

<b>Studijní program</b>	:	Všeobecné lékařství
<b>Název předmětu</b>	:	Lékařská genetika
<b>Rozvrhová zkratka</b>	:	<b>LGE/VC012</b>
<b>Rozvrh výuky</b>	:	20 hodin seminářů 10 hodin praktických cvičení
<b>Zařazení výuky</b>	:	4. ročník, 7., 8. semestr
<b>Počet kreditů</b>	:	2
<b>Forma výuky</b>	:	Semináře, praktická cvičení

### Semináře:

<b>Vyučující:</b>	prof. MUDr. Martin Procházka, Ph.D. MUDr. Václava Curtisová, MSC. doc. MUDr. Jana Volejníková, Ph.D. MUDr. Júlia Štellmachová MUDr. Lucia Punová MUDr. Veronika Woitková MUDr. Radek Stražil RNDr. Pavlína Čapková, Ph.D. Mgr. Dita Vrbická, Ph.D. Mgr. Mária Janíková, Ph.D. Mgr. Zuzana Spurná, Ph.D. Mgr. Petr Vrtěl Mgr. Kristýna Kolaříková prof. RNDr. David Friedecký, Ph.D.
-------------------	--

**Výuka:** Bloková (od 8:00 – 13:00 hodin)

**Místnost:** Posluchárna (suterén), budova T

<b>Termíny bloků:</b>	26. 09. – 30. 09. 2022 24. 10. – 28. 10. 2022 07. 11. – 11. 11. 2022 08. 11. – 12. 11. 2022 15. 11. – 19. 11. 2022 02. 01. – 06. 01. 2023 13. 02. – 17. 02. 2023 06. 03. – 10. 03. 2023 13. 03. – 17. 03. 2023 27. 03. – 31. 03. 2023 10. 04. – 14. 04. 2023
-----------------------	--

24. 04. – 28. 04. 2023  
15. 05. – 19. 05. 2023  
22. 05. – 26. 05. 2023

	Den bloku	Téma	Poč. hod.	Vyučující
1	Pondělí	Úvod, organizace výuky, základní informace	1	Štellmachová/ Drgová
		Etické a právní aspekty genetiky, typy genetických vyšetření, syndromologie	3	Volejníková/Curtisová
2	Úterý	Prenatální diagnostika, screeningová vyšetření v graviditě + příklady nejčastějších VVV	2	Punová/Procházka/Štellmachová
		Teratogenní faktory v graviditě	1	Punová/Woitková/Procházka
		Somatosexuální odchylky	1	Woitková/Strašil
3	Středa	Cytogenetika v praxi	1	Čapková/Vrbická
		Onkogenetika	2	Vrtěl P./Janíková/Kolaříková
		Neurogenetika	1	Kolaříková/Štellmachová
4	Čtvrtek	Epigenetika, metody molekulární diagnostiky, databáze	2	Janíková/Kolaříková/Spurná
		Vrozené metabolické vady	1	Friedecký
		Molekulární diagnostika v praxi	1	Spurná/Vrtěl P.
5	Pátek	Preimplantační genetická diagnostika	1	Vrbická/Strašil
		Výpočty rizik u genetických onemocnění	3	Kolaříková/Vrtěl/Štellmachová

**Praktická cvičení:**

**Vyučující:** MUDr. Júlia Štellmachová  
MUDr. Václava Curtisová, MSc.  
MUDr. Enkhjargalan Mracká  
MUDr. Josef Srovnal. Ph.D.  
MUDr. Lucia Punová  
MUDr. Veronika Woitková  
Mgr. Zuzana Spurná, Ph.D.  
Mgr. Kristýna Kolaříková  
Mgr. Petr Vrtěl  
Mgr. Mária Janíková, Ph.D.

