

Zoznam otázok na skúšku z Lekárskej biológie a humánnej genetiky v školskom roku 2025/2026

pre 1. ročník všeobecného lekárstva

I. Bunka

1. Mikroskopické techniky a ich využitie v biológii.
2. Typy, tvar a veľkosť buniek.
3. Prokaryotické bunky, ich štruktúra a reprodukcia.
4. Rozdiely medzi prokaryotickými a eukaryotickými bunkami.
5. Molekulová štruktúra a funkcie biomembrán.
6. Transport látok.
7. Bunkové spojenia, štruktúra a funkcia.
8. Typy medzibunkovej komunikácie (endokrinná, parakrinná, autokrinná a neurálna).
9. Typy a funkcia signálnych molekúl, prví a druhí poslovia, amplifikácia signálu.
10. Membránové receptory, štruktúra a funkcia.
11. Cytoplazma (zloženie a funkcie).
12. Bunkové jadro – štruktúra a funkcia.
13. Obal jadra a jadrové póry (štruktúra a funkcia).
14. Jadrová matrix – štruktúra a funkcia (lamíny, transkriptozómy a replikozómy), regulačné proteíny.
15. Jadierko – typy, funkcia.
16. Ribozómy – štruktúra a funkcia.
17. Endoplazmatické retikulum, typy, štruktúra a funkcia.
18. Vstup syntetizovaného proteínu do endoplazmatického retikula a postranslačná úprava.
19. Golgiho komplex, jeho štruktúra, metabolická a distribučná funkcia.
20. Lyzozómy a ako zložky intracelulárneho tráviaceho systému. Proteazómy štruktúra a funkcia.
21. Peroxizómy – štruktúra a funkcia.
22. Štruktúra a funkcia mitochondrií, teória endosymbiózy.
23. Cytoskelet – typy štruktúr a funkcia.
24. Bunkový cyklus – fázy, regulačné molekuly, kontrolné uzly (prehľad).
25. Štruktúra a funkcia centroméry a kinetochoru eukaryotických chromozómov (DNA, proteíny).
26. Procesy zúčastnené na regulácii bunkového cyklu, príklady.
27. Cyklíny, cyklín-dependentné kinázy – typy, funkcia, aktivácia, inaktivácia, inhibícia.
28. Mitóza ako súčasť bunkového cyklu (prehľad).
29. G1 kontrolný uzol bunkového cyklu – princíp, kľúčové molekuly.
30. Faktory zabezpečujúce prechod G1/S v bunkovom cykle.
31. Iniciácia S-fázy, vznik replikačného komplexu (zúčastnené bielkoviny).
32. Kontrolný uzol v G2 fáze – princíp, kľúčové molekuly.
33. Faktory zabezpečujúce prechod G2/M v rámci bunkového cyklu.
34. Mitotický kontrolný uzol, molekulárny mechanizmus jeho regulácie.
35. Meióza – fázy, biologický význam.
36. Spermiogenéza a oogenéza u človeka.
37. Bunkové a tkanivové kultúry, ich význam v biológii a medicíne.
38. Extracelulárne vezikuly a ich význam v medicíne.
39. Hodnotenie biologických vlastností buniek in vitro (viabilita, proliferačná a metabolická aktivita).
40. Kmeňové bunky (definícia, typy a využitie v biológii a medicíne).
41. Tkanivové inžinierstvo a regeneračná medicína.
42. Apoptóza – programovaná bunková smrť (telomerické sekvencie).
43. Mechanizmy navodenia apoptózy cez receptor smrti.
44. Mechanizmy navodenia apoptózy cez mitochondriálnu dráhu.
45. Mechanizmy navodenia apoptózy cez endoplazmatické retikulum.
46. Metódy detekcie bunkovej smrti.
47. Vírusy ako samostatná skupina organizmov a ich taxonómia.

48. Vírusy podľa charakteru ich nukleových kyselín, RNA vírusy.
49. Vírusy podľa charakteru ich nukleových kyselín, DNA vírusy.
50. Reprodukcia vírusov (lyzogénny a lytický cyklus, molekulárny mechanizmus – retrovírusy (HIV).
51. Mutácie a rekombinácie u vírusov (chrípka a retrovírusy), príčiny a dôsledky.
52. Mechanizmus reverznej transkripcie (syntézy cDNA), vznik provírusu HIV.
53. Onkoproteíny DNA vírusov (HPV, SV40, EBV) pri malígnej transformácii bunky (prehľad).
54. Dôkaz evolučnej interakcie retrovírusov a eukaryotických genómov (HERV a iné sekvencie).
55. Akútne a neakútne transformujúce retrovírusy, mechanizmus účinku.
56. Vzťahy medzi mikro- a makroorganizmami.

