

Klíčové pojmy Zákl. genetiky a prenatal. diag. (UNZSOP019)

Pediatrické ošetřovatelství, prezenční forma studia

Genetika

Nukleotid

DNA

RNA

Genotyp

Fenotyp

Genofond

Genom

Gen

Alela

Mutace

Expresce genu

Replikace

Transkripce

Translace

Proteosyntéza

Chromozom

Karyotyp

Vlastnosti genetického kódu

Buněčný cyklus a jeho fáze buněčného cyklu

Mitóza

Meioza

Rýhování

Monogenně podmíněné nemoci

Polygenně podmíněné nemoci

Cytogenetické choroby

Monosomie

Trisomie

Aneuploidie

Polyploidie

Klinefelterův sy

Edwardsův sy

Patauův sy

Turnerův sy

Downův sy

Marfanův sy

Achondroplazie

Cystická fibroza

Leidenova mutace

Daltonizmus

Fenylketonurie

Galaktosemie

Huntingtonova chorea

Hemofilie

(U konkrétních nemocnění základní projevy a jak se dědí.)

PCR

Sekvenování

Cytogenetické vyšetření

Embryologie

Prenatální, embryonální, fetální období vývoje

Teratogeny

Vrozená vývojová vada – df, příčiny

Teratogenní okno (kritické období)

Screeningový program – df, stupně, úloha biochemie, úloha ultrazvuku

hCG

AFP

Indikované invazivní metody (amniocentéza, biopsie chor. Klků, kordocentéza)