**Výuka:** Blokovaná

**Místnost:** Genetické poradny (suterén, 1. patro, 2. patro)

**Termíny bloků:** 26. 09. – 30. 09. 2022  
24. 10. – 28. 10. 2022  
07. 11. – 11. 11. 2022  
02. 01. – 06. 01. 2023  
13. 02. – 17. 02. 2023  
06. 03. – 10. 03. 2023  
13. 03. – 17. 03. 2023  
27. 03. – 31. 03. 2023  
10. 04. – 14. 04. 2023  
24. 04. – 28. 04. 2023  
15. 05. – 19. 05. 2023  
22. 05. – 26. 05. 2023

	Den bloku/ místo	Téma	Poč. hod.
1	Pondělí/ genetické poradny	Genetické poradenství I. – přítomnost studentů u genetické konzultace – nácvik v praxi	3
2	Úterý/ genetické poradny	Genetické poradenství II. - přítomnost studentů u genetické konzultace – nácvik v praxi	3
3	Středa/ posluchárna, laboratoř	Molekulární genetika v praxi	1
4			
5	Pátek/genetické poradny	Genetické poradenství III. – přítomnost studentů u genetické konzultace – nácvik v praxi	3

Pro praktickou výuku v genetických poradnách i v laboratoři budou studenti rozděleni do skupin. **Je nutné mít s sebou plášť, přezůvky a ID kartu.**

**Způsob ukončení:** Zkouška

**Podmínky ukončení:** Absolvování praktických cvičení a seminářů  
Aktivní účast na praktických cvičeních, zápočet

*Vstupní test – tj. genetické minimum, ověření znalostí z předchozích ročníků. Výuka lékařské genetiky je navazující obor na základy biologie. Před zahájením výukového bloku bude mít student týden možnost prověřit své znalosti formou testu prostřednictvím aplikace MOODLE. Heslo k vygenerování testu bude uvedeno včas k aktuální výuce v aplikaci MOODLE. Test se bude skládat ze 70 otázek s jednou správnou odpovědí. Test je možno absolvovat 2x. Při nesplnění minimálních znalostí není možno v řádném termínu absolvovat výuku.*

*Zkouška z lékařské genetiky bude probíhat formou písemného testu na Ústavu lékařské genetiky. V případě dvou neúspěšných pokusů následuje zkouška ústní v přítomnosti tříčlenné komise (otázky viz níže).*

*U studentů je akceptována neúčast ve výuce v rozsahu maximálně 10 % (3 hodiny seminářů). Z důvodu akutní nemoci nebo dlouhodobě plánované návštěvy u lékaře, kdy by absence byla vyšší je nutno předem nepřítomnost řádně omluvit popř. doložit na emailové adrese: [julia.stellmachova@fnol.cz](mailto:julia.stellmachova@fnol.cz); [vladimira.drgova@fnol.cz](mailto:vladimira.drgova@fnol.cz). V případě dlouhodobější nemoci je možno po osobní domluvě absolvovat výukový blok v jiném daném termínu.*

**Doporučená literatura:** Základy lékařské genetiky, LF a FN Olomouc 2018

- Rozšiřující: Snustad, D. P., Simmons, M. J. *Genetika*. Brno: Munipress, 2017. ISBN 978-80-210-8613-5
- Rozšiřující: Otová B. a kolektiv. *Lékařská biologie a genetika (I. díl)*. Nakladatelství Karolinum Praha, 2017. ISBN 978-80-246-2835-6
- Rozšiřující: Otová B. a kolektiv. *Lékařská biologie a genetika (II. díl)*. Nakladatelství Karolinum Praha, 2017. ISBN 978-80-246-3790-7

- Rozšiřující: Dorian, J. P., Bruce, R. K. *Základy lékařské genetiky*. Praha: Galén, 2007. ISBN 978-80-72624492
- Rozšiřující: Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., Willard, H. F. *Klinická genetiky*. Praha: Triton, 2004. ISBN 80-7254-475-6

