



Utilization of online applications in the practical courses of medical biology and genetics

Antonín Šípek jr.^{1,3}, František Liška¹, Romana Mihalová¹,
Aleš Panczak¹, Ondřej Šeda¹, Martin Vejražka^{2,3}

- 1) Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha
- 2) Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky 1. LF UK a VFN, Praha
- 3) Redakce WikiSkript, Praha





1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA
UNIVERZITY KARLOVY V PRAZE

VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ
NEMOCNICE V PRAZE



Purkyňův ústav,
Albertov 4, Praha 2, 128 00

Универзитет Карлова Прага 2, 128 00

ÚBLG 1. LF UK a VFN

<http://ublg.lf1.cuni.cz>





Objem výuky

- Všeobecné lékařství - Biologie a genetika (česky) - 1. ročník (letní semestr) - celkem cca **500** studentů/rok.
- **Všeobecné lékařství - Biologie a genetika (anglicky) - 1. ročník (letní semestr) - celkem cca 120 studentů/rok.**
- Všeobecné lékařství - Biologie a genetika (česky) - 2. ročník (zimní semestr) - celkem cca **400** studentů/rok.
- **Všeobecné lékařství - Biologie a genetika (anglicky) - 2. ročník (zimní semestr) - celkem cca 100 studentů/rok.**
- Všeobecné lékařství - Klinická genetika (česky) - 4. ročník - celkem cca **360** studentů/rok.
- **Všeobecné lékařství - Klinická genetika (anglicky) - 4. ročník - celkem cca 80 studentů/rok.**

- Zubní lékařství - Biologie a genetika (česky) - 2. ročník - celkem cca **100** studentů/rok.
- **Zubní lékařství - Biologie a genetika (anglicky) - 2. ročník - celkem cca 25 studentů/rok.**
- Zubní lékařství - Genetika v zubním lékařství (česky) - 2. ročník - celkem cca **100** studentů/rok
- **Zubní lékařství - Genetika v zubním lékařství (anglicky) - 2. ročník - celkem cca 25 studentů/rok**

- Bakalářské studium - Biologie člověka (česky) - 1. ročník (společný kmen) - celkem cca **250** studentů/rok.
- Bakalářské studium - Biologie člověka (česky) - 1. ročník (výuka pro Vysokou školu chemicko-technologickou) - celkem cca **180** studentů/rok.

- **Studenti v ČJ: 1890/akad. rok**
- **Studenti v AJ: 350/akad. rok**



1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA
UNIVERZITY KARLOVY V PRAZE

VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ
NEMOCNICE V PRAZE



Výukové prostory





Ústav biologie a lékařské genetiky

1. LF UK a VFN

CZ / EN

Úvodní strana

Aktuality

Historie a současnost

Výuka

- Obecné informace
- Doporučená literatura
- Všeobecné lékařství
- Zubní lékařství
- Bakalářské obory
- Diplomové a bakalářské práce
- Postgraduální studium
- On-line výukové pomůcky
- On-line prezentace

Věda a výzkum

Ambulantní péče

Laboratorní diagnostika

Odkazy

Kontakty

Výukové pomůcky

1. ročník:

- Pomůcka ke cvičení "Biomolekuly" (4. týden) - [vstupte ZDE](#)
- Pomůcka ke cvičení "Hodnocení mitózy" (6. týden) - [vstupte ZDE](#)
- Pomůcka ke cvičení "Meióza" (7. týden) - [vstupte ZDE](#)
- Pomůcka ke cvičení "Karyotyp člověka" (8. týden) - [vstupte ZDE](#)
- Virtuální mikroskopie - přihlašovací údaje a software OlyVIA ke stažení [ZDE](#)

2. ročník:

- Pomůcky ke cvičení "Molekulární genetiky" (5. týden)
 - [Příklad 1](#) (Hledání "restrikčních" míst)
 - [Příklad 2](#) (DNA diagnostika srpkovitě anémie)
 - [Příklad 3](#) (Achondroplázie)

