

OBSAH

Předmluva	7
I. ČÁST: ZÁKLADY GENETIKY	
1. MENDELOVSKÁ DĚDIČNOST (B. Otová)	11
1.1. Monohybridismus	11
1.2. Dihybridismus	12
1.3. Základní genetická terminologie	13
1.4. Využití Mendelových zákonů v medicíně	13
1.4.1. Autozomálně recesivní onemocnění (AR onemocnění)	15
1.4.2. Autozomálně dominantní onemocnění (AD onemocnění)	16
1.4.3. Gonozomálně lokalizovaná recesivně dědičná onemocnění (GR onemocnění)	16
1.4.4. Gonozomálně lokalizovaná dominantně dědičná onemocnění (GD onemocnění)	18
1.4.5. Vybrané příklady Mendelovsky děděných fyziologických znaků	18
2. POLYGENNÍ DĚDIČNOST (F. Soukup)	20
2.1. Odvození jednoduchého modelu	20
2.2. Dědivost (heritabilita)	21
2.3. Dvojčecí metoda	21
2.4. Model prahového efektu	22
2.5. Polygenně dědičné vady a choroby u člověka	23
2.5.1. Prevence polygenních chorob	23
3. VAZBA GENŮ (B. Otová)	24
3.1. Crossing-over a vazba genů	24
3.1.1. Rekombinace	25
3.1.2. Jednotka mapové vzdálenosti	25
3.2. Genetické poradenství a vazba	27
3.2.1. Marker geny	27
3.2.2. Rodokmenová studie	27
3.2.3. Vazba a restriční fragmenty	27
3.3. Mapování a sekvenování genomu	29
3.3.1. Fyzická a genetická mapa	29
3.3.2. Projekt mapování lidského genomu	29
4. POPULAČNÍ GENETIKA (F. Soukup)	30
4.1. Zákonitost Castle-Hardy-Weinbergova (C-H-W)	30
4.1.1. Odhad genových frekvencí	30
4.1.2. X vázané geny a geny s mnohotnou alelí	31
4.1.3. Populační polymorfismus	31
4.2. Selektce	31
4.2.1. Preference heterozygotů	31
4.3. Mutace	32
4.3.1. Indukované mutace	32

4.3.2. Mutačně-seleční rovnováha	32
4.4. Inbred	32
4.4.1. Příbuzenské sňatky	33
4.4.2. Genetická zátěž populace	33
4.5. Struktura populací	33
4.5.1. Genový drift	34
5. MOLEKULÁRNÍ GENETIKA (F. Soukup)	35
5.1. Centrální dogma	35
5.2. Chemie nukleových kyselin	35
5.3. DNA	36
5.3.1. Denaturace DNA	37
5.3.2. Velikost genomu	37
5.3.3. Typy DNA	37
5.3.4. Replikace DNA	38
5.4. RNA	38
5.5. Transkripce	39
5.5.1. Promotor	39
5.5.2. Posttranskripční úpravy	39
5.5.3. Reversní transkripce	39
5.6. Translace	39
5.6.1. Genetický kod	40
5.6.2. Ribosomální RNA	40
5.6.3. Transferová RNA	40
5.6.4. Translace	41
5.7. Genetické inženýrství	41
5.7.1. Restriční endonukleasy	41
5.7.2. Polymorfismus délky restričních fragmentů (RFLP)	42
5.7.3. Southernův přenos	42
5.7.4. Genové banky a genové knihovny	42
5.7.5. Polymerasová řetězová reakce	43
5.7.6. Sekvenování DNA	43
5.7.7. DNA diagnostika	43
6. CYTOGENETIKA (B. Otová)	45
6.1. Buněčný cyklus somatických buněk	45
6.1.1. Interfáze	46
6.1.2. Mitoza	46
6.2. Meioza	46
6.3. Gametogeneze	49
6.3.1. Spermatogeneze	49
6.3.2. Oogeneze	49
6.4. DNA a chromozomy lidských somatických buněk	50
6.4.1. Lokalizace DNA	50
6.4.2. Viry	50
6.4.3. Bakterie	50
6.4.4. Eukaryota	50
6.4.4.1. Interfázni chromozom (chromatin); „zabalování“ DNA	50
6.4.4.2. Mitotický chromozom	51
6.4.4.3. Karyotyp	52
6.4.4.4. Cytogenetické vyšetření	53
6.4.4.5. Změny struktury nebo počtu chromozomů	53
6.4.4.5.1. Numerické odchylky – aneuploidie a polyploidie	53
6.4.4.5.2. Změny struktury chromozomů (strukturní aberace) a jimi podmíněné syndromy	54
6.4.4.5.3. Diagnostika chromozomálních aberací	57
7. GENETICKÁ KONTROLA PRENATÁLNÍHO VÝVOJE (B. Otová)	58
7.1. Genetická kontrola vývoje	58
7.2. Molekulární aspekty vývoje	58
7.2.1. HOX geny (HOMEODOMAIN GENY)	58
7.2.2. PAX geny (PAIRED – BOX GENY)	59
7.2.3. ZINC FINGER geny	59
7.3. Pohlavní diferenciace	59
7.4. Inaktivace chromozomu X	59

