

OKRUHY OTÁZEK K STÁTNÍM ZÁVĚREČNÝM ZKOUŠKÁM

Genetika a molekulární biologie

Genetika

1. Genetika jako vědní obor, tři velké milníky, které ovlivnili genetiku, nukleové kyseliny - jejich struktura a funkce, genetický kód, molekulární struktura chromozomů, modelové organismy v genetice.
2. Buněčný cyklus, buněčné dělení u prokaryot i eukaryot, mitóza a meióza, chromozómy, dědičnost pohlaví.
3. Základní principy mendelistické dědičnosti. Mendlovo studium dědičnosti, Mendlovy zákony, aplikace Mendlových zákonů v genetice (Punnetovy tabulky, metoda větvení, metoda pravděpodobnosti, chí-kvadrát test).
4. Chromozomové základy mendelovské dědičnosti: lidský genom, pohlavní chromozomy, autozomy, chromozomová teorie dědičnosti, vazba znaků, různé formy dědičnosti, různé příklady autozomální a pohlavně vázané dědičnosti, alelové varianty a funkce genů, genové interakce.
5. Základní molekulárně genetické metody. Izolace DNA, PCR, RFLP, hybridizace, rekombinantní DNA.
6. Struktura a organizace eukaryontního a prokaryontního genomu. Struktura eukaryontního a prokaryontního genu, mitochondriální genom, genom chloroplastů. Centrální dogma molekulární biologie. Replikace, transkripce a translace. Příklady regulace genové činnosti.
7. Genomika, projekt sekvenování lidského genomu, metody mapování genomu, genetické mapy, fyzikální a cytologické mapy, poziční klonování, analýza a funkce genomu, komparativní genomika, genová banka, HapMap projekt.
8. Genové knihovny, screening, transgenní organismy. Klonování, kmenové buňky a potenciální využití v léčbě chorob.
9. Imunogenetika a potravinové intolerance, nutrigenetika, farmakogenomika.
10. Příčiny vzniku genetických patologických stavů - mutace a jejich klasifikace, vznik mutací, molekulární podstata mutací, mutagenní faktory, oprava DNA, rekombinace, SNP.
11. Klinická cytogenetika: poruchy autozomů a pohlavních chromozomů (Downův syndrom, trizomie 18 chromozómu, trizomie 13 chromozómu, syndromy způsobené delecemi autozómů, mikrodeleční syndromy, abnormality pohlavních chromozómů, chromozóm X, chromozóm Y, Klinefelterův syndrom, Syndrom XYY, Trizomie X, Turnerův syndrom, poruchy vývoje pohlavních žláz a pohlavních znaků).
12. Molekulární a biochemická podstata genetických chorob, enzymové defekty, poruchy metabolismu aminokyselin, poruchy metabolismu purinů, lysozomové stádné choroby, defekty receptorových proteinů, poruchy transportu, poruchy strukturních proteinů.
13. Genetické testy a prediktivní genetika, genetické poradenství a stanovení rizika, metody prenatální diagnostiky a preimplantační diagnostiky, postnatální genetická vyšetření.
14. Základy genealogického vyšetření, rodinná anamnéza. Etické aspekty genetických analýz u člověka, prevence genetických chorob, genová terapie – současnost a perspektivy.
15. Genetická podstata nádorových onemocnění, onkogeny, antionkogeny, biologie nádorů, rakovina a buněčný cyklus, apoptóza a nekróza, chromozomové přestavby a rakovina, hereditární maligní onemocnění, Knudsonova teorie dvou zásahů.
16. Základní cytogenetické metody. Zpracování a barvení cytogenetického preparátu, kultivace buněk, analýza buněk pod mikroskopem, karyotyp, idiogram.

17. Molekulární cytogenetické metody – FISH, CGH, microarray, sekvenování, masivní sekvenování.
18. Genetika populací a evoluční genetika, stanovení alelových četností, přírodní výběr, náhodný genetický drift, genetická rovnováha, evoluční teorie, speciace, evoluce člověka.

Biologie buňky

1. Buněčná teorie. Živé soustavy a hierarchie systémů.
2. Metody buněčné biologie.
3. Buňka a její složky, prokaryotická a eukaryotická buňka. Supramolekulární komplexy a organely.
4. Buňka a okolí. Buněčný povrch: buněčná stěna, mezibuněčné spoje, plazmatická membrána. Vztahy buňky a okolí. Pasivní transport malých molekul.
5. Aktivní transport malých molekul, protonová pumpa, sodno-draselná pumpa. Přenos velkých molekul, endocytóza a exocytóza, klatrinem potažené jamky a váčky, kaveoly, váčky bez klatrinu a kaveolinu, makropinozomy, recyklace endozomů.
6. Příjem a přenos informace. Příjem a přenos signálu, fyzikální signály, pohyb vyvolaný světlem, vidění, chemické signály vnější a vnitřní, služby druhých poslů, receptory.
7. Ribozomy, struktura, proteosyntéza. Endoplazmatické retikulum, struktura a funkce, úloha v kontrole kvality proteosyntézy.
8. Golgiho komplex, struktura, funkce, postsyntetické úpravy proteinů. Lysozomy, melanozomy, peroxizomy, tapetozomy. Vakuoly. Inkluze.
9. Energetické zajištění života buněk. Mitochondrie, struktura a funkce. Plastidy, struktura a funkce, chloroplasty, tylakoidní membrána.
10. Cytoskelet. Dynamická cytoplazmatická matrix, molekulární organizace, interakce. Mikrotubuly, MAPs, MTOC, základní typy mikrotubulárních motorů. Mikrofilamenta, svalový a nesvalový pohyb. Intermediární filamenta, stabilita a struktura. Vazba cytoskeletu na membrány. Membránový a jaderný skelet.
11. Centrozom, centrioly, struktura a mikrotubuly. Bičíky. Řasinky, ciliogeneze. Mechanismy pohybu na buněčné a podbuněčné úrovni.
12. Buněčné jádro. Chromatin, sexchromatin, chromozomy, jaderná membrána, jadérko. Buněčný cyklus. Mitóza, meióza, replikace, transkripce.
13. Mnohobuněčnost. Adheze, adhezní molekuly; mezibuněčné spoje a komunikace; mezibuněčná hmota, struktura a funkce.
14. Smrt buněk. Programovaná buněčná smrt a apoptóza, úloha buněčné smrti ve vývoji jednobuněčných organismů, rostlin a živočichů, dílčí mechanismy. Nekróza buňky.
15. Uspořádanost buněk mnohobuněčných organismů. Rozmanitost a základní charakteristiky buněk tkání a pletiv.