Pro všechny:

- Interaktivní kazuistika - [Downův syndrom](#) (WikiSkripta)
- [Portál zkuškových otázek](#) - WikiSkripta (VL)
- [Portál zkuškových otázek](#) - WikiSkripta (ZL)





Cytogenetika

6. výukový týden - Hodnocení mitózy

Úkol 1

Vášim prvním úkolem bude orientace na fotografii jedné mitózy. Stejně - jako Vy nyní - vidí mitózu i klinický cytogenetik v mikroskopu. Všimněte si, že se chromosomy navzájem liší svou velikostí i tvarem. Aby bylo možné jednotlivé chromosomy jednoznačně identifikovat, používáme různé barvicí - pruhovací metody (v tomto případě jde o G pruhování).

Kliknutím zobrazíte chromosom:

Zobrazit: Chromosom č. 1

Zobrazit: Chromosom č. 2

Zobrazit: Chromosom č. 3

Zobrazit: Chromosom č. 4

Zobrazit: Chromosom č. 5

Zobrazit: Chromosom č. 6

Zobrazit: Chromosom č. 7

Zobrazit: Chromosom č. 8

Zobrazit: Chromosom č. 9

Zobrazit: Chromosom č. 10

Zobrazit: Chromosom č. 11

Zobrazit: Chromosom č. 12

Zobrazit: Chromosom č. 13

Zobrazit: Chromosom č. 14

Zobrazit: Chromosom č. 15

Zobrazit: Chromosom č. 16

Zobrazit: Chromosom č. 17

Zobrazit: Chromosom č. 18

Zobrazit: Chromosom č. 19

Zobrazit: Chromosom č. 20

Zobrazit: Chromosom č. 21

Zobrazit: Chromosom č. 22

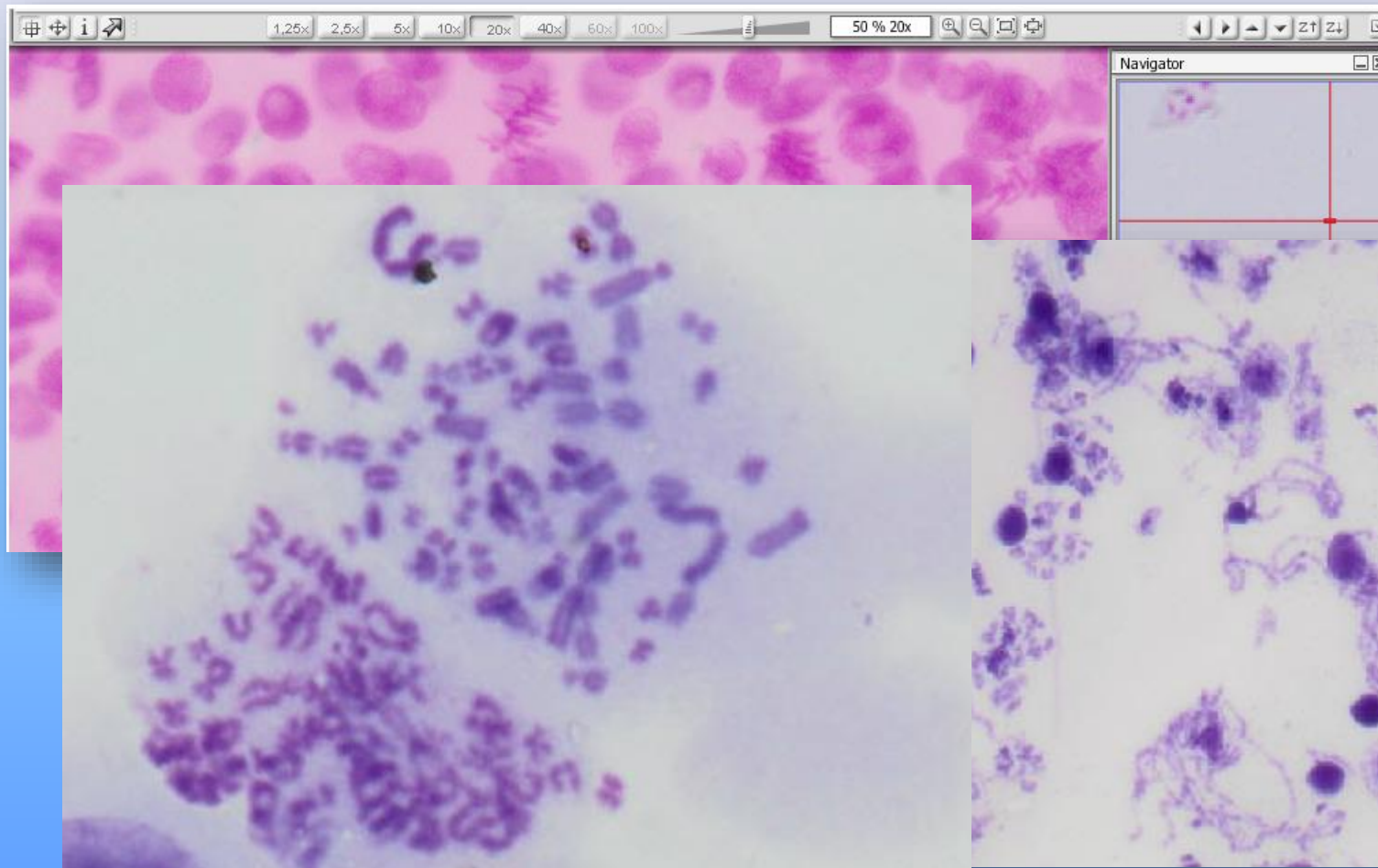
Zobrazit: Gonosomy

Zobrazit: Původní mitóza





Interaktivní mikroskopie (OlyVIA™)





WikiSkripta - Portál

WikiSkripta

Translate
« Azrael

Portál:Lékařská biologie a genetika ★★★★☆

