

# OBSAH

<b>Slovo úvodem</b> .....	<b>9</b>
<b>1. Dědičné poruchy metabolismu</b> .....	<b>11</b>
<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
<b>2. Prediktivní genetika v neurologii</b> .....	<b>47</b>
<i>Pavel Strnad</i>	
Lidský genom a neurologické choroby .....	48
Geneticky podmíněné neurologické choroby .....	50
<b>3. Možnosti genetické predikce ve stomatologii</b> .....	<b>79</b>
<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
<b>4. HLA asociace s chorobami</b> .....	<b>101</b>
<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
<b>5. Genetická predikce délky života . . . . .</b>	<b>115</b>
<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
<b>6. Genetická vyšetření v těhotenství . . . . .</b>	<b>137</b>
<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
<b>7. Sport a geny . . . . .</b>	<b>161</b>
<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
<b>Zkratky . . . . .</b>	<b>183</b>
<b>Rejstřík . . . . .</b>	<b>187</b>