

Okruh A – Obecná genetika a laboratorní diagnostika

- A1 Struktura lidského genomu, jaderný a mitochondriální genom
- A2 Informační makromolekuly, struktura, funkce, genetický kód
- A3 Struktura lidského genu, nomenklatura genů, databáze týkající se klinického dopadu variace v jednotlivých genech.
- A4 Exprese lidských genů a její regulace, epigenetika
- A5 Základní typy variability lidského genomu a typy sekvencí DNA v něm obsažených
- A6 Patogenní varianty v lidském genomu, typy mutací dle účinku na syntézu proteinu
- A7 Varianty DNA, polymorfismy, populační frekvence
- A8 Reparace lidské DNA a její poruchy, příklady chorob
- A9 Genová vazba a její využití ve výzkumu a diagnostice
- A10 Molekulární podstata chorob s dědičnou komponentou, rozdělení, příklady
- A11 Základní techniky molekulární genetiky a jejich využití v diagnostice
- A12 Sekvenační techniky, NGS/MPS, role sekvenování DNA dle Sangera, praktické využití, interpretace
- A13 Chromosomy člověka, typy, stavba, zásady klasifikace chromosomů, mezinárodní nomenklatura, záznamy výsledků
- A14 Varianty chromosomů, nadpočetné marker chromosomy, jejich diagnostika a klinický význam
- A15 Základní principy vyšetření karyotypu, kultivace, příprava preparátu, pruhovací techniky
- A16 Molekulární cytogenetika, základní princip metod, indikace k vyšetření
- A17 Mechanismus vzniku chromosomové mozaiky, metody průkazu, příklady chorob
- A18 Populační prevalence chromosomových aberací a syndromů, spontánní potraty, hydatidózní mola, teratomy
- A19 Mitosa a meiosa, lidská gametogeneze, jejich klinický význam
- A20 Imprinting a uniparentální disomie, mechanismus vzniku a klinický význam, klinický význam a příklady onemocnění
- A21 Onkocytogenetika, specifické změny chromosomů u nádorových onemocnění, diagnostika a prognostický význam
- A22 Molekulární podstata karcinogeneze, onkogeny a tumor-supresorové geny
- A23 Principy bioinformatické analýzy lidského genomu, interpretace, využití AI, mezinárodní databáze variant, možnosti reinterpretace výsledků
- A24 Sekundární a neočekávané nálezy v genetické laboratorní diagnostice
- A25 Asistovaná reprodukce, základní postupy a návaznost na reprodukční genetiku
- A26 Preimplantační genetické testování, indikace a metody
- A27 Principy indikace molekulárně genetického vyšetření, materiál, DNA banking, očekávaná doba odezvy
- A28 Principy indikace cytogenetického vyšetření, materiál, limitace metod, očekávaná doba odezvy
- A29 Polygenní (rizikové) skóre, genetické testování u multifaktoriálních onemocnění
- A30 Zásady správné laboratorní praxe v molekulární genetice, mezinárodní doporučení, a normy (akreditace, IVD-R)

Okruh B – Lékařská genetika a genetické poradenství

- B1 Autosomálně dominantní dědičnost, rizika v rodokmenu, příklady chorob
- B2 Autosomálně recesivní dědičnost, rizika v rodokmenu, příklady chorob
- B3 Choroby s gonosomální dědičností, rizika v rodokmenu, příklady chorob
- B4 Multifaktoriální dědičnost, výpočet rizika, příklady chorob
- B5 Teratogenní faktory, vrozené vývojové vady, rozdělení dle vzniku a nejčastější typy
- B6 Vzácná onemocnění, definice, role patientských organizací, význam center ERN
- B7 Dědičné poruchy metabolismu
- B8 Hereditární nádorové syndromy, genetické poradenství a cílená léčba, prediktivní diagnostika
- B9 Neurogenetika, neurovývojová onemocnění a genetické poruchy smyslových orgánů
- B10 Kardiogenetika a vrozené postižení pojivové tkáně, problematika náhlé srdeční smrti
- B11 Genetické příčiny odchylek růstu a vývoje pohlavních orgánů
- B12 Genetické příčiny infertility, reprodukční genetika, vyšetření dárců gamet
- B13 Syndromologie, nové metody charakterizace fenotypu, molekulární syndromologie
- B14 Intelektová nedostatečnost a poruchy autistického spektra
- B15 Vrozené a získané chromosomové aberace, rozdíl, klinický význam
- B16 Syndromy spojené se změnou počtu autosomů a gonosomů
- B17 Syndromy spojené se strukturní přestavbou autosomů a gonosomů
- B18 Mikrodeleční syndromy
- B19 Syndromy chromosomové instability
- B20 Klinické aspekty X chromosomu, lyonizace, nadpočetné kopie
- B21 Strukturní a početní změny Y chromosomu a jejich klinické dopady
- B22 Choroby spojené s expanzí repetitivních sekvencí, choroby spojené se strukturálními abnormalitami lidského genomu
- B23 Genetický a biochemický screening v těhotenství
- B24 Indikace k invazivní prenatální diagnostice
- B25 Neinvazivní metody prenatální diagnostiky
- B26 Prekoncepční a novorozenecký screening, metodika a souvislost s lékařskou genetikou
- B27 Role genetika v prekoncepční, preimplantační, prenatální a perikoncepční péči
- B28 Možnosti léčby geneticky podmíněných chorob, genová terapie a metody CRISPR-Cas9
- B29 Human phenotype ontology (HPO), 2D/3D facial gestalt analýza, uplatnění v genetické diagnostice
- B30 Etické aspekty lékařské genetiky, informovaný souhlas, doporučené postupy, genetická legislativa