

Patobiochemie

V akademickém roce 2019/2020 KDDL vyučuje samostatný povinně volitelný předmět Patobiochemie I - Dědičné metabolické poruchy (B00925/B80925) ve 3. ročníku studia oboru Všeobecné lékařství.

Místo výuky

- ANATP1 (U Nemocnice 3, přízemí, velká posluchárna) U Nemocnice 3, Praha 2
- DEKP1 (Albertov 4, 1. patro, velká posluchárna) Albertov 4, Praha 2

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.

Sylabus přednášek

Týden	Datum	Čas	Posluchárna	Téma přednášky	Přednášející
1	1.10.2019	Út 12:45 - 14:15	ANATP1	Úvod do biochemické genetiky	Prof. Kožich
1	4.10.2019	Pá 10:45 - 12:15	DEKP1	Dědičné poruchy metabolismu aminokyselin a organické acidurie	Prof. Kožich
2	8.10.2019	Út 12:45 - 14:15	ANATP1	Úvod do biochemické genetiky	As. Hřebíček
2	11.10.2019	Pá 10:45 - 12:15	DEKP1	Dědičné poruchy metabolismu aminokyselin a organické acidurie	As. Stibůrková
3	15.10.2019	Út 12:45 - 14:15	ANATP1	Dědičné poruchy lysosomů a peroxisomů	As. Ješina
3	18.10.2019	Pá 10:45 - 12:15	DEKP1	Dědičné poruchy metabolismu sacharidů a poruchy glykosylace.	As. Hřebíček
4	22.10.2019	Út 12:45 - 14:15	ANATP1	Diagnostika a terapie monogenně podmíněných poruch metabolismu	Prof. Kožich
4	25.10.2019	Pá 10:45 - 12:15	DEKP1		

ANATP1 (U Nemocnice 3, přízemí, velká posluchárna) U Nemocnice 3, Praha 2
DEKP1 (Albertov 4, 1. patro, velká posluchárna) Albertov 4, Praha 2

Doplňující materiál - [Kožich V. a Zeman J. Dědičné metabolické poruchy v pediatrii. Postgraduální medicína, 2010, 12, č. 7](#)

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 skrývaných 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. Fenyلكetonurie a hyperfenylalaninémie - včetně: výskyt, příčiny, klinické projevy, léčba, maternální hyperfenylalaninémie
2. Poruchy metabolismu aromatických aminokyselin kromě fenyلكetonurie 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 sirmých 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)

Poslední aktualizace: 24. září 2018