

Klinická genetika – Nehodnoceno

Indikace ke genetickému vyšetření, cíle a metody genetického vyšetření.

Charakteristika genetických chorob.

Etiologie genetických chorob.

Klinicko genetické vyšetření, základy syndromologie. Význam signálních příznaků pro diferenciální diagnostiku syndromů. Diagnostický algoritmus.

Genetický screening.

Etické a právní aspekty.

Genetika smyslových vad. Dědičné poruchy smyslů (zrak, sluch, čich) - nejčastější syndromy vs. nesyndromové poruchy (daltonismus, slepota, hluchota, anosmie), typy dědičnosti, vyšetřované geny.

Genetika mentálních retardací a autismu. Problematika mentálních retardací/poruch autistického spektra z pohledu genetika.

Praktická cvičení - samostatná řešení nejčastějších situací v genetické ambulanci.

Molekulární genetika

Metody, indikace k vyšetření, typy mutací a jejich efekt.

Dědičné poruchy metabolismu, populační screening, PKU a HPA, farmakogenetika

Multifaktoriální choroby

Rozbor genetických principů podílejících se na dědičnosti chorob s multifaktoriální dědičností, vliv exogenních faktorů, konkrétní případy nejčastějších multifaktoriálních chorob, podrobný rozbor diabetu 1. typu jako modelové choroby.

Reprodukční genetika

Genetické příčiny neplodnosti. Mióza, vznik chromozomálních vad.

Preimplantační diagnostika.

Laboratorní vyšetření

Cytogenetika, indikace, typy chromozomálních aberací, mozaicismus

Diagnostické možnosti v cytogenetice a praktické aplikace v medicíně.

Indikace k cytogenetickému vyšetření, výsledek cytogenetického vyšetření, přehled metod klasické a molekulární cytogenetiky, G-pruhování, FISH a její modifikace mFISH a mBAND, CGH, array CGH, MLPA.