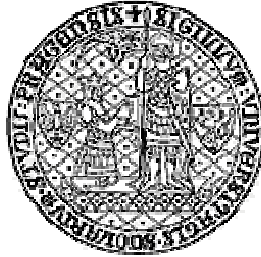


UNIVERZITA KARLOVA
V PRAZE
Fakulta tělesné výchovy a sportu



Vrozené vývojové vady, genetika

studijní opora pro kombinovanou formu studia

Aplikovaná tělesná výchova a sport

Doc.MUDr. Eva Kohlíková, CSc.

Praha 2011

Anotace:

Úvodní přednášky se zabývají problematikou genetiky, popisem obecných zákonitostí, charakterizujících dědičnost a proměnlivost. Na obecné biologické procesy, probírané v anatomii, biochemii a fyziologii, navazují poznatky z molekulární genetiky, onkogenetiky, s ohledem na ekologické vlivy. Význam genetické zátěže je dokumentován na příkladech genů a znaků, dědičných chorob a vad.

Tématický plán kombinovaného studia

Přednášky:

1. Základy molekulární genetiky, typy genetického přenosu, genové mutace.
2. Polymorfismus – nově genetické pohledy
3. Prenatální, natální a postnatální diagnostika geneticky podmíněných stavů a chorob.
4. Syndromy vrozených chromozomálních aberací. Dědičně podmíněné metabolické poruchy

Požadavky na klasifikovaný zápočet:

- zápočtový test

Literatura:

- DUNGL, P. a kol. Ortopedie. Praha: Graga Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.
- KOUDELA, K. a kol. Ortopedie. Praha: Univerzita Karlova, 2004. ISBN 80-246-0654-2.
- KAPRAS, J., KOHOUTOVÁ, M., OTOVÁ, B. Kapitoly z lékařské biologie a genetiky I. 1. vyd. Praha: Karolinum, 1996. 88 s. ISBN 80-7184-322-9.
- SOUKUPOVÁ, M., SOUKUP, F. Kapitoly z lékařské biologie a genetiky II. 1. vyd. Praha: Karolinum, 1998. 98 s. ISBN 80-7184-581-7.
- THOMPSON, J., THOMPSON, M.G. et al.: *Klinická genetiká: Thompson & Thompson*. 6. vydání. Praha: Triton, 2004.
- PRITCHARD, D. J., KORF, B.R.. *Základy lékařské genetiky*. Praha: Galén, 2007
- OTOVÁ, Berta, et al. *Lékařská biologie a genetiká I. díl*. 1. vydání. Praha: Karolinum, 2008. 123 s. ISBN 978-80-246-1594-3.
- KOČÁREK, Eduard – PÁNEK, Martin – NOVOTNÁ, Drahuše. *Klinická cytogenetika I.: úvod do klinické cytogenetiky, vyšetřovací metody v klinické cytogenetice*. 2. vydání. Praha: Karolinum, 2010. 134 s. ISBN 80-246-1880-7.

SNUSTAD, D. Peter – SIMMONS, Michael J.. *Genetika*. 1. vydání. Brno : Nakladatelství Masarykovy univerzity, 2009. 894 s. ISBN 978-80-210-4852-2.

VYSKOT, Boris. *EpiGenetika*. 1. vydání. Olomouc : Univerzita Palackého v Olomouci, 2010. 150 s. ISBN 80-7183-326-6.



Samostudium:

Návody:

Literární zdroje pro látku určenou k samostudiu jsou uvedeny výše.

Prezentace celé patologické fyziologie je i na webových stránkách FTVS UK

V případě nejasností je možné konzultovat problém s vyučujícím pomocí e-mailu či se přihlásit elektronicky na individuální kontaktní konzultaci v konzultačních hodinách.

Kontrolní otázky se vztahují k následující problematice:

1. Základy molekulární genetiky

Literární zdroje

NUSSBAUM, R.L., McINNES, R.R., WILLARD, H.F. (2004) *Klinická genetika*. Praha: TRITON, ISBN-10: 80-7254-475-6

Základy cytogenetiky (struktura a funkce genů, princip segregace, kombinace a rekombinace alel), Mendelovská a nemendelovská dědičnost - typy, křížení (str. 18 – 44)

Molekulární genetika (transkripce, translace, mutace, genetický polymorfismus) (str. 86 – 100)

Genetické testy (metody a způsoby genetického testování, testy otcovství) (str. 13 – 15)