Lékařská biologie a genetika

Užitečné odkazy

Zkouškové otázky	Odkazy
<ul style="list-style-type: none"> • Portál:Otázky z biologie a lékařské genetiky (1. LF, VL) • Portál:Otázky z biologie a lékařské genetiky (1. LF, ZL) • Portál:Otázky z klinické genetiky ke státní zkoušce z pediatrie (3. LF, VL) 	<ul style="list-style-type: none"> • MEFANET portál Lékařská genetik • MEFANET portál Biologie • Všechny články z kategorie Molekulární biologie • Komentované internetové odkazy • Komentovaný seznam literatury

• Přímou z WikiSkript spouštěnou Java aplikaci vztahuje k tomuto tématu, najdete [zde](#).

• Program, v němž si můžete vyzkoušet vyšetření karyotypu.

Články z biologie a genetiky

Formální a obecná genetik	Genetika člověka
---------------------------	------------------

Hlavní strana
Nápověda
Fórum
Vytvořit článek
Kontakty
Nástěnka

Nástroje

- [Odkazuje sem](#)
- [Načíst soubor](#)
- [Načíst na Commons](#)
- [Poslední změny](#)
- [Speciální stránky](#)
- [Trvalý odkaz](#)

Redakční nástroje

- [Redakční kontrola](#)
- [Ke zpracování](#)



WikiSkripta - Články



Amniocentéza



Amniocentéza (AMC, odběr plodové vody) je nejběžnější invazivní metoda využívaná v rámci prenatální diagnostiky; při níž je transabdominálně odebráno malé množství amniotické tekutiny s buňkami. Vzorok se dále využije při

Indikace

Odběr je v indikovaných případech prováděn ve specializovaných ambulancích.

