**SYLABUS PŘEDNÁŠKY**

**(Všeobecné lékařství)**

**Vnitřní etiologické faktory**

Pohlaví

Věk

Imunita

Cirkadiánní aj. rytmicita

Kongenitální faktory

Genetické vlivy

- Genetické choroby

- Konstituce

- Rasové odlišnosti

**Pohlaví**

Odlišná morfologie & fyziologie

Role estrogenů a progesteronu

kardiovaskulární systém

nervový systém

dynamika zánětu

Tolerance k alkoholu

**Věk**

(viz též samostatná přednáška)

Odlišná morfologie & fyziologie

Změna pravděpodobnosti výskytu určitých onemocnění

Dětské choroby

Diabetes mellitus II.

Osteoporóza

Ateroskleróza cév

Stařecká, Alzheimerova, aj. demence

**Rytmy ve fyziologii**

(viz též seminář)

Subsekundové, sekundy, minuty, hodiny, dny, týdny, měsíce, roky

**Cirkadiánní (diurnální) rytmicita**

Melatonin- produkce, kinetika, vlastnosti

Vliv na hormonální hladiny a důsledky pro tělesné systémy a jejich onemocnění

**Genetické faktory**

část dědičná

část vrozená

část získaná

genová terapie

Nezávislé na DNA

Změny DNA

**Epigenetika**

Princip epigenetické regulace

Koncept - Lamarck x Darwin

Senzitivní periody pro epig. dědičnost

Choroby s epigenetickým základem

**Genetické faktory**

Vztah genotyp x fenotyp

genový polymorfismus x mutovaný gen

genomická instabilita

mechanizmus - **substituce**

**- delece**

**- inserce**

**in-frame** mutace

**frame-shift** mutace

Efekt mutací: - **neutrální, němá mutace**

- **amorfní či hypomorfní m.**

- **hypermorfní m.**

- **antimorfní m.**

- **neomorfní m.**

**Mechanizmy vztahu mezi alelami**

mutace vedoucí k recesivnímu znaku

mutace vedoucí k dominantnímu znaku

Haplosuficience

Haploinsuficience

Ztráta heterozygotnosti či homozygotnosti

**Dědičnost**

Mendelovská

Nemendelovská

Polygenní

Epistáze

Genový imprinting (epigenetika)

Mimojaderná děd.

Gonozomální – X, Y (Holandrická)

Nová mutace

**Mitochondriální choroby**

**Maternální dědičnost**

**Mendelovská**

Prenatální diagnostika

**Rodokmen** (pedigree, family tree)

Interpretace rodokmenu

**Autozomální choroba:**

**Gonozomální choroba:**

**Relativnost kategorií dominance a recesivity**

příklady

**Autozomálně dominantní chorob**y

Familiární hypercholesterolémie

Patobiochemický základ, zákl. typy

Huntingtonova choroba

Tripletový charakter, transgenerační progrese, rizika

Achondroplazie

Marfanův syndrom

Maligní hypertermie

**Choroby s neúplnou dominancí**

Srpkovitá anémie

Mechanismy, epidemiologie, mechanizmus protekce malárie

Tay-Sachsova choroba

**Autozomálně recesivní choroby**

Cystická fibróza

Mechanizmy

Fenylketonurie (PKU)

Patobiochemie Phe, cesty melanin/katecholaminy/thyroxin

Mechanizmy neurálního poškození

Vzorce rizik/postižení mezi matkou a plodem

Galaktosémie

glykogenózy

Lysozomální choroby

Mukopolysacharidózy

**Gonozomálně podmíněné choroby**

Pseudoautozomální oblasti X a Y

patologie Y

**SRY - Sex-determining region Y protein**

**Gonozomálně recesivní choroby**

Hemofilie

Svalové dystrofie (Duchenneova, Beckerova)

Barvoslepost

**Chromozomální aberace**

euploidie

polyploidie

aneuploidie

monosomie

trisomie

chromozomální mozaika

**Numerické aberace autozómů**

Trisomie 21 (Downův syndrom)

Trisomie 18 (Edwardsův syndrom)

Trisomie 13 (Patauův syndrom)

**Gonozomální choroby**

Klinefelterův syndrom

Turnerův syndrom