

# OBSAH

<b>PŘEDMLUVA</b> . . . . .	11
<b>ÚVOD</b> . . . . .	13
<b>1. ČÁST OBECNÁ</b> . . . . .	17
<b>I. ZÁKLADNÍ POJMY</b> . . . . .	19
1. Dědičnost a proměnlivost . . . . .	19
2. Genetika . . . . .	19
3. Lékařská genetika . . . . .	24
Základní otázky lékařské genetiky . . . . .	25
<b>II. OBECNÉ GENETICKÉ JEVY A ZÁKONITOSTI</b> . . . . .	27
A. Genetická informace, signál a kod . . . . .	27
1. DNA (desoxyribonukleová kyselina) . . . . .	27
2. Genetický kod strukturálního genu . . . . .	28
3. Cistron, muton, recon . . . . .	29
B. Přepis genetické informace . . . . .	29
1. Některé údaje o stavbě buňky . . . . .	29
2. RNA (ribonukleová kyselina) a její typy . . . . .	30
3. Transkripce (transkripce I.) DNA → RNA . . . . .	32
4. Translace (transkripce II.) RNA → polypeptid . . . . .	32
C. Kontinuita genetické informace . . . . .	33
1. Replikace DNA . . . . .	33
2. Dělení buněk . . . . .	34
Amitosa . . . . .	34
Mitosa . . . . .	34
3. Rozmnožování organismů . . . . .	36
D. Rekombinace genetických informací . . . . .	36
1. Genotypická adaptace a rekombinace . . . . .	36
2. Konjugace, transformace, transdukcce . . . . .	37
3. Gametogenesisa člověka . . . . .	38
4. Meiose . . . . .	39
5. Vazba, překřížení, Crossing-over . . . . .	42
6. Meiotická rekombinace celých chromosomů . . . . .	43
7. Oplození . . . . .	43
<b>III. GENETICKÝ PROGRAM A JEHO REGULACE</b> . . . . .	45
A. Fenotyp . . . . .	45
1. Genetický program . . . . .	45
2. Regulace fetálního vývoje . . . . .	46
B. Gen . . . . .	51
1. Pojetí genu . . . . .	51
2. Regulace genového působení . . . . .	52
3. Funkční klasifikace alel . . . . .	53
C. Vztahy alel . . . . .	55

D. Vzájemné působení genů . . . . .	56
Typy bifaktoriální dědičnosti . . . . .	57
Trifaktoriální dědičnost . . . . .	57
Polygeny . . . . .	57
E. Vztahy uvnitř genomu . . . . .	58
<b>IV. ZMĚNY GENETICKÉ INFORMACE . . . . .</b>	<b>59</b>
1. Pojem a rozdělení mutací . . . . .	59
2. Molekulární podstata mutací . . . . .	59
<b>V. VÝZKUM ZNAKŮ LIDSKÉHO FENOTYPU . . . . .</b>	<b>60</b>
A. Somatoskopie . . . . .	60
1. Obsah a metody somatoskopie . . . . .	60
2. Pozorování znaků hlavy zepředu . . . . .	61
3. Pozorování znaků hlavy z profilu (zleva) . . . . .	65
4. Pozorování znaků hlavy ze šikmé polohy (zleva) . . . . .	68
5. Pozorování obličejové části zesponu . . . . .	68
6. Pozorování boltce ušního (zprava) . . . . .	71
7. Celkové pozorování zepředu . . . . .	71
8. Celkové pozorování z boku . . . . .	72
B. Somatometrie . . . . .	76
1. Obsah a metody somatometrie . . . . .	76
2. Somatometrické body . . . . .	77
a) Měrné body na hlavě . . . . .	78
b) Měrné body na zevním uchu . . . . .	79
c) Měrné body na trupu . . . . .	79
d) Měrné body horní končetiny . . . . .	80
e) Měrné body dolní končetiny . . . . .	81
3. Základní přímé míry . . . . .	82
4. Úhlové míry . . . . .	85
5. Odvozené míry a indexy . . . . .	86
a) Základní somatometrické indexy . . . . .	87
b) Indexy rozměrů těla a končetin . . . . .	87
c) Další odvozené míry a indexy . . . . .	88
C. Typologie . . . . .	90
1. Pojetí typologie . . . . .	90
2. Přehled známějších klasifikací somatotypu . . . . .	91
3. Somatotypy podle Sheldona . . . . .	93
D. Dermatoglyfické vyšetření . . . . .	96
1. Zhotovení otisků k dermatoglyfickému vyšetření . . . . .	96
2. Základní dermatoglyfické nálezy . . . . .	96
3. Hodnocení dermatoglyfických obrazců . . . . .	98
4. Dědičnost dermatoglyfických obrazců . . . . .	100
5. Korelace dermatoglyfických nálezů s klinickými syndromy . . . . .	102
6. Zvláštní případy dermatoglyfických změn (schizofrenie) . . . . .	105
<b>VI. VÝZKUM GENOTYPU . . . . .</b>	<b>107</b>
A. Soubory . . . . .	107
1. Definice souboru a význam pro genetiku . . . . .	107
2. Základní statistické charakteristiky souboru . . . . .	108
B. Hybridologická analýsa . . . . .	111
1. Kombinatorika genetických faktorů . . . . .	111
2. Genealogie . . . . .	113