Klíčová slova: chromozomy, geny, alely, mitochondrie a mitochondriální dědičnost, genotyp, fenotyp, Mendelovy zákony dědičnosti, mutace, genetický polymorfismus, genetické testy (genealogické stromy, odběry materiálu pro genetické testování)

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky:
Čím se zabývá genetika základní a klinická?
Jak probíhá mitotické dělení buněk?
Jak probíhá meiotické dělení buněk?
Popište základy mendelovské dědičnosti, známé jako Mendlovy zákony,
Jak probíhá matroklinní dědičnost?
Jaké typy mutací znáte – uveďte příklady příčin i následných projevů.
Definujte následující termíny: gen, genotyp, fenotyp, alela, dominance,
recesivita.
Co je to genetický polymorfismus – uveďte příklad.
Jaké možné genetické testy znáte, jak se využívají?
Jak se sestavují genealogické stromy – podle typu dědičnosti – uveďte
příklady.

2. Lékařská genetika a genomika

Literární zdroje

NUSSBAUM, R.L., McINNES, R.R., WILLARD, H.F. (2004) *Klinická genetika*.
Praha: TRITON, ISBN-10: 80-7254-475-6

Genetika a genomika (str. 13 – 15)

Mapování genomu a genová terapie (str. 115 – 138)

Klinická genetika (přehled nejvýznamnějších genetických chorob). (str. 160 – 246)

Vrozené vývojové vady (teratogeny a příčiny vzniku vrozených vývojových vad.
Popis jednotlivých vad.) (str. 160 – 246)

Genetické poradenství (význam, potřeba a metody genetického poradenství a
prenatální diagnostiky) (str. 344 – 370)

Etické a právní aspekty lékařské genetiky (str. 374 – 378)

Klíčová slova: *genomika, dědičnost, dědivost, heterozygotní a homozygotní poruchy, teratogeny, prenatální, natální a postnatální diagnostika, etika a genetika*

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky:
Jaký je významový vztah mezi pojmem dědičnost a dědivost – uveďte příklad.
Definujte následující termíny: heterozygot, homozygot – uveďte příklady
dědičnosti.
Uveďte příčiny a příklady početních poruch pohlavních chromozomů.
Uveďte příčiny a příklady strukturních poruch pohlavních chromozomů.
Uveďte příčiny a příklady početních poruch somatických (nepohlavních)
chromozomů.
Uveďte příčiny a příklady strukturních poruch somatických (nepohlavních)
chromozomů.

Jak ovlivňuje genetika možnost rozvoje zhoubného bujení?

Které prenatální diagnostické metody znáte a jak se uplatňují v rámci genetické predikce?

Jak probíhá genetické poradenství a stanovení genetického rizika?

Jaké etické problémy jsou spojeny s genetickým testováním a jak je lze řešit?

3. Geneticky podmíněné nemoci. Podstata a vlastnosti genově podmíněných nemocí – monogenně, polygenně, genetický polymorfismus. Genetická predispozice.

Literární zdroje:

NEČAS, E.: *Obecná patologická fyziologie*. Karolinum Praha, 2000. s.377. ISBN 80-246-0051-X – s.40 - 55

JONES, S.: *Genetika*. Praha : Portál , 2003. s.160. ISBN 80-7178-708-6 – témata jsou ze všech kapitol monografie

MAČÁK J., MAČÁKOVÁ J.: *Patologie*. Grada Praha, 2004. s. 347. ISBN 80-247-0785-3 – s. 36 - 39

Klíčová slova:

Gen, alela. Polymorfismus. Homozygot, heterozygot. Dominance, kodominance, recesivita. Mendelovy zákony dědičnosti. Monogenní a multifaktoriální nemoci. Genetická predispozice. Genealogické stromy.

ÚKOLY PRO STUDENTY: Zodpovězte si kontrolní otázky:

Jaký je rozdíl mezi genem a alelou? Uveďte příklad.

Které Mendelovy zákony znáte a jak se uplatňují v genetické prognóze?

Jaký je rozdíl mezi dominantní a recesivní alelou a to jak v genotypu tak ve fenotypu a proč?

Jak lze hodnotit genetickou predispozici s ohledem na etiologii nemoci?
Uveďte příklady v souvislosti s genetickým polymorfismem.

Co jsou to mutace, čím mohou být způsobeny a kdy a za jakých podmínek se mohou projevit?