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

Antonín Šípek jr.[1,3], František Liška[1], Romana Mihalová[1], Aleš Panczak[1], Ondřej Šeda[1], 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*

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**

Výukové prostory

Ústav biologie a lékařské genetiky
1. LF UK a VFN

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 genetika" (5. týden)
  - Příklad 1 (Hledání "restrikčních" míst)
  - Příklad 2 (DNA diagnostika srpkovité anémie)
  - Příklad 3 (Achondroplázie)

Pro všechny:

- Interaktivní kazuistika - Downův syndrom (WikiSkripta)
- Portál zkouškových otázek - WikiSkripta (VL)
- Portál zkouškových otázek - WikiSkripta (ZL)

Cytogenetika

6. výukový týden - Hodnocení mitózy

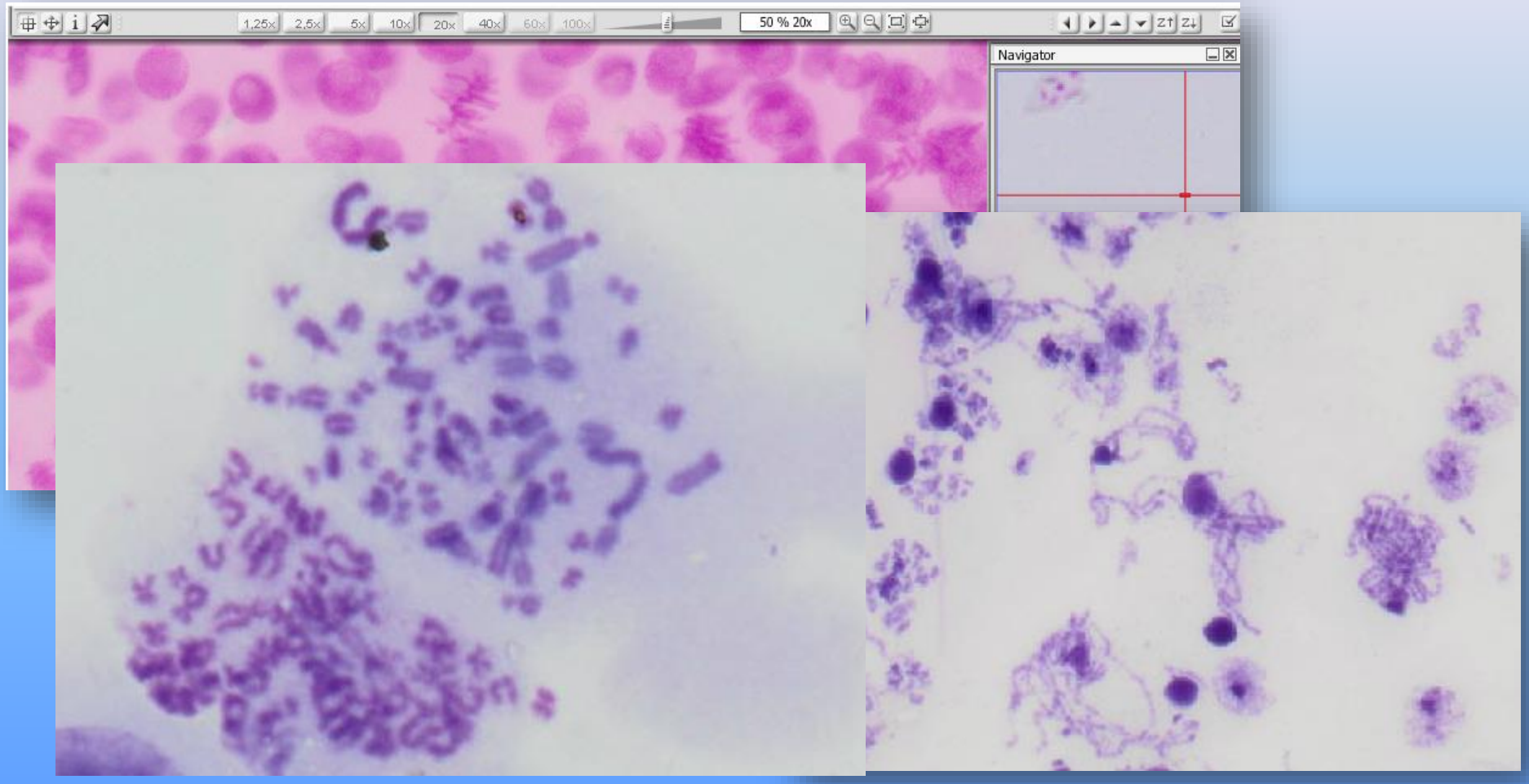
Úkol 1

Vaším 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 barvící - 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 - Články

WikiSkripta Hledat Translate

Amniocentéza

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

Indikace upravit

Odběr je v indikovaných p
ve specializovaných amb

- Velice častou indikací
ultrazvukový nález, v