- Velice častou indikací je ultrazukový nález, vyžadující další vyšetření.
- Další z častějších indikací je předpoklad pravděpodobnost výskytu podstatně vyšší než u běžné populace pro podstoupit invazivní vyšetření.
- Dále kvůli výskytu dědičných onemocnění (včetně vzorek plodu i pro molekularní genetiku).
- Amniocentéza má význam zejména u balancovaných chromosomových onemocnění.
- Z historického hlediska (hemofilie, svalové dystrofie) jsou některé amniocentézy a zejména redukční poněmání v minulosti prováděny i u pacientek, které jsou zcela zdravé.



Článek byl zkontrolován učitelem

Tento článek byl zkontrolován učitelem.

Podpis: MUDr. Antonín Šípek

Tuto šablonu smějí vkládat jen vyučující.

Indikace

V České republice je amniocentéza stále suverénně nejčastěji prováděnou metodu invazivní prenatální diagnostiky s výrazným nárůstem před CVS (2. místo) a kordocentézou.

Vyšetření

Plodová voda se odebírá od 15.–16. gestačního týdne gravidity. Touto dobou je v amniotickém obalu fyziologicky větší množství plodové vody ($207 \pm 92 \text{ ml}^{\text{[1]}}$), proto lze výkon dobře provést a minimalizuje se riziko poranění plodu. Teoreticky je možné provést zákrok již dříve (tzv. **časná amniocentéza**), ale dá se získat menší množství tekutiny (od 11. do 14. týdne gravidity je možné odebrat pouze tolik mililitrů plodové vody, jaké je gestační stáň plodu v týdnech^[4]).

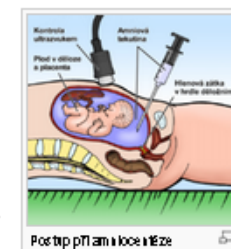
Samotný odběr se provádí ambulantně. Žena leží na zádech, lékař nejdříve **ultrazukovým vyšetřením** určí polohu plodu a placenty. Dále zvolené místo na kůži dezinfikuje. Za stálé kontroly ultrazukem (aby nedošlo k poranění plodu) provede tenkou jehlou vpich, který se vede transabdominálně skrz stěnu dělohy a amniotickým obalem. Z **amniotické dutiny** se do injekční stříkačky nasaje asi 20 ml plodové vody. Procedura je subjektivně popisována jako nepříjemná, avšak nebolestivá (srovnatelná s odběrem krve). Někdy je cítit „tupá bolest“.

Zpracování a výsledky

Poté, co je plodová voda aspirována, jsou od ní centrifugací odděleny buňky. Vyšetření se provádí několika způsoby:

Cytogenetické vyšetření

Buňky plodové vody jsou po oddělení dále kultivovány v kultivačním médiu, kde se množí, poté jsou fixovány a **nabarveny**. Pod optickým mikroskopem jsou vyšetřeny pro numerické i strukturní



Postup při amniocentéze

- Hlavní strana
- Nápověda
- Forum
- Vytvořit stránku
- Kontakty
- Nástěnka
- Portály:**
 - Lékařská biologie a genetika
 - Pedatrie
 - Gynekologie a porodnictví
 - Embryologie
- Nástroje:**
 - Odkazy na sem
 - Nástrojovník
 - Nástěnka Commons
 - Podle klíčových slov
 - Speciální stránky
 - Trvalý odkaz
 - Krátký odkaz
- Redakční nástroje**
 - Redakční kontrola
 - Ké zpracování
 - Člebek WikiSkripta
 - Portál OTRS
 - Commons:WIKI



WikiSkripta - Kazuistiky



WikiSkripta

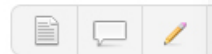
Hledat



Translate



Downův syndrom/kazuistika



< [Downův syndrom](#)



Kazuistika **Downova syndromu**

Tento článek obsahuje příklad klinického problému. Najdete zde zkušební otázky, které jsou koncipovány ve formě **multiple choice**.

