

Okruhy otázek k státním závěrečným zkouškám

Genetika

1. Genetika jako vědní obor, tři velké milníky, které ovlivnily genetiku, nukleové kyseliny – jejich struktura a funkce, genetický kód, molekulární struktura chromozomu, 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, (autozomálně dominantní, autozomálně recesivní, pohlavně vázaná dědičnost), 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, mitochondriální genom, genom chloroplastů. Centrální dogma molekulární biologie. Replikace, transkripce a translace. Příklady regulace genové exprese.
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, genetický screening, transgenní organismy. Klonování, kmenové buňky a jejich 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 autozomů, mikroleční syndromy, abnormality pohlavních chromozomů, 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 stádivé 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 člověka, prevence genetických chorob, genová terapie – současnost a perspektivy.
15. Genetická podstata nádorových onemocnění, onkogeny, antionkogeny, biologie nádorů, 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.
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, 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. Lyzozomy, melanozomy, peroxizomy. Vakuoly. Buněčné 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.** 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.