

Témata ústních referátů z molekulární medicíny 2019/2020

ORIENTAČNÍ OSNOVA PREZENTACE

Stručný úvod a zařazení problému do širšího kontextu s (klinickou/experimentální) medicínou

Vlastní popis a vysvětlení **molekulárních mechanismů**

Krátké shrnutí (důsledky pro praxi)

Přehled použité literatury a dalších zdrojů

Powerpointová prezentace, **max. 10 minut (10 slidů)** [pokud je téma rozsáhlé – vyberte pouze část tématu, tak aby prezentace dávala smysl a mohly být probrány molekulární mechanismy]

HEMATOONKOLOGIE A IMUNOLOGIE

1. Fúzní gen *bcr-abl* v patogenezi chorob
2. Význam produktů genu *bcr-abl* v diagnostice a léčbě
3. Etiologie a patogeneze kongenitální a získané methemoglobinémie (HbM, HbE, cytochrom b5 reduktáza)
4. Molekulové mechanismy v patofyziologii srpkovité anémie (HbS)
5. Molekulová podstata alfa-talasemie
6. Molekulová podstata beta-talasemie
7. Tumor-supresorové geny a jejich mutace v patogenezi nádorů
8. Poruchy funkce transkripčních faktorů v patogenezi akutní myeloidní leukemie
9. Úloha proteinů z rodiny Bcl2 (B-cell leukemia/lymphoma) v patofyziologii ne Hodgkinových lymfomů
10. Poruchy funkce transkripčních faktorů v patogenezi ne Hodgkinových lymfomů
11. Molekulární podstata vzniku kolorektálního karcinomu
12. Makrofágy nádorové tkáně a jejich role v patogenezi nádorů.
13. Regulace exprese genu pro erythropoetin
14. Angiogenní faktory v patogenezi pevných nádorů.
15. Úloha epigenetických modifikátorů (např. Tet, DNA metyltransferáza, histon-lysin N-metyltransferáza) v patogenezi nádorů.
16. Regulace aktivity telomerázy a úloha telomerázy v patogenezi nádorů
17. Příčiny a důsledky APC (aktivovaný protein C) rezistence
18. Cílená antikoagulační léčba (dabigatran, rivaroxaban, apixaban): mechanismus účinku a porovnání s warfarinem
19. Hematopoetická kmenová buňka a transplantace kostní dřeně
20. Leukemická kmenová buňka: srovnání s hematopoetickou kmenovou buňkou

21. Proteiny p53 a MDM2 v regulaci buněčného cyklu a jejich úloha v tumorigenezi.
22. Proteasom: funkce a inhibitory proteasomu v terapii maligních onemocnění
23. Molekulární mechanismy vzniku onkogenů.
24. Tumor supresorové geny a ztráta heterozygosity.
25. Molekulární mechanismus vzniku retinoblastomu: mutace Rb genu a úloha modifikujících genů
26. Tumor supresorové geny BRCA1, BRCA2: jejich funkce v patogenezi karcinomu prsu a ovaria
27. Paroxysmální noční hemoglobinurie: molekulární podstata onemocnění
28. Maligní transformace hematopoetické buňky: princip leukemogeneze
29. Cytokiny a cytokinové receptory v patogenezi kongenitálních imunodeficiencí
30. Cytokiny a cytokinové receptory v myelopoeze: možné terapeutické využití u neutropenií
31. Cytokiny a cytokinové receptory v trombopoeze: možné terapeutické využití u trombocytopenií
32. Fosfatázy v patogenezi nádorů.
33. Signální dráhy TGF β v patogenezi nádorů.
34. Angiogeneze u tumorů: inhibice angiogeneze v terapii maligních onemocnění
35. Biologická terapie a její využití v terapii maligních onemocnění
36. Biologická terapie u autoimunitních chorob
37. Hereditární hemochromatóza.
38. Molekulární mechanismy hemofilie A
39. Molekulární mechanismy Von Willebrandovy choroby
40. Molekulové příčiny hereditárních trombofilií
41. Význam hlavního histokompatibilního komplexu (HLA antigeny) v patogenezi chorob
42. Reakce štěpu proti hostiteli (GVHD).
43. Molekulární podstata Wilmsova tumoru
44. Etiologie a patogeneze porfyrií.
45. Molekulární podstata metastazování
46. Autoimunita v patogenezi chorob: mechanismy selhání imunitní tolerance
47. Autoimunita v patogenezi chorob: mechanismy poškození cílových tkání
48. Imunologické mechanismy u transplantací.
49. Neurotrofní faktory a jejich receptory (Trk receptory) v patogenezi nádorů
50. Geneticky podmíněné zvýšení tvorby erytrocytů (geneticky podmíněné polycytémie)