II. Chromozómy, gény, genóm, dedičnosť, malignita, mutagenéza.

1. Základné metódy humánnej genetiky.
2. Chromozómový základ dedičnosti, typy chromozómov, ľudský karyotyp.
3. Ultraštruktúra chromozómu – nukleozóm, nehistónové proteíny, chromatín a mechanizmy jeho remodelácie.
4. Klasická cytogenetika, indikácie na cytogenetické vyšetrenie. Metódy farbenia chromozómov.
5. Identifikácia chromozómov v interfázových jadrách, princíp, využitie.
6. Molekulárne cytogenetické metódy (prehľad).
7. Poruchy mitotického a meiotického delenia, (nondisjunkcia, anafázové zaostávanie) a ich dôsledky.
8. Numerické aberácie chromozómov – typy, mechanizmy vzniku.
9. Typy chromozómových aberácií u samovoľných potratov, novorodencov a v populácii dospelých.
10. Najčastejšie numerické chromozómové aberácie v novorodeneckej populácii (Downov sy., Turnerov sy.) – porovnajte mechanizmus vzniku.
11. Špecifické chromozómové aberácie nádorov.
12. Inaktivácia chromozómu X, dôvod, mechanizmus a dôsledky.
13. Efekt génovej dávky, dôsledky amplifikácie alel.
14. Mozaicizmus – definícia, vznik, vplyv na klinické prejavy.
15. Štruktúrové aberácie chromozómov, rozdelenie, vznik, prognóza.
16. Mechanizmy spôsobujúce dereguláciu bunkového cyklu a jej dôsledky.
17. Onkogenéza, molekulárna charakteristika procesu postupnej malígnej transformácie bunky.
18. Vzťah protoonkogén – onkogén, typy onkogénov.
19. Mechanizmy meniace protoonkogén na onkogén.
20. Protoonkogény – podľa lokalizácie ich produktov, funkcia v organizme, systém kontroly ich expresie.
21. Nevírusové a vírusové mechanizmy deregulácie protoonkogénov, možnosti ich detekcie.
22. Tumor supresorové gény a proteíny – typy, funkcia, význam v regulácii bunkového cyklu.
23. Mechanizmy deregulácie tumor supresorových génov (proteínov) a dôsledky pre reguláciu bunkového cyklu.
24. Tumor supresorový gén Rb1, charakteristika a biologická funkcia.
25. Tumor supresorový gén TP53, charakteristika a biologická funkcia.
26. Tumor supresorové gény BRCA1 a BRCA2, charakteristika a biologická funkcia.
27. Príklady nádorových ochorení s významným podielom dedičnosti (retinoblastóm, sy. Li-Fraumeni, FAP, Lynchov syndróm).
28. Translokácie chromozómov v etiológii Burkittovho lymfómu a chronickej myeloidnej leukémie.
29. Detekcia chýb v DNA, aktivácia ATM/ATR a jej dôsledky.
30. DNA reparačné mechanizmy – typy, funkcia.
31. Zlyhanie reparačných mechanizmov – syndrómy so spontánnou instabilitou chromozómov.
32. Dedičnosť autozómovo dominantná, kritéria, najčastejšie ochorenia s autozómovo dominantným typom dedičnosti, nové mutácie, selekcia proti nim.
33. Dedičnosť autozómovo recesívna – kritéria, najčastejšie ochorenia s autozómovo recesívnym typom dedičnosti, selekcia, detekcia recesívnych alel.
34. Dedičnosť viazaná na pohlavný chromozóm X, najčastejšie ochorenia s týmto typom dedičnosti.
35. Systém AB0, dedičnosť, antigén a protilátka, kompatibilita, pravidlá transfúzie.

36. Rh faktor a hemolytická choroba novorodencov – mechanizmus vzniku a prevencia.
37. Multifaktoriálna a polygénová dedičnosť, kritéria (kontinuálna a diskontinuálna variabilita).
38. Normálna variabilita v populácii, tendencia k priemerným hodnotám, znaky s prahovým efektom (orofaciálne rázštepý a rázštepý nervovej rúry).
39. Najčastejšie ochorenia s multifaktoriálnou dedičnosťou (stenóza pyloru, civilizačné choroby), mechanizmus vzniku, prognóza pre nasledujúcu graviditu.
40. Hardy-Weinbergov zákon, génové frekvencie v populácii, genofond populácie, konsangvinita vplyv na frekvenciu alel v populácii.
41. Mutagenéza – molekulárny základ, typy mutácií.
42. Mutagény – charakteristika, typy mutagénov, mechanizmus pôsobenia, možnosti ich zisťovania.
43. Somatické a gametické mutácie, dôsledky.
44. Vrodené vývojové chyby – charakteristika, výskyt v ľudskej populácii, možnosti ich štúdia.
45. Molekulové mechanizmy riadenia embryogenézy (SHH, HOX, PAX).
46. Apoptóza v embryogenéze.
47. Prenatálna genetická diagnostika, jej metódy (vyšetrenie buniek plodovej vody, choriových klkov, chromozómová analýza, DNA analýza).

