

OBSAH

Slovo úvodem	9
1. Dědičné poruchy metabolismu	11
<i>Tomáš Honzík, Jiří Zeman</i>	
Novorozenecký screening DPM v ČR.	17
Dědičnost DPM	17
Patogeneze DPM	19
Klinické projevy DPM	20
Diagnostika DPM lékaři prvního kontaktu	21
Specializovaná laboratorní vyšetření na DPM	24
Léčba dětí s dědičnými poruchami metabolismu	25
Vybrané dědičné poruchy metabolismu.	26
2. Prediktivní genetika v neurologii	47
<i>Pavel Strnad</i>	
Lidský genom a neurologické choroby	48
Geneticky podmíněné neurologické choroby	50
3. Možnosti genetické predikce ve stomatologii	79
<i>Miroslava Švábová</i>	
Poruchy a onemocnění tvrdých zubních tkání	79
Onemocnění parodontu	85
Poruchy tvaru, velikosti a počtu zubů.	86
Malokluze	90
Syndromy s orofaciální lokalizací	95
4. HLA asociace s chorobami	101
<i>Marie Dobrovolná, Milena Vraná</i>	
Klasifikace HLA	102
HLA polymorfismus a jeho názvosloví.	104

Dědičnost HLA systému.....	106
Vyšetření HLA.....	106
HLA a asociace s chorobami.....	108
Znamé asociace s HLA.....	109
Neurologická onemocnění.....	110
Celiakální sprue – celiakie.....	111
Výhody vyšetření.....	112
Omezení vyšetření.....	112
5. Genetická predikce délky života.....	115
<i>Radim Brdička</i>	
Kvalita života.....	116
Délka života.....	117
Syndromy z poruch opravných systémů.....	121
Helikázové syndromy.....	122
Laminopatie.....	123
Můžeme prodloužit lidský věk?.....	128
6. Genetická vyšetření v těhotenství.....	137
<i>Marek Lubušský, Jaroslav Loucký, Ivana Marková, Radek Vodička, Martin Procházka, Vladimír Dvořák</i>	
Invazivní vyšetření.....	137
Neinvazivní vyšetření.....	138
Prenatální genetické poradenství.....	139
Prenatální screening.....	140
Ultrazvuková vyšetření.....	143
Biochemická vyšetření.....	150
Screeningové testy.....	151
Laboratorní genetická vyšetření.....	154
7. Sport a geny.....	161
<i>Eva Kohlíková</i>	
Genetika – nemoc – zdraví.....	161
Genetika a sport.....	162
Antropometrické parametry a pohybová aktivita.....	163
Svalová struktura a genetické predispozice.....	163
Jak ovlivňují genetické predispozice rozvoj svalové hmoty a její funkce?..	170
Které geny jsou tedy kandidátními pro pohybovou aktivitu?.....	170
Aktivní užití genů.....	173
Genový doping a sport.....	174
Kam povede znalost genetických predispozic k pohybové aktivitě a genový doping?.....	177
Zkratky.....	183
Rejstřík.....	187