

LEKÁRSKA BIOLÓGIA A GENETIKA II

pre všeobecné lekárstvo, 2. ročník

ZIMNÝ SEMESTER

PREDNÁŠKY

1	Mutácie I. Význam a základné rozdelenie. Mutácie v lekárskej genetike a v medicíne. Génové mutácie mechanizmy a definícia.
2	Mutácie II.: Génové mutácie, podmienené mutácie, reverzia mutácii, reparačné mechanizmy, hemoglobinopatie, enzymopatie.
3	Mutácie III.: Enzymopatie, enzýmový polymorfizmus – farmakogenetika, chromozómové aberácie.
4	Mutácie IV.: Poruchy reparačných mechanizmov, vzťah medzi chromozómovými mutáciami a nádormi – onkogén, protoonkogén, diagnostické markery, efekt polohy, teória dvoch zásahov.
5	Mutácia V. Génové mutácie, definícia, klasifikácia.
6	Mutácie VI. Aneuploídie autozomálne a aneuploídie gonozomálne.
7	Vyšetrovacie metodiky karyotypu, sex chromatin. Genetika vírusov: Charakteristika, štruktúra, rozdelenie.
8	Rozmnožovanie vírusov. Provírus – virogénia. Vzájomný vzťah vírus – bunka. Mutácie a rekombinácie vírusov.
9	Regulácia bunkového cyklu: Gény regulujúce priebeh bunkového delenia a diferenciácie – protoonkogény, onkogénny, onkoproteíny. Genetický základ transformácie normálnej bunky na nádorovú.
10	Apoptóza, nekroza. Základy populačnej genetiky.
11	Populačná genetika. Ontogenéza.
12	Teratológia, genetika imunitného systému.
13	Fetálna a génová terapia, mitochondriálna dedičnosť, epigénna genetická informácia.
14	Kreditný test

LEKÁRSKA BIOLÓGIA A GENETIKA II

pre všeobecné lekárstvo, 2. ročník

ZIMNÝ SEMESTER

PRAKTICKÉ CVIČENIA

1	Molekulárne základy dedičnosti: Nukleové kyseliny, nukleotidy, primárna štruktúra DNA a RNA, konformácie molekúl DNA a RNA. Prokaryotický a eukaryotický chromozóm. Históny. Replikácia DNA a inhibítory syntézy DNA.
2	Expresia genetickej informácie: Transkripcia, posttranskripčné modifikácie pre-mRNA, pre-tRNA a pre-rRNA. Translácia-syntéza bielkovín, genetický kód.
3	Vzťahy medzi alelovými a nealelovými génmi: Krvné skupiny a polymorfné systémy zložiek krvi človeka (ABO, MNs Se, Le, Fy, Rh). Mendelizmus monohybridné a dyhybridné kríženie.
4	Vzťahy medzi alelovými a nealelovými génmi: Krvné skupiny a polymorfné systémy zložiek krvi človeka (ABO, MNs Se, Le, Fy, Rh). Mendelizmus monohybridné a dyhybridné kríženie.
5	Interakcie nealelických párov (komplementarita, dominantná epistáza, recesívna epistáza, inhibícia, aditívny efekt). Recesívna epistáza H lokusu. Génové rodiny a ľudské globínové gény, hemoglobínové varianty.
6	Segregácia HLA alel v rodinách, príklady na riešenie genetickej štruktúry HLA populácie, spôsob výberu darcov pre transplantácie a riešenie príkladov tohto typu.
7	Patologický karyotyp.
8	Väzba génov, chromozómové mapy a sila väzby.
9	Dedičnosť viazaná na pohlavné chromozómy a pohlavie. Stanovenie sex-chromatínu.
10	Genetika populácií. Príklady.
11	Štúdium a zastavovanie rodokmeňov. Výpočet koeficientu inbrídingu.
12	Základy génových manipulácií, syntéza génov in vitro. PCR. Genetický základ rezistencie baktérií na antibiotiká. Možnosti manipulácie s génmi. Reverzná transkripcia prokaryot a eukaryot.
13	Dermatoglyfika.
14	Náhrady chýbajúcich praktických cvičení a opravy kreditných testov.