Pojem genealogie (rodopis)	113
Principy genealogických schémat	114
Genealogické vyšetření	116
Etapy genealogického vyšetřování	120
Genealogické dotazníky	121
3. Typy dědičnosti v genealogickém schématu	125
I. Autosomální typy dědičnosti	125
Autosomální dominantní typ dědičnosti	125
Neúplně dominantní typ dědičnosti	127
Kodominantní alely	128
Superdominance	129
Nepravidelné dominantní typy dědičnosti	129
a) Dominantní typ dědičnosti s rozdílnou expresivitou	129
b) Dominantní typ dědičnosti s neúplnou penetrancí	130
c) Anticipace u autosomálního dominantního genu	132
Autosomálně dominantní alela pohlavně ovlivněná podmíněná	133
Autosomálně recesivní typ dědičnosti	134
Neúplně penetrantní, nepravidelný, pohlavně ovlivněný, neúplně recesivní typ dědičnosti	135
II. Dědičnost úplně pohlavně vázaná	136
Dominantní, pohlavně vázaný typ dědičnosti	137
Neúplně dominantní, nepravidelně dominantní typ dědičnosti pohlavně vázané	137
Recesivní, pohlavně vázaný typ dědičnosti	138
III. Dědičnost neúplně pohlavně vázaná	139
Neúplně pohlavně vázaný, dominantní typ dědičnosti	139
Neúplně pohlavně vázaný recesivní typ dědičnosti	141
IV. Některé vzácnější typy dědičnosti charakterisované změněným poměrem pohlaví v genealogickém materiálu	142
Holandský typ dědičnosti	142
Matroklinní typ dědičnosti	143
Hologynní typ dědičnosti	143
V. Složitější situace v genealogickém schématu	143
a) Genokopie (heterogenie)	143
b) Fenokopie	144
c) Modifikace	145
Balancovaný polymorfismus	146
Dědičnost chromosomálních aberací	146
VI. Dědičnost kvantitativních znaků	147
Vícefaktoriální typ dědičnosti	148
4. Určení štěpných poměrů	149
Typy výběru	150
Pořadí porodu probanda	151
Testování recesivní hypotese	152
Statistické zpracování	154
5. Stanovení genetické vazby	158
a) Stanovení vazby v genealogickém materiálu	158
b) Stanovení vazby metodou $2 \times 2$	162
c) Určení vazby metodou $3 \times 3$	163
d) Určení vazby u kvantitativních znaků	164
C. Výzkum dvojčat	165
1. Klasifikace dvojčat	165
2. Frekvence dvojčat v populaci	165
Změny frekvence dvojčat	165