7.4.1. X chromatin	60
8. GENETIKA ONKOGENEZE (B. Otová)	61
8.1. Mechanismus vzniku nádorové buňky	61
8.1.1. Protoonkogeny	61
8.1.2. Tumor-supresorové geny	61
8.1.3. Mutátorové geny	62
8.2. Rodinný a sporadický výskyt nádorového onemocnění	62
8.3. Kumulace mutací v buňce vedoucí k maligní transformaci	63
8.4. Mutagenní faktory vnějšího prostředí a geny sekundárně ovlivňující vznik nádorů	64
8.4.1. Chemické látky	64
8.4.2. Fyzikální vlivy	64
8.4.3. Biologické vlivy	64
8.4.4. Imunitní systém a nádorová onemocnění	65
8.5. Preventivní opatření a směry terapie	65
9. IMUNOGENETIKA (F. Soukup)	66
9.1. Imunita a imunologie	66
9.2. Imunitní reakce	66
9.2.1. Bílé krvinky a jejich funkce	66
9.2.1.1. T lymfocyty	67
9.2.1.2. B lymfocyty	67
9.2.2. Genetika imunoglobulinů	67
9.2.3. Přestavby Ig genů	68
9.3. Antigenní výběr	68
9.3.1. System ABO	68
9.3.2. System MN	68
9.3.3. System Rh	68
9.3.3.1. Fetální erytoblastosa	69
9.3.4. Hlavní histokompatibilitní system	69
9.3.4.1. Populační genetika HLA	70
9.3.4.2. Asociace HLA antigenů a chorob	70
9.4. Transplantace	71
9.4.1. Transplantační pravidla	71
9.4.2. Reakce štěpu proti hostiteli (GVHR)	71
9.4.3. Transplantace u člověka	71
10. GENETIKA EVOLUCE (F. Soukup)	73
10.1. Vznik života	73
10.2. Evoluční teorie	73
10.3. Základní mechanismy evoluce	73
10.3.1. Mutace	73
10.3.2. Genové duplikace	74
10.3.3. Selektce	74
10.3.4. Genový drift	74
10.4. Rasa	75
10.5. Druh	75
10.5.1. Reprodukční izolace	75
10.6. Molekulární genetika evoluce	75
10.7. Evoluce člověka	76
10.7.1. Paleontologické nálezy	76
10.7.2. Cytogenetika	76
10.7.3. Molekulární genetika evoluce člověka	77
10.7.4. Rasy člověka	77
10.7.5. Homínisace	77
10.8. Genetická budoucnost člověka	78
10.8.1. Eufenika	78
10.8.2. Eugenika	78

II. ČÁST: VÝVOJ A RŮST ČLOVĚKA

I. REGULAČNÍ MECHANISMY ONTOGENEZE (J. Kapras)	81
1.1. Diferenciace	81
1.2. Růst	81

1.3. Regenerace	82
1.4. Stárnutí a smrt organismu	82
2. POČETÍ A PRENATÁLNÍ VÝVOJ (J. Kapras)	83
2.1. Prenatální vývoj a jeho genová kontrola	83
2.2. Sterilita	83
2.3. Infertilita	84
2.4. Vrozené vady; teratogeneze	84
2.5. Teratogeny a jejich působení	84
2.5.1. Fyzikální vlivy	84
2.5.2. Chemické látky	85
2.5.3. Infekce	85
2.5.4. Nemoci matky	85
2.6. Prevence vrozených vad	85
2.6.1. Prekoncepční (primární) prevence	85
2.6.2. Prenatální (sekundární) prevence	85
3. RŮST A VÝVOJ DÍTĚTE (J. Vymlátíl)	87
3.1. Charakteristika dětského věku	87
3.2. Růst postavy a její proporcionalita	87
3.2.1. Sekulární akcelerace (= urychlení růstu a dospívání ve srovnání s předchozími generacemi)	87
3.2.2. Růst	88
3.3. Dětský věk	89
3.3.1. Novorozenecké období	89
3.3.2. Kojenecké období	89
3.3.3. Batolivé období	89
3.3.4. Předškolní období	89
3.3.5. Školní věk	89
4. PUBERTA (J. Vymlátíl)	90
5. STŘEDNÍ VĚK (J. Kapras) EKOLOGIE A JEJÍ VÝZNAM PRO ČLOVĚKA	92
5.1. Vymezení a charakteristika středního věku	92
5.2. Faktory ovlivňující zdraví	92
5.3. Ekologie	94
5.4. Ekogenetika	94
6. BIOLOGIE STÁRNUTÍ (E. Topinková)	95
6.1. Obecné zákonitosti stárnutí	95
6.2. Délka života jako biologický znak	95
6.3. Stárnutí a involuční změny na úrovni organismu	97
6.4. Příčiny stárnutí, teorie stárnutí	98
6.4.1. Mutační teorie	98
6.4.2. Teorie programového stárnutí	98
6.4.3. Teorie poškození chemicky aktivními látkami – teorie volných radikálů a teorie zkřížených vazeb	98
7. GENETIKA A PÉČE O ZDRAVÍ ČLOVĚKA (J. Kapras)	100
7.1. Lékařská genetika	100
7.2. Prevence dědičných chorob	100
7.2.1. Genetická konzultace	100
7.2.2. Metody genetické prevence	100
7.3. Možnosti léčby dědičných chorob	101
7.4. Etické a právní problémy lékařské genetiky	101
7.4.1. Ochrana osobních údajů	101
7.4.2. Právo informované volby	101
7.4.3. Umělé ukončení těhotenství	101
7.4.4. Presymptomatická diagnostika	101