

Obsah

- Předmluva k prvnímu vydání 7
Předmluva ke třetímu vydání 7
Poděkování 8
Seznam zkratk 9
- Oddíl 1 Přehled**
1 Úloha genetiky v medicíně 14
- Oddíl 2 Mendelovský přístup**
2 Sestavení rodokmenu 16
3 Mendelovy zákony 18
4 Principy autosomálně dominantní dědičnosti a farmakogenetiky 21
5 Klinické příklady autosomálně dominantní dědičnosti 24
6 Principy autosomálně recesivní dědičnosti 27
7 Konsanguinity a hlavní závažná autosomálně recesivní onemocnění 30
8 Život ohrožující onemocnění s autosomálně recesivní dědičností 33
9 Aspekty dominance 36
10 Dědičnost vázaná na pohlaví 38
11 X-vázaná dědičnost, klinické příklady 40
12 Mitochondriální dědičnost 42
13 Stanovení rizika u mendelovských poruch 44
- Oddíl 3 Základy biologie buňky**
14 Buňka 48
15 Chromosomy 50
16 Buněčný cyklus 52
17 Biochemie buněčného cyklu 54
18 Gametogeneze 56
- Oddíl 4 Základy molekulární biologie**
19 Struktura DNA 58
20 Replikace DNA 60
21 Struktura genů 62
22 Tvorba mediátorové RNA 64
23 Nekódující RNA 66
24 Proteosyntéza 68
- Oddíl 5 Genetická variabilita**
25 Typy genetických změn 70
26 Mutageneze a oprava DNA 72
27 Genomový imprinting 74
28 Dynamické mutace 77
29 Normální polymorfismus 80
30 Frekvence alel 83
- Oddíl 6 Organizace lidského genomu**
31 Genetická vazba a asociace genů 86
32 Fyzické mapování genů 88
33 Identifikace genů 90
34 Klinická aplikace genetické vazby a asociace 92
- Oddíl 7 Cytogenetika**
35 Analýza chromosomů 94
36 Aneuploidie autosomů 98
37 Aneuploidie pohlavních chromosomů 100
38 Strukturální aberace chromosomů 102
39 Klinické příklady strukturálních aberací chromosomů 104
40 Syndromy přilehlých genů a monogenní syndromy 107
- Oddíl 8 Embryologie, vrozené vývojové vady a dysmorfologie**
41 Hlavní rysy embryologie člověka 110
42 Uspořádání těla 112
43 Pohlavní diferenciaci 114
44 Abnormality určení pohlaví 116
45 Vrozené abnormality, preembryonální, embryonální a vnitřní příčiny 118
46 Vrozené abnormality vznikající ve fetálním období 121
47 Vývoj srdce 124
48 Srdeční vady 126
49 Vývoj obličeje, hodnocení poruch vývoje a dysmorfologie 128
- Oddíl 9 Multifaktoriální dědičnost a studie dvojčat**
50 Principy multifaktoriálních onemocnění 132
51 Multifaktoriální choroby dětského věku 135
52 Častá onemocnění dospělého věku 138
53 Studie dvojčat 141
- Oddíl 10 Onkogenetika**
54 Kaskáda přenosu signálu 144
55 Osm znaků maligního bujení 146
56 Familiární zhoubné nádory 148
57 Genomová analýza v péči o pacienty s nádorovými onemocněními 150
- Oddíl 11 Dědičné metabolické poruchy**
58 Poruchy metabolismu aminokyselin 152
59 Poruchy metabolismu sacharidů 155
60 Poruchy transportu iontů kovů, metabolismu lipidů a katabolismu aminokyselin 158
61 Poruchy metabolismu porfyrinů a purinů a cyklu močoviny 162
62 Lyzozomální a peroxisomální nemoci, glykogenózy 166
63 Biochemická diagnostika 172
- Oddíl 12 Imunogenetika**
64 Imunogenetika – buněčné a molekulární aspekty 176
65 Vrozené poruchy imunitního systému 178
66 Autoimunita, HLA, transplantace 181
- Oddíl 13 Molekulárněgenetická diagnostika**
67 Analýza založená na DNA-hybridizaci 184