- Další z častějších indik
pravděpodobnost v
podstoupit invazivní v
- Dále kvůli výskytu dě
vzorek plodu i pro mole
- Amniocentéza má význ
balancovaných chrom
- Z historického hlediska
(hemofilie, svalové dys
molekulárně genetická diagnostika.

Článek byl zkontrolován učitelem

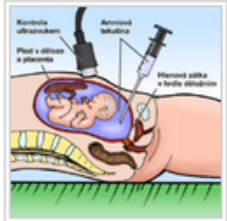
Tento článek byl zkontrolován učitelem.
Podpis: MUDr. Antonín Šípek
Tuto šablonu smějí vkládat jen vyučující.

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

Vyšetření upravit

Plodová voda se odebírá od 15.–16. gestačního týdne gravidity. Touto dobou je v amniovém obalu fyziologicky větší množství plodové vody (207 ± 92 ml), 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 stáří plodu v týdnech).

Samotný odběr se provádí ambulantně. Žena leží na zádech, lékař nejdříve ultrazvukovým vyšetřením určí polohu plodu a placenty. Dále zvolené místo na kůži dezinfikuje. Za stálé kontroly ultrazvuku (aby nedošlo k poranění plodu) provede tenkou jehlou vpich, který se vede transabdominálně skrz stěnu dělohy a amniovým obalem. Z amniové 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".