Některé části textu se zobrazí až po kliknutí na odkaz *zobrazit* u konkrétní sekce. Po zodpovězení otázek se přesunete na další část kazuistiky stisknutím odkazu *dále* vždy ve spodní části stránky.

Mladá těhotná žena (tč. v 18. týdnu gravidity) přichází se svým partnerem na ambulanci klinické genetiky ke genetické konzultaci. Těhotnou odeslal k vyšetření její ošetřující gynekolog se žádostí o provedení **amniocentézy** pro zvýšené riziko **vývojových vad plodu**. Co přesně je nyní "špatně" rodiče nevědí.

1. Jaký bude Váš první krok?

- Doporučíte těhotné provedení amniocentézy.
- Odeberete kompletní anamnézu obou rodičů
- Pozvete si rodiče za týden, až budou mít k žádance podrobnější informace.
- Doporučíte těhotné podrobný ultrazvuk plodu.

Odeslat

← [Zpět na stránku Portál:Kazuistiky](#)

[Pokračovat na Vstupní informace](#) →

[Hlavní strana](#)

[Nápověda](#)

[Fórum](#)

[Vytvořit článek](#)

[Kontakty](#)

[Nástěnka](#)

▼ **Portály**

[Kazuistiky](#)

▼ **Nástroje**

[Odkazuje sem](#)

[Načíst soubor](#)

[Načíst na Commons](#)

[Poslední změny](#)

[Speciální stránky](#)

[Trvalý odkaz](#)



Testování - Rogo



Scénář zkoušky - Mozilla Firefox

https://www.rogo.cz/paper/finish.php?id=601384031545116&previous=2013-11-15 11:03:04&userid=571&log_type=2&percent=88

syndromy Ma5ctsy10

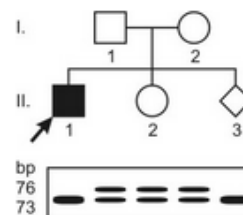
4. Spolite každý výrok nebo popis s uvedených gene tických onemocnění

	terýže korvite	není na seznamu	způsobě anémie	Duchemnoos sudouš dys tonie	hemofilie	cyse kideš fibróze
A. porucha transportu chloridových anionků u epitelu polních žláz	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>
B. spontánní kručení - např. do kloboučků dulin	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="radio"/>
C. porucha spojení sarkomery s buněčnou membránou	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
D. nedostatečná syntéza beta řetězce hemoglobinu	<input type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
E. polymerace a předpřibaz deoxygenovaného hemoglobinu	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input checked="" type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

515

DNA diagnostika Fi5cpddarpn5

5.



V rodině, kde je první syn postižen cys kideš fibrózou, druhé dítě (dceru) je zdravá a její chvilka je znovu zhořlá, bylo indikováno gene kideš ušfe ření. Byla provedena přímá DNA diagnostika k identifikaci nelčas ření mutace, delece GTT u kodonech 507 a 508, způsobující chybní terýžování u postř 508 proteinu CFTR. Patřičný řázení genu CFTR byl amplifikován pomocí PCR. Normální délka produktu PCR by měla být 176 bp.

Na základě analýzy rodokmenu a výsledků DNA diagnostiky je možno určit, že genotyp

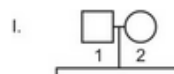
dcery II2 je (Aa)

plodu IV3 je (aa)

424

DNA diagnostika Fi5cpidxrca14

6.





Závěry

- Aktivní využití různých počítačových aktivit je vítaným oživením výuky praktických cvičení
- On-line dostupnost otevírá pomůcky nejen pro domácí opakování/samostudium ale i pro mimofakultní zájemce
- WikiSkripta jsou pro nás užitečným prostředím pro tvorbu/úpravu článků k aktuálně se měnícím tématům



1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA
UNIVERZITY KARLOVY V PRAZE

VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ
NEMOCNICE V PRAZE



Děkuji Vám za pozornost!



MUDr. Antonín Šípek
ÚBLG 1. LF UK a VFN
antonin.sipek@lf1.cuni.cz