

TO2 - Molekulární antropologie – okruhy k SZK 2024-2025

Diverzita lidského genomu (struktura lidského genomu: kódující vs. nekódující sekvence, jejich funkce; C-value paradox; gen: struktura, distribuce genů, genové rodiny; sekvence jedinečné vs. opakující se: tandemové vs. rozptýlené; projekt HUGO; lidský mikrobiom)

Úvod do klinické cytogenetiky (základní pojmy; lidské chromosomy: struktura, karyotyp; mitóza, meióza a její genetické důsledky; numerické mutace chromosomů: mechanismy jejich vzniku, nondisjunkce, klinické projevy; strukturní mutace chromosomů: mechanismy vzniku, klinické projevy; inaktivace chromosomu X)

Evoluční dědictví a nemoci – principy evoluční medicíny (evoluce genetické výbavy, zdroje genetické variability; evoluční medicína: termíny, principy, biologická kauzalita; rychlost selekce, omezenost selekce, neporozumění evolučnímu záměru – příklady a vysvětlení; faktory ovlivňující frekvence genetických nemocí v populacích, onemocnění s vysokou incidencí související s historií populace – příklady a vysvětlení; židovské genetické dědictví)

Základní pojmy evoluční genetiky (nerekombinantní úseky genomu, mtDNA, mitochondriální Eva, Y chromosom, Y chromosomový Adam; genetická diverzita člověka: mutace, efektivní velikost populace, efekt hrdla láhve, efekt zakladatele, asortativní výběr, inbreeding, migrace; haplotyp, haploskupina, referenční sekvence; aDNA; genetické doklady evoluce člověka)

Základy imunogenetiky (antigen, protilátka, buněčná a humorální imunita; úloha B- a T-lymfocytů v imunitních reakcích; receptory MHC (HLA), BCR, TCR a vznik jejich genetické diverzity (polymorfismus, alelická exkluze, přeskupování subgenů a izotypový přesmyk); poruchy imunity: vrozené a získané imunodeficience, alergie, autoimunitní onemocnění; HLA a imunitní choroby; antigeny erytrocytů: AB0 systém, Rh systém)

Základní epigenetické mechanismy (epigenetická dědičnost a její molekulární mechanismy; epigenetické jevy jako výjimky z Mendelistické dědičnosti – princip nezávislé segregace alel vs. paramutace, pravidlo identity reciprokých křížení vs. genový (parentální) imprinting, teorie rodičovského konfliktu; epigenetické dysregulace a nádory, vývojové syndromy, obezita)

Genetika vzniku nádorů (buněčný cyklus a jeho regulace prostřednictvím cyklínů a CDK; geny regulující buněčný cyklus: protoonkogeny – příklady(!), funkce, molekulární mechanismy změny protoonkogenu na onkogen; tumor supresorové geny – příklady(!), funkce, typy mutací, p53, Knudsonova teorie dvou zásahů; klonální vznik nádoru vs. chromotripis; replikace DNA a telomery, Hayflickův limit, telomeráza, apoptóza)

Ekogenetika a ekogenomika (definice, zaměření, východiska a předpoklady; nutrigenetika a nutrigenomika, typy interakcí genom-výživa – přístupy; farmakogenetika a farmakogenomika; příklady ekogeneticky významných polymorfismů DNA)

Forenzní genetika (cíle forenzní genetiky; individualita a identifikace; příbuznost a rodovost; kriminalistické analýzy; forenzní fenotypování; využití epigenetiky ve forenzní praxi; non-human analýzy ve forenzní genetice; VNTR, STR, SNP; mtDNA a Y-STR)