51. Extracelulární vesikuly (mikrovezikuly a exosomy) u onemocnění hematopoezy
52. Extracelulární vesikuly (mikrovezikuly a exosomy) v patogenezi nádorových onemocnění
53. Úloha apoptózy u hematooonkologických onemocnění
54. Membránové receptory rozpoznávající molekulové vzory („pattern recognition“, PRR) v patogenezi infekčních a zánětových onemocnění
55. Intracelulární receptory rozpoznávající molekulové vzory („pattern recognition“, PRR) v patogenezi infekčních a zánětových onemocnění

ENDOKRINOLOGIE A METABOLISMUS

56. Molekulární podstata vzniku mužského pseudohermafroditismu
57. Mutace receptoru pro PTH – poruchy kostního metabolismu
58. Molekulární podstata syndromu mnohočetných endokrinních neoplazií typu 1 (MEN1)
59. Molekulární podstata syndromu mnohočetných endokrinních neoplazií typu 1 (MEN1)
60. Receptorová a postreceptorová inzulinorezistence
61. Molekulární mechanismy monogenní obezity (leptin, POMC, MC4, PPAR-gamma, a další)
62. Molekulární podstata hypercelulární a hypertrofické obezity.
63. Endokrinní funkce tukové tkáně (adipokiny)
64. Molekulární podstata geneticky podmíněných hyperlipoproteinémií
65. Regulace beta-buněk Langerhansových ostrůvků a jejich genetické poruchy
66. Signální dráhy spouštěné inzulínem a glukagonem v patofyziologii diabetu melitu II. typu
67. Receptory-mediovaná endocytóza v patogenezi hypercholesterolemie.
68. Geneticky podmíněné formy diabetes mellitus
69. Patogeneze diabetes mellitus 1. typu na molekulární úrovni
70. Molekulární mechanismy v regulaci chuti k jídlu: orexigenní a anorexigenní faktory
71. Molekulární mechanismy adrenogenitálních syndromů
72. Genetické poruchy štítné žlázy
73. Inzulinový receptor jeho funkce a význam v patogenezi onemocnění
74. Receptorová dráha apoptotického signálu v patogenezi autoimunitních onemocnění

NEUROLOGIE

75. Molekulární podstata Alzheimerovy choroby
76. Apoptóza v patogenezi onemocnění nervového systému
77. Molekulární podstata přenosné spongiformní encefalopatie (TSE)
78. Tau protein a jeho význam v patogenezi neurodegenerativních onemocnění
79. Alfa-synuklein a jeho význam v patogenezi neurodegenerativních onemocnění
80. Amyloid beta A4 protein (APP) a jeho paralog amyloid-like protein 1 (APLP) a jejich význam v patogenezi neurodegenerativních onemocnění
81. Molekulární mechanismy demyelinizace a patogeneze sclerosis multiplex
82. Neurotrofní faktory a jejich receptory (Trk receptory) v patogenezi neurodegenerativních onemocnění
83. Neurotrofní faktory a jejich receptory (Trk receptory) v patogenezi vývojových vad nervového systému
84. Molekulární a genetické mechanismy Parkinsonovy nemoci
85. Molekulární a genetické mechanismy Huntingtonovy nemoci (chorei)

RESPIRAČNÍ SYSTÉM

86. Onemocnění způsobená defektem α_1 -antitrypsinu
87. Molekulární podstata cystické fibrózy

KARDIOVASKULÁRNÍ SYSTÉM

88. Etiologie a patogeneze hypertrofické kardiomyopatie
89. Molekulární podstata dilatační kardiomyopatie
90. Mechanismy zánětová aktivace endotelu a jeho důsledky
91. Hormonální a cytokinové změny při srdečním selhání.
92. Molekulární mechanismy vzniku arytmií u geneticky podmíněných poruch iontových kanálů
93. Endokrinní a parakrinní faktory v patogenezi aterosklerózy
94. Tyrozinkinázové receptory v angiogenezi a vaskulogenezi
95. Extracelulární vesikuly (mikrovezikuly a exosomy) v patogenezi onemocnění endotelu

GASTROINTESTINÁLNÍ SYSTÉM

96. Molekulární podstata jaterní regenerace a fibrotizace
97. Polymorfismy cytochromů P450 (CYP) - farmakogenetika
98. Princip působení cholerového a pertusového toxinu na enterocyty.

