souvislosti s prenatální diagnostikou. Genetický screening. Vrozené vady. Registrace vrozených vad. Klinicko genetické vyšetření, základy syndromologie. Význam signálních příznaků pro diferenciální diagnostiku syndromů. Diagnostický algoritmus. Výpočet genetických rizik, prevence genetických onemocnění. Onkogenetika. Vyhledávání rizikových rodin. Kardiogenetika. Vrozené srdeční vady, etiologie, nejčastější související syndromy. Neurogenetika a nejčastější diagnostické situace z pohledu klinického genetika, problematika nejasné interpretace závěrů molekulárně-genetických vyšetření. Genetika mentálních retardací a autismu. Problematika mentálních retardací/poruch autistického spektra z pohledu genetika. Multifaktorové choroby. Rozbor genetických principů podílejících se na dědičnosti chorob s multifaktorovou dědičností. Preimplantační diagnostika a preimplantační screening. Diagnostické možnosti v cytogenetice. Přehled metod klasické a

molekulární cytogenetiky, Laboratorní genetické metody tzv. nové generace" a jejich význam v medicíně.
 Cytodiagnostika - typy buněčného materiálu pro cytodiagnostiku (stěry, výtěry, exsudáty, punkce) + typy hodnocení a přehled používaných vyšetření
 In vitro techniky buněčné biologie (přehled práce s buňkami, podmínky kultivace, média, suplementy)
 Hodnocení buněčné funkce různými metodami (proliferace, typ buněčné smrti, mitochondriální funkce, fluorescenční mikroskopie, atd.)

Předpoklady - další informace k podmíněnosti studia předmětu

Genetika, Molekulární biologie, Biologie

Získané způsobilosti

Po absolvování předmětu se bude student schopen zařadit do pracovních týmů laboratorních provozů Klinické genetiky. Získané znalosti a praktické dovednosti bude schopen uplatnit při provádění laboratorních postupů v cytogenetice a molekulární cytogenetice včetně postupů DNA analýzy.

Studijní opory

Garanti a vyučující

- **Garanti:** doc. RNDr. Tomáš Roušar, Ph.D.
- **Přednášející:** doc. RNDr. Tomáš Roušar, Ph.D. (35%), Mgr. Lucie Stříbrná, Ph.D. (75%)
- **Vede seminář:** Mgr. Lucie Stříbrná, Ph.D. (100%)

Literatura

- **Doporučená:** Snustad, D. Peter. *Genetika*. Brno: Masarykova univerzita, 2009. ISBN 978-80-210-4852-2.
- **Doporučená:** Kočárek, Eduard. *Genetika : obecná genetika a cytogenetika, molekulární biologie, biotechnologie, genomika*. Praha: Scientia, 2004. ISBN 80-7183-326-6.

Vyučovací metody

Monologická (výklad, přednáška, instruktáž)

Hodnotící metody

Písemná zkouška
 Posouzení zadané práce

Předmět je zařazen do studijních programů:

Studijní program	Typ stud.	Forma stud.	Obor	Etapa	V.st.pl.	Rok	Blok	Statut	D.roč.	D.sem.
Bioanalytická laboratorní diagnostika ve zdravotnictví	Navazující	Prezenční	Bioanalytická laboratorní diagnostika ve zdravotnictví	1	2022	2023	povinné předměty	A	2	ZS
Bioanalytická laboratorní diagnostika ve zdravotnictví	Navazující	Prezenční	Bioanalytická laboratorní diagnostika ve zdravotnictví	1	2020	2023	povinné předměty	A	1	
Bioanalytická laboratorní diagnostika ve zdravotnictví	Navazující	Prezenční	Bioanalytická laboratorní diagnostika ve zdravotnictví	1	2021	2023	povinné předměty	A	2	ZS
Bioanalytická laboratorní diagnostika ve zdravotnictví	Navazující	Prezenční	Bioanalytická laboratorní diagnostika ve zdravotnictví	1	2023	2023	povinné předměty	A	2	ZS