

Přednáška	Týden	Datum	Čas	Přednášející	Téma	Učebna
1	1	2.10.2018	Út 12:45 - 14:15	Prof. Kožich	Úvod do biochemické genetiky	ANATP1
2	1	5.10.2018	Pá 10:45 - 12:15	Prof. Kožich	Dědičné poruchy metabolismu aminokyselin a organické acidurie	DEKP1
3	2	9.10.2018	Út 12:45 - 14:15	As. Stibůrková	Dědičné poruchy metabolismu purinů, pyrimidinů	ANATP1
4	2	12.10.2018	Pá 10:45 - 12:15	As. Hřebíček	Dědičné poruchy lysosomů a peroxisomů	DEKP1
5	3	16.10.2018	Út 12:45 - 14:15	As. Ješina	Dědičné poruchy metabolismu mitochondrií, patobiochemie hladovění	ANATP1
6	3	19.10.2018	Pá 10:45 - 12:15	As. Hřebíček	Dědičné poruchy metabolismu sacharidů a poruchy glykosylace.	DEKP1
7	4	23.10.2018	Út 12:45 - 14:15	Prof. Kožich	Diagnostika a terapie monogenně podmíněných poruch metabolismu	ANATP1

Přednášky se konají v posluchárnách ANATP1 (U Nemocnice 3, Praha 2, přízemí, velká posluchárna) a DEKP1 (Albertov 4, Praha 2, 1. patro, velká posluchárna), pokud není uvedeno jinak.

Studenti u zkoušky dostanou dvě otázky, každou z jedné z níže uvedených skupin:

Skupina I. Obecné otázky

1. DMP malých molekul (hromadění substrátů) - včetně: patogeneze, příznaky a možnosti léčby, příklady
2. DMP malých molekul (chybění produktů) - včetně: patogeneze, příznaky a možnosti léčby, příklady
3. DMP komplexních molekul (hromadění substrátů)- včetně: patogeneze, příznaky a možnosti léčby, příklady
4. DMP komplexních molekul (chybění produktů) - včetně: patogeneze, příznaky a možnosti léčby, příklady
5. Novorozenecký screening DMP- včetně: obecné principy organizace, kritéria pro zařazení nemocí, výskyt skrínovaných nemocí v ČR, metody laboratorního vyšetření
6. Laboratorní vyšetřovací metody u DMP a postup diagnostiky u symptomatických pacientů
7. Hladovění a DMP provokované hladověním
8. Dědičnost DMP- příklady AR přenosných DMP, X-vázaných a mitochondriálních DMP
9. Principy léčby DMP komplexních molekul
10. Principy léčby DMP malých molekul

Skupina II. Nosologické jednotky

1. Fenylketonurie a hyperfenylalaninémie - včetně: výskyt, příčiny, klinické projevy, léčba, maternální hyperfenylalaninémie
2. Poruchy metabolismu aromatických aminokyselin kromě fenylketonurie včetně tyrosinémie, alkaptonurie a DMP větvených AMK (včetně nemoci javorového sirupu, isovalerové acidémie, propionové acidémie, methylmalonové acidurie)
3. Poruchy cyklu močoviny (hyperamonémie)
4. Genetické a nutriční poruchy metabolismu kyseliny listové, vitamínu B12 a sirných aminokyselin
5. Poruchy metabolismu fruktosy a galaktosy
6. Glykogenózy (jaterní, svalové, M. Pompe)
7. Poruchy mitochondriální beta oxidace mastných kyselin a karnitinového cyklu (včetně: MCAD, VLCAD, LCHAD)
8. Dna (primární a sekundární)
9. Poruchy metabolismu purinů a pyrimidinů
10. Mitochondriální onemocnění
11. Rozdělení a patofyziologické mechanismy lysosomálních onemocnění, příklady skupin
12. Mukopolysacharidosy a glykoproteinosy
13. Lipidosy, Niemann-Pickova choroba typu C
14. Peroxisomální onemocnění
15. Onemocnění způsobené defekty v glykosylaci proteinů (CDG syndromy)