99. Adenomatose polyposis coli gen (APC) a jeho úloha u tumorů gastrointestinálního traktu
100. Genetická a molekulární podstata Wilsonovy nemoci
101. Poruchy regulace metabolismu železa u hemochromatozy
102. Molekulární podstata vrozených poruch tvorby žluči
103. Molekulární mechanismy vylučování bilirubinu a jejich poruchy

SVALY, KOSTI A POJIVOVÁ TKÁŇ

104. Molekulární mechanismy hereditárních myopatií (myodystrofií)
105. Molekulární podstata osteogenesis imperfecta
106. Molekulární podstata Marfanova a Ehlersova-Danlosova syndromu

UROGENITÁLNÍ SYSTÉM

107. Patofyziologie autozomálně dominantně dědičných intersticiálních nefropatií
108. Molekulární podstata tubulopatií
109. Molekulární patofyziologie IgA nefropatie

EXPERIMENTÁLNÍ MEDICINA A DIAGNOSTIKA

110. Využití PCR v diagnostice známých mutací (RFLP, ARMS)
111. Využití PCR při sledování terapeutické odpovědi na léčbu.
112. Metody sekvenování DNA a jejich využití v diagnostice (Sangerovo sekvenování, “next generation” sekvenování, sekvenování pomocí hmotnostní spektroskopie)
113. Principy Southern blottingu a northern blottingu a jejich využití v medicíně
114. DNA fingerprinting a jeho využití v diagnostice
115. Princip RNAseq a jeho využití v medicíně
116. Biočipové technologie v analýze lidského genomu: princip a využití.
117. Experimentální metody funkční inaktivace genu.
118. RNA-interference (RNAi) princip a využití v biomedicínském výzkumu.
119. Využití transgenních organismů v medicíně
120. Nádorové biomarkery: mechanismus jejich produkce a možnosti jejich využití
121. Zánětlivé biomarkery: mechanismus jejich produkce/inhibice a možnosti jejich využití
122. Klonování (experimentální, terapeutické a reprodukční), principy, význam
123. Využití kmenových buněk v terapii
124. Embryonální kmenové buňky (ESC) definice a funkce.

125. Mesenchymální stromální (kmenové) buňky (MSC) definice, funkce a možné terapeutické využití.

OBECNÉ MECHANISMY

126. Molekulární mechanismus detekce hypoxie a funkce hypoxií indukovaného faktoru (HIF)
127. Význam hypoxie v patogenezi onemocnění
128. Mechanismy regulace exprese genů při hypoxii
129. Adhezivní molekuly endotelových buněk a leukocytů v patogenezi zánětu
130. Mediátory zánětové odpovědi
131. Mitochondriální poruchy
132. Regulace proteinů akutní fáze při zánětech a infekcích
133. Funkce proteinů akutní fáze při zánětech a infekcích
134. Oxidační stres v patogenezi onemocnění a působení antioxidantů
135. Mechanismy apoptózy – mitochondriálně mediovaná apoptóza a receptory spouštěná apoptóza.
136. Porucha regulace buněčného cyklu v patogenezi nemocí
137. Stárnutí buněk – zkracování telomér a úloha telomeráz.
138. Typy receptorů a princip signální dráhy
139. Cytokiny a cytokinové receptory: JAK/STAT signalizace.
140. Mechanismus aktivace a signalizace receptorů spřažených s G-proteinem (GPCR).
141. Adaptorové proteiny v přenosu intracelulárního signálu (např. cAMP, cGMP, Ca²⁺, DAG, IP₃)
142. Protein-kinázy: základní rozdělení a funkce.
143. Fosfolipáza C a její druzí poslové – DAG, IP₃, Ca²⁺ – princip fungování signální dráhy (calmodulin, protein-kináza C atd.)
144. Blokátory mitózy: mechanismus účinku a jejich využití v terapii
145. Proměnlivost v počtu kopií genu (copy-number variations, CNV) v patogenezi onemocnění
146. mTOR v regulaci buněčného metabolismu a role v patologických stavech
147. mikroRNA jejich funkce a význam v patogenezi chorob
148. rRNA jejich funkce a význam v patogenezi chorob
149. lncRNA jejich funkce a význam v patogenezi chorob
150. piRNA jejich funkce a význam v patogenezi chorob
151. snRNA a snoRNA jejich funkce a význam v patogenezi chorob

152. DNA metylace v regulaci genové exprese a v patogenezi chorob
153. Deacetylace histonů v regulaci genové exprese a v patogenezi chorob
154. Možnosti léčebného využití modifikace epigenomu
155. Transkripční faktory a jejich význam v patogenezi nemaligních onemocnění
156. Význam chaperonů pro transport proteinů a důsledky poruchy transportní funkce chaperonů
157. Poruchy skládání proteinů a význam chaperonů
158. Úloha signálního peptidu pro translokaci proteinů a obecné důsledky mutací signálních peptidů
159. Role signalizace MAP kináz v buněčné proliferaci
160. Funkce p53 v rozhodování mezi genovou opravou a buněčnou smrtí
161. Molekulární patofyziologie akutní výškové nemoci
162. Stres endoplazmatického retikula v patogenezi chorob