
OBSAH

Dědičnost	9
Diagnosa	48
Stanovení genetické prognosy	57
Příbuzenské sňatky	79
Vývojové vady	90
Choroby duševní	101
Choroby nervové	117
Choroby smyslových orgánů	125
Choroby krve, imunity a maligní nádory	134
Choroby vnitřní sekrece a látkové přeměny	150
Choroby plic a krevního oběhu.	167
Choroby trávicího systému	173
Choroby urogenitálního systému	181
Choroby kostní a pojivové tkáně	194
Choroby kožní	217
Práce genetické poradny	222
Koncepce lékařské genetiky	230
Seznam přehledných tabulek	235
Rejstřík	236

Přehledné tabulky

Tabulka	Str.	
1	Monofaktoriální a multifaktoriální dědičnost	32
2	Odkrývání heterozygotů u recesivně dědičných chorob přímým měřením	50
3	Odkrývání heterozygotů recesivně dědičných chorob zátěžovými testy	52
4	Odkrývání heterozygotů recesivně dědičných chorob v tkáňových kulturách	53
5	Odkrývání přenašeček recesivních chorob s vazbou na X přímým měřením	54
6	Odkrývání přenašeček recesivních chorob s vazbou na X v tkáňových kulturách	55
17	Empirické riziko narození postiženého dítěte	77
18	Incidence malformací v postižených rodinách a v celkové populaci	90
19	Empirické riziko pro izolované vrozené malformace	94
20	Mnohočetné defekty morfogeneze	95
21	Hamartomy a abiotrofie	98
22	Anomálie autosomů (trisomie D ₁ a E)	109
23	Intelligenční kvocienty u anomálií pohlavních chromosomů	110
24	Monogenní dědičné choroby s epileptickými záchvaty	123
—	Dědičnost a visuální prognosa nystagmu	126
—	Postižení zraku v průběhu různých dědičných syndromů	129
25	Dědičné úchytky leukocytů	140
26	Hereditární poruchy koagulace	141
27	Vrozená imunologická nedostatečnost	144
28	Dědičné choroby se sklonem k malignímu bujení	146
29	Genetická prognosa diabetu	152
30	Enzymatické defekty u kongenitální hyperplasie kůry nadledvinek	157
31	Dědičnost různých typů albinismu	160
32	Diferenciální diagnosa homocystinurie a Marfanova syndromu	161
33	Typy glykogenosy	162
34a	Diferenciální diagnosa mukopolysacharidosy, pseudopolydystrofie a generalisované gangliosidosy	163
—	Dědičné choroby provázené srdeční vadou nebo poruchou krevního oběhu	169
35	Diferenciální diagnosa hereditárních nehemolytických hyper- bilirubinemií	178
—	Hereditární poruchy metabolismu vedoucí k nefropatii, kalkuloze nebo nefrokalcinose	184
—	Hypofunkce testis	186
—	Hypofunkce ovaríí	189
—	Pubertas praecox	190
36	Diferenciální diagnosa Morquioovy choroby	201
37	Diferenciální diagnosa nanismu se zkrácenými končetinami	202
38	Dysmorfogeneze skeletu	208
39	Poruchy pojivové tkáně	214
40	Ektodermální dysplasie	219
41	Dermatoglyfy u chromosomálních anomálií	220
42	Fetální indikace přerušení těhotenství	223
43	Efektivnost genetického poradenství	227