Věk matky a frekvence dvojčat . . . . .	166
Parita a četnost dvojčat . . . . .	166
3. Frekvence MZ a DZ dvojčat . . . . .	167
Sex ratio MZ a DZ dvojčat . . . . .	167
4. Určení MZ a DZ dvojčat v individuálním případě . . . . .	168
5. Odhad podílu dědičnosti pomocí MZ a DZ dvojčat . . . . .	171
6. Odhad penetrantnosti z dvojčecího materiálu . . . . .	173
7. Nedostatky metody sledování dvojčat . . . . .	174
<b>D. Populační genetika . . . . .</b>	<b>175</b>
1. Hardy-Weinbergův zákon . . . . .	176
2. Odhad populačních frekvencí genotypů . . . . .	182
3. Odhad frekvence alely pomocí příbuzenských sňatků . . . . .	185
4. Míšení dvou populací . . . . .	186
5. Fylogenetický vývoj . . . . .	187
6. Populační a rasové charakteristiky . . . . .	192
7. Některá omezení a těžkosti při genetickém výzkumu populace . . . . .	193
8. Modelování a experiment v populační genetice . . . . .	194
<b>E. Odhad penetrantnosti alel . . . . .</b>	<b>196</b>
1. Určení penetrantnosti z genealogických schémat . . . . .	196
2. Odhad penetrantnosti z genealogických a populačních údajů podle Dahlberga . . . . .	197
<b>F. Příbuzenské vztahy a sňatky . . . . .</b>	<b>199</b>
1. Koefficient příbuznosti . . . . .	199
Použití koeficientu příbuznosti . . . . .	200
2. Koefficient inbreedingu . . . . .	201
3. Odhad frekvence příbuzenských sňatků . . . . .	202
4. Letální ekvivalent při inbreedingu . . . . .	203
5. Inbreeding v experimentální práci . . . . .	204
<b>G. Mutace . . . . .</b>	<b>205</b>
1. Základní klasifikace mutací z hlediska fenotypu . . . . .	206
Vitální a letální mutace . . . . .	206
Gametické a somatické mutace . . . . .	206
2. Rozdělení mutací podle příčin . . . . .	206
3. Odhad frekvence mutací . . . . .	207
4. Obecné aspekty mutací u člověka . . . . .	210
<b>H. Sex ratio . . . . .</b>	<b>212</b>
<b>CH. Cytogenetika . . . . .</b>	<b>216</b>
1. Úvod do cytogenetiky . . . . .	216
2. Sexchromatin . . . . .	216
3. Morfologie chromosomů . . . . .	219
4. Chromosomy člověka . . . . .	220
5. Určení chromosomálního počtu a karyotypu . . . . .	223
6. Hodnocení cytogenetických nálezů . . . . .	228
7. Klasifikace atypických nálezů . . . . .	229
8. Gametické autosomální změny chromosomů . . . . .	237
9. Gametické gonosomální změny chromosomů . . . . .	241
10. Chromosomální změny u nádorů a leukemií . . . . .	243
11. Chromosomální nálezy po ionisujícím záření . . . . .	245
12. Chromosomální charakteristiky buněčných linií . . . . .	246
<b>I. Imunogenetika . . . . .</b>	<b>256</b>
1. Úvod a základní pojmy . . . . .	256
2. Dědičnost krevních skupin . . . . .	258
3. Transplantace . . . . .	260
4. Stavy imunologické reaktivity . . . . .	261
5. Alergie . . . . .	261

J. Biochemická genetika . . . . .	261
1. Úvod . . . . .	261
2. Typy hemoglobinů . . . . .	265
3. PTC test . . . . .	267
VII. APLIKOVANÉ METODY . . . . .	269
A. Prevence dědičných chorob v rodině . . . . .	269
1. Genetické poradenství . . . . .	269
2. Přerušení těhotenství . . . . .	271
3. Sterilizace . . . . .	271
4. Umělé oplodnění . . . . .	271
5. Rodinný ochranný režim . . . . .	271
B. Eugenika . . . . .	276
1. Cíle eugeniky . . . . .	276
2. Eugenické metody a jejich využití . . . . .	276
3. Výsledky eugenických metod . . . . .	280
4. Epidemiologie a demografie dědičných chorob . . . . .	281
5. Závěr . . . . .	282
C. Léčení genetických chorob . . . . .	283
D. Genetika v soudním lékařství . . . . .	285
Hodnocení paternity a maternity . . . . .	285
E. Závěr (Organisace výzkumu, výuky a praxe) . . . . .	289
VIII. PŘEHLED ZÁKLADNÍCH POJMŮ LÉKAŘSKÉ GENETIKY . . . . .	295
2. ČÁST SPECIÁLNÍ . . . . .	317
Úvod . . . . .	319
Čtení tabulek . . . . .	319
Biochemicky a hormonálně definované choroby (tab. č. 61) . . . . .	324
Choroby nervové, duševní a svalové (tab. č. 62) . . . . .	346
Choroby oční (tab. č. 63) . . . . .	370
Choroby ušní (tab. č. 64) . . . . .	382
Choroby kůže a kožních orgánů (tab. č. 65) . . . . .	390
Choroby a odchylky kostí a kloubů (tab. č. 66) . . . . .	412
Choroby kardiovaskulární a krevní (tab. č. 67) . . . . .	420
Choroby zažívacího ústrojí, včetně dutiny ústní a zubních anomálií (tab. č. 68) . . . . .	434
Choroby dýchacího ústrojí včetně dutiny nosní (tab. č. 69) . . . . .	442
Choroby močového a pohlavního ústrojí (tab. č. 70) (viz též tab. č. 61, 67 aj.) . . . . .	450
LITERATURA KE SPECIÁLNÍ ČÁSTI . . . . .	461
VĚCNÝ REJSTRÍK . . . . .	493