

# Obsah

Předmluva	7
<b>1 Patologie lidského genomu</b>	<b>9</b>
1.1 Geny a nemoci	9
1.2 Chromozomální abnormality lidského genomu	10
1.3 Molekulární abnormality jaderného genomu	18
1.3.1 Geneticky vázané poruchy kosterní soustavy	18
1.3.2 Geneticky vázané poruchy svalové soustavy	27
1.3.3 Geneticky vázané poruchy nervové soustavy	30
1.3.4 Geneticky vázané poruchy krevetvorby	35
1.3.5 Geneticky vázané poruchy dýchacího systému	37
1.3.6 Geneticky vázané poruchy oběhového systému	38
1.3.7 Geneticky vázané poruchy trávicí soustavy	39
1.3.8 Geneticky vázané poruchy urogenitálního traktu, endokrinopatie	40
1.3.9 Geneticky vázané poruchy metabolismu a imunitní soustavy	41
1.3.10 Geneticky vázané poruchy smyslových orgánů	43
1.4 Molekulární patologie mitochondriálního genomu	44
1.4.1 Základní struktura mtDNA	44
1.4.2 Molekulární abnormality mitochondriálního genomu	45
1.5 Geografické distribuce genů	47
1.5.1 Dědičně vázané poruchy	47

<b>2</b>	<b>Matematické metody</b>	<b>49</b>
2.1	Odhady a jejich kvalita	49
2.1.1	Kritéria kladená na odhady	50
2.1.2	Binomická data	56
2.1.3	Multinomická data	58
2.2	Maximálně věrohodné odhady	59
2.2.1	Iterační numerické metody	64
2.3	Momentové odhady	67
2.4	Bayesovské odhady	68
2.5	Pojmy teorie informace	71
2.5.1	Elementární informace, Shannonova entropie	71
2.5.2	Shannonova informace, diskriminační informace a divergence	75
2.5.3	f-entropie, f-informace a f-divergence	76
<b>3</b>	<b>Míry genetické rozmanitosti a genetické vzdálenosti</b>	<b>79</b>
3.1	Genetický polymorfismus	79
3.2	Míry genetické rozmanitosti	82
3.3	Heterozygotita	83
3.3.1	Analýza rozptylu heterozygotity	86
3.4	Míry genové diverzity	89
3.4.1	Giniho-Simpsonův index	89
3.4.2	Shannonův informační index	92
3.4.3	Počet alel	93
3.4.4	f-diverzita	94
3.5	Míry genetické vzdálenosti	96
<b>4</b>	<b>Populační genetické studie</b>	<b>101</b>
4.1	Selekce a mutace	101
4.2	Míry selekce, křížení a příbuznosti	103
4.3	Hlavní histokompatibilní systém člověka	106
4.4	Matematické modely asociace antigenů a nemocí	109
4.5	Vazebná nerovnováha	110
4.6	Genotypové frekvence antigenu mezi nemocnými	112
4.6.1	Striktně recesivní model	112
4.6.2	Striktně dominantní model	112
4.6.3	Striktně intermediární model	113

4.6.4	Striktně aditivní model	114
4.7	Odhady parametru $k$	115
4.8	Aplikace modelů na biomedicínských datech	116
<b>5</b>	<b>Rodinné genetické studie a studie dvojčat</b>	<b>119</b>
5.1	Dědičnost	119
5.2	Diploidní organismy	124
5.3	Sourozenecké metody	125
5.3.1	IBD-rozdělení	126
5.3.2	Odhady IBD-rozdělení u nemocných	130
5.3.3	Další charakteristiky dědičnosti	131
<b>6</b>	<b>Genetická identifikace jedince</b>	<b>135</b>
6.1	Genetická charakteristika jedince v populaci	135
6.2	Genetická informace při určování otcovství	137
6.2.1	Vyloučení otcovství	137
6.2.2	Stanovení pravděpodobnosti otcovství	142
6.2.3	Pozitivní určení otcovství	145
6.2.4	Použití repetitivních úseků jaderné DNA v soudně lékařské praxi	145
6.2.5	Ostrovni problém	151
<b>A</b>	<b>Vybraná pravděpodobnostní rozdělení</b>	<b>153</b>
A.1	Multinomické rozdělení	153
A.2	Poissonovo rozdělení	156
A.3	Rozdělení beta	158
	<b>Literatura</b>	<b>161</b>
	<b>Rejstřík</b>	<b>167</b>