## OTÁZKY KE ZKOUŠCE Z LÉKAŘSKÉ GENETIKY

1. Centrální dogma molekulární biologie, exprese genetické informace
2. Základní typy mendelovské dědičnosti
3. Kritéria autozomálně dominantní dědičnosti. Klinické příklady autozomálně dominantně dědičných poruch
4. Kritéria autozomálně recesivní dědičnosti. Klinické příklady autozomálně recesivních dědičných poruch
5. Kritéria gonozomálně recesivní a gonozomálně dominantní dědičnosti. Klinické příklady X-vázaných onemocnění
6. Nemendelovská dědičnost – genomový imprinting, somatický germinální mozaicismus, příklady
7. Nemendelovská dědičnost - mitochondriální dědičnost – kritéria a klinické projevy mitochondriálně dědičných onemocnění
8. Polygenní dědičnost, multifaktoriální onemocnění, příklady
9. Základní stavba, charakteristika a struktura lidských chromozomů
10. Buněčné dělení (mitóza, meióza)
11. Numerické a strukturální aberace autozomů – typy, mechanismus vzniku, klinické příklady
12. Aberace pohlavních chromozomů – typy, mechanismus vzniku, klinické příklady
13. Indikace k provedení postnatálního a prenatálního cytogenetického vyšetření
14. Metody cytogenetické a molekulárně-cytogenetické analýzy: karyotypizace, FISH, array-CGH, MLPA (principy metod, využití)
15. Preimplantační genetická vyšetření - preimplantační screening a diagnostika, indikace k vyšetření, metody preimplantační diagnostiky
16. Somatosexuální odchylky- rozdělení poruch sexuální diferenciaci, příklady poruch sexuální diferenciaci
17. Dědičné vady metabolismu – dědičnost, klasifikace, diagnostika, celoplošný novorozenecký screening v ČR
18. Genetické pozadí vzniku nádorového onemocnění
19. Vlastnosti nádorů, příklady klinického využití genetických znaků nádorů
20. Genetika hematologických onemocnění
21. Charakteristika a příklady hereditárních nádorových syndromů
22. Příklady genetických syndromů s vysokým rizikem vzniku nádorů
23. Neurogenetika – charakteristika, příklady onemocnění
24. Příklady geneticky podmíněných onemocnění v oftalmologii
25. Screeningová vyšetření v těhotenství - kombinovaný screening I. trimestru, triple test, integrovaný screening I. a II. trimestru, třístupňový ultrasonografický screening, nové metody screeningových vyšetření (neinvazivní prenatální vyšetření volné cirkulující DNA plodu v mateřském séru)

26. Prenatální diagnostika – neinvazivní prenatální diagnostika (ultrazvuk, screening I. a II. trimestru, magnetická rezonance, neinvazivní prenatální vyšetření volně cirkulující DNA plodu v mateřském séru), invazivní prenatální diagnostika (odběr choriových klků, amniocentéza, kordocentéza, fetoskopie)
27. Teratogenní faktory v graviditě – biologické, chemické a fyzikální teratogeny, působení teratogenů na plod - příklady
28. Lidský genom: definice, struktura, variabilita a dynamika
29. Definice lidského genu, mutace, varianty, nomenklatura genů a variant - příklady
30. Vyhodnocení genových variant (posouzení patogenity) – hodnocení asociace variant s onemocněním, základní kritéria pro posuzování varianty, využití databází, referenčních sekvencí a klinických variant
31. Genetika interních onemocnění – dědičnost, příklady onemocnění
32. Úvod do populační genetiky, alelické a genotypové frekvence a výpočet rizika přenosu genetického onemocnění do další generace
33. Základní vlastnosti DNA - přímá a nepřímá DNA diagnostika
34. Základní metody DNA diagnostiky
35. Imunogenetika - HLA systém (vyšetření molekulárně-genetickými metodami, asociace HLA znaků s chorobami, histokompatibilita u transplantací), genetika imunopatologických stavů, imunogenetika infekcí a imunofarmakogenetika
36. Farmakogenetika - klinické dopady polymorfismů v genech kódujících enzymy metabolizující léčiva
37. Základní epigenetické mechanismy a příklady onemocnění
38. Etické aspekty lékařské genetiky