

Atestace z lékařské genetiky – inovované otázky pro rok 2017

A) Molekulární genetiky

-
1. Struktura lidského genu, nomenklatura genů, databáze týkající se klinického dopadu variace v jednotlivých genech.

 2. Struktura lidského genomu a typy sekvencí DNA v něm obsažených

 3. Informační makromolekuly - struktura, funkce, genetický kód

 4. Základní genetické dogma

 5. Exprese lidských genů a její regulace – příklady chorob

 6. Reparace lidské DNA a její poruchy – příklady chorob

 7. Základní typy variability lidského genomu – příklady chorob

 8. Patogenní variace (mutace) v lidském genomu a jejich detekce

 9. Varianty DNA, jejich detekce, mezinárodní klasifikace a využití v diagnostice

 10. Molekulární podstata chorob s dědičnou komponentou – rozdělení, příklady

 11. Molekulární podstata karcinogeneze – příklady chorob

 12. Výzkumné postupy využívající soubory nemocných a jejich rodin pro identifikaci kauzálních genů, využití human phenotype ontology (HPO), klinické příklady

 13. Genová vazba a její využití ve výzkumu a diagnostice

 14. Základní techniky molekulární genetiky a jejich využití v diagnostice

 15. Sekvenování nové generace: praktické využití, interpretace, varianty s nejasným

patogenetickým dopadem, role sekvenování DNA dle Sangera

16. Molekulární cytogenetika, aCGH a využití v diagnostice

17. Choroby spojené s expanzí triplet repetitivních sekvencí

18. Zásady správné laboratorní praxe v molekulární genetice, mezinárodní doporučení, a normy

19. Principy bioinformatické analýzy lidského genomu, interpretace analytických výsledků, mezinárodní databáze variant, možnosti reinterpretace výsledků

20. Etická a sociální problematika genetického laboratorního vyšetření, odborná doporučení

B) Cytogenetika

21. Stavba chromosomu: molekulární, cytologická i morfologická – klinické příklady

22. Základní principy cytogenetické vyšetření: příprava preparátu, zásady klasifikace chromosomů, mezinárodní nomenklatura, záznamy výsledků (vč. FISH)

23. Mitosa a meiosa, lidská gametogeneze, jejich klinický význam

24. Syndromy spojené se změnou počtu autosomů a gonosomů

25. Syndromy spojené se strukturální přestavbou autosomů a gonosomů

26. Molekulární cytogenetika, základní princip metod, indikace k vyšetření

27. Imprinting a uniparentální disomie, mechanismus vzniku a klinický význam, klinický význam a příklady onemocnění.

28. Indikace k invazivnímu prenatalnímu vyšetření, metody odběru a kultivace a konečného hodnocení vzorků

29. Mikrodeleční syndromy, metody diagnostiky těchto syndromů, jejich frekvence, projevy, dědičnost

30. Onkocytogenetika, specifické změny chromosomů u leukémií a jejich diagnostický a prognostický význam

31. Vrozené a získané strukturální aberace chromosomů u člověka, etiologie, klinický význam, klinické příklady

32. X chromosom, sex chromatin, lyonizace, fragilní chromosom X

33. Asistovaná reprodukce, základní postupy, molekulární a cytogenetická vyšetření

34. Varianty chromosomů, nadpočetné marker chromosomy, jejich diagnostika a klinický význam

35. Populační prevalence chromosomových aberací a syndromů, spontánní potraty, hydatidózní mola, teratomy

36. Význam chromosomových aberací při vzniku zhoubných nádorů (onkogeny, tumor supresorové geny), metody cytogenetického vyšetření

37. Strukturní a početní změny Y chromosomu a jejich klinické dopady

38. Mechanismus vzniku chromosomové mozaiky, nejčastější syndromy s nálezy mozaiky, metody průkazu

39. Preimplantační genetická diagnostika a screening

40. Syndromy chromosomální instability, klinické příklady a dědičnost

c) Klinická genetika

41. Autosomálně dominantní dědičnost, příklady chorob

42. Autosomálně recesivní dědičnost, příklady chorob

43. Choroby s gonosomální dědičností

44. Multifaktoriální dědičnost, příklady chorob

45. Vzácná onemocnění, specifika

46. Teratogeny, karcinogeny, mutageny, nejčastější vrozené vady

47. Indikace ke genetickému laboratornímu vyšetření

48. Indikace k chromosomovému vyšetření

49. Genetický a biochemický screening v těhotenství

50. Indikace k invazivní prenatální diagnostice

51. Neinvazivní metody prenatální diagnostiky

52. Dědičné poruchy metabolismu

53. Genetické příčiny infertility, genetické poradenství v reprodukční genetice

54. Nové metody charakterizace phenotypu v klinické genetice, molekulární syndromologie

55. Hereditární nádorové syndromy, genetické poradenství a cílená léčba, prediktivní testování

56. Neurogenetika a genetické poruchy smyslových orgánů

57. Léčba geneticky podmíněných chorob

58. Mentální retardace a poruchy autistického spektra

59. Role genetika v prekoncepční, preimplantační, prenatalní a perikoncepční péči

60. Etické problémy v genetice, informovaný souhlas, doporučení