68	Sekvenování DNA	187	73	Prevence onemocnění	199
69	Polymerázová řetězová reakce	190	74	Management geneticky podmíněných onemocnění	202
70	DNA profilování – charakterizace individuálního genomu	192	75	Etické a sociální aspekty v klinické genetice	205

Samostatné řešení příkladů – otázky	208
Samostatné řešení příkladů – odpovědi	213
Appendix 1. Lidský karyotyp	222
Appendix 2. Zdroje	223
Slovníček	224
Rejstřík	228

Oddíl 14 Genetické poradenství, prenatalní diagnostika, prevence a management onemocnění, etické a sociální aspekty

71	Genetické poradenství z hlediska reprodukce	194
72	Prenatální diagnostika	196

Oddíl 5 Cytogenetika, evoluční biologie, vývojové vady a dysmaturace

41	Chromosomální abnormality	188
42	Chromosomální abnormality – příklady	189
43	Chromosomální abnormality – příklady	190
44	Chromosomální abnormality – příklady	191
45	Chromosomální abnormality – příklady	192
46	Chromosomální abnormality – příklady	193
47	Chromosomální abnormality – příklady	194
48	Chromosomální abnormality – příklady	195
49	Chromosomální abnormality – příklady	196
50	Chromosomální abnormality – příklady	197

Oddíl 8 Mutaktonní dědičnost a studie dvojčat

30	Příklady mutaktonní dědičnosti	182
31	Mutaktonní dědičnost – příklady	183
32	Mutaktonní dědičnost – příklady	184
33	Mutaktonní dědičnost – příklady	185
34	Mutaktonní dědičnost – příklady	186

Oddíl 11 Onkogenetika

36	Onkogenetika – příklady	187
37	Onkogenetika – příklady	188
38	Onkogenetika – příklady	189
39	Onkogenetika – příklady	190

Oddíl 14 Dědičné metabolické poruchy

30	Dědičné metabolické poruchy – příklady	182
31	Dědičné metabolické poruchy – příklady	183
32	Dědičné metabolické poruchy – příklady	184
33	Dědičné metabolické poruchy – příklady	185
34	Dědičné metabolické poruchy – příklady	186
35	Dědičné metabolické poruchy – příklady	187

Oddíl 15 Transgenetika

41	Transgenetika – příklady	188
42	Transgenetika – příklady	189
43	Transgenetika – příklady	190
44	Transgenetika – příklady	191

Oddíl 13 Molekulárněgenetická diagnostika

45	Molekulárněgenetická diagnostika – příklady	189
46	Molekulárněgenetická diagnostika – příklady	190
47	Molekulárněgenetická diagnostika – příklady	191
48	Molekulárněgenetická diagnostika – příklady	192

Oddíl 2 Mendelovský přístup

1	Mendelovský přístup – příklady	188
2	Mendelovský přístup – příklady	189
3	Mendelovský přístup – příklady	190
4	Mendelovský přístup – příklady	191
5	Mendelovský přístup – příklady	192
6	Mendelovský přístup – příklady	193
7	Mendelovský přístup – příklady	194
8	Mendelovský přístup – příklady	195
9	Mendelovský přístup – příklady	196
10	Mendelovský přístup – příklady	197

Oddíl 3 Základy biologické genetiky

11	Základy biologické genetiky – příklady	188
12	Základy biologické genetiky – příklady	189
13	Základy biologické genetiky – příklady	190
14	Základy biologické genetiky – příklady	191
15	Základy biologické genetiky – příklady	192

Oddíl 4 Základy molekulární biologie

16	Základy molekulární biologie – příklady	188
17	Základy molekulární biologie – příklady	189
18	Základy molekulární biologie – příklady	190
19	Základy molekulární biologie – příklady	191
20	Základy molekulární biologie – příklady	192

Oddíl 6 Genetická variabilita

21	Genetická variabilita – příklady	188
22	Genetická variabilita – příklady	189
23	Genetická variabilita – příklady	190
24	Genetická variabilita – příklady	191
25	Genetická variabilita – příklady	192

Oddíl 8 Organizace lidského genomu

26	Organizace lidského genomu – příklady	188
27	Organizace lidského genomu – příklady	189
28	Organizace lidského genomu – příklady	190
29	Organizace lidského genomu – příklady	191