III. Molekulová genetika

1. Zloženie, funkcia, štruktúra a typy DNA.
2. Komplementarita báz a jej význam. Watsonov-Crickov model DNA (alfa helix).
3. Genetický kód a jeho degenerácia.
4. Enzymy a iné bielkoviny zúčastňujúce sa na semikonzervatívnej replikácii DNA.
5. Iniciácia semikonzervatívnej replikácie DNA (ORI, replikačná vidlica, smer pohybu).
6. Elongácia a terminácia semikonzervatívnej replikácie DNA.
7. Centrálna dogma molekulovej genetiky – tok genetickej informácie (Crick, Temin-Baltimore).
8. Štruktúra eukaryotického génu (regulačné, kódujúce a nekódujúce oblasti).
9. Regulačná oblasť génu (charakterizujú oblasť promotóra a postupnosť naviazania regulačných molekúl pri expresii génov).
10. Regulácia exprese génov – princípy, mechanizmy.
11. Charakteristika ľudského jadrového genómu, typy sekvencií v DNA.
12. Mitochondriálny genóm. Porovnanie jadrového a mitochondriálneho genómu.
13. Projekt ľudský genóm (HGP) a nadväzujúce projekty (Human Genome Diversity Project, The 1000 Genome Project, ENCODE, Earth BioGenome), význam pre medicínsku prax.
14. Iniciácia syntézy mRNA, zúčastnené faktory.
15. Post-transkripčná úprava pre-mRNA.
16. Translácia – vytvorenie iniciačného komplexu a funkčného ribozómu, elongácia a terminácia.
17. Rozdiel medzi prokaryotickou a eukaryotickou proteosyntézou.
18. Inhibícia proteosyntézy, mechanizmus účinku antibiotík.
19. Typy RNA v eukaryotickej bunke (prehľad), ich charakteristika a funkcia.
20. rRNA – štruktúra, miesto syntézy v bunke, lokalizácia génov, maturácia.
21. tRNA štruktúra a funkcia, jej syntéza v bunke.
22. Nekódujúce RNA - typy a funkcia.
23. Typy nekódujúcej DNA v ľudskom genóme (Alu, mini a mikrosatelitná DNA).
24. Transpozibilné elementy (transpozóny) a iné retroelementy (SINE, LINE), odlišenie od provírusov.
25. Nestabilné opakovanie trinukleotidov, FRAXA, Huntingtonova choroba, myotonická dystrofia - molekulovo-genetická diagnostika.
26. Génové rodiny (hemoglobínové gény, HOX) – mechanizmus vzniku, charakteristika.
27. Regulačné proteíny viažuce sa na DNA, charakteristika, funkcia, cis a trans aktivácia.
28. Alternatívne použitie genetickej informácie bunky (promótor, zotrhy, editovanie RNA, polyadenylácia) v diferenciácii bunky.
29. Formy vstupu cudzorodej DNA do bunky – konjugácia, transdukcia, transformácia, transfekcia.
30. Princíp izolácie DNA z biologického materiálu.
31. Restriktívne endonukleázy, charakteristika a funkcia enzýmov, využitie v praxi.

32. DNA rekombinačné techniky, princípy, využitie.
33. Klonovanie DNA in vitro, princípy a využitie.
34. Genetické vektory – typy, charakteristika
35. Geneticky modifikované organizmy.
36. Fluorescenčná in situ hybridizácia (FISH) – princíp a využitie.
37. Polymorfizmy DNA – príklady a využitie (VNTR, RFLP), možnosti identifikácie.
38. Metóda DNA fingerprint a jej praktické využitie.
39. Sekvenovanie DNA, princípy, využitie.
40. Gélová elektroforéza, Southernov prenos (blot), Northern prenos, princípy, využitie.
41. PCR – princíp a využitie v diagnostike.
42. DNA – DNA hybridizácia a jej praktická aplikácia.
43. Princípy, výhody a limity génovej terapie.
44. Typy vektorov v génovej terapii.
45. Typy transgénov a metódy vpravenia do pacienta.
46. Schválené prípravky a choroby využívajúce génovú terapiu.
47. Význam CRISPR/Cas v medicíne.

doc. RNDr. Ľuboš Danišovič, PhD.
prednosta ústavu