Postup při amniocentéze

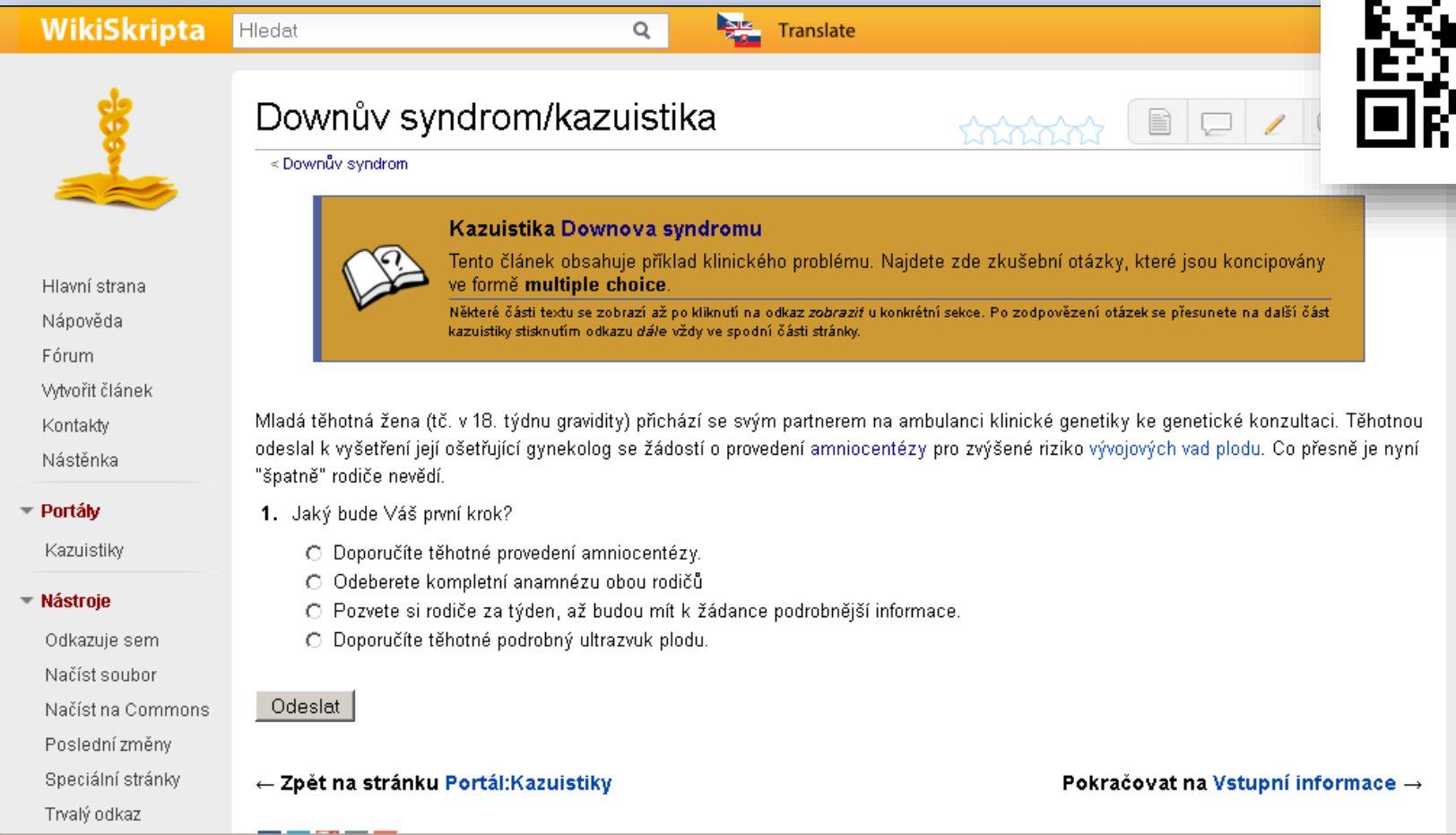
Zpracování a výsledky upravit

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

Cytogenetické vyšetření upravit

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

WikiSkripta - Kazuistiky



Testování - Rogō

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

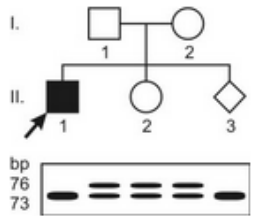
4. Spoje každý výrok nebo popis s jedním z uvedených genetických onemocnění

		tetralogie Fallotova	není na seznamu	srpkovitá anémie	Duchennova svalová dystrofie	hemofilie	cystická fibróza
A.	porucha transportu chloridových aniontů u epitelu polních žláz	○	○	○	○	○	● ✓
B.	spontánní krvácení - např. do kloubních dutin	○	○	○	○	● ✓	○
C.	porucha spojení sarkomery s buněčnou membránou	○	○	○	● ✓	○	○
D.	nedostatečná syntéza beta řetězců hemoglobinu	○	● ✓	○	○	○	○
E.	polymerace a precipitace deoxygenovaného hemoglobinu	○	○	● ✓	○	○	○

5i5

DNA diagnostika Fi5cpddarpn5

5.



V rodině, kde se první syn narodil s cystickou fibrózou, druhé dítě (dcera) je zdravá a jejich matka je znovu těhotná, bylo indikováno genetické vyšetření. Byla provedena přímá DNA diagnostika k identifikaci nejčastější mutace, delece CTT u kodonů 507 a 508, způsobující chybění fenylalaninu u pozic 508 proteinu CFTR. Patřičný fragment 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 II/2 je Aa ✓ (Aa)
plodu II/3 je aa ✓ (aa)

4i4

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

Děkuji Vám za pozornost!

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