

OBSAH

PŘEDMLUVA	11
ÚVOD	13
1. ČÁST OBECNÁ	17
I. ZÁKLADNÍ POJMY	19
1. Dědičnost a proměnlivost	19
2. Genetika	19
3. Lékařská genetika	24
Základní otázky lékařské genetiky	25
II. OBECNÉ GENETICKÉ JEVY A ZÁKONITOSTI	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, transdukce	37
3. Gametogenese člověka	38
4. Meiose	39
5. Vazba, překřížení, Crossing-over	42
6. Meiotická rekombinace celých chromosomů	43
7. Oplození	43
III. GENETICKÝ PROGRAM A JEHO REGULACE	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
IV. ZMĚNY GENETICKÉ INFORMACE	59
1. Pojem a rozdělení mutací	59
2. Molekulární podstata mutací	59
V. VÝZKUM ZNAKŮ LIDSKÉHO FENOTYPU	60
A. Somatoskopie	60
1. Obsah a metody somatoskopie	60
2. Pozorování znaků hlavy zředu	61
3. Pozorování znaků hlavy z profilu (zleva)	65
4. Pozorování znaků hlavy ze šikmé polohy (zleva)	68
5. Pozorování obličejové části zespodu	68
6. Pozorování boltce ušního (zprava)	71
7. Celkové pozorování zředu	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
VI. VÝZKUM GENOTYPU	107
A. Soubory	107
1. Definice souboru a význam pro genetiku	107
2. Základní statistické charakteristiky souboru	108
B. Hybridologická analýza	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
Nepravidelně 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 2×2	162
c) Určení vazby metodou 3×3	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
D. Populační genetika	175
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
E. Odhad penetrantnosti alel	196
1. Určení penetrantnosti z genealogických schémat	196
2. Odhad penetrantnosti z genealogických a populačních údajů podle Dahlberga	197
F. Příbuzenské vztahy a sňatky	199
1. Koeficient příbuznosti	199
Použití koeficientu příbuznosti	200
2. Koeficient inbreedingu	201
3. Odhad frekvence příbuzenských sňatků	202
4. Letální ekvivalent při inbreedingu	203
5. Inbreeding v experimentální práci	204
G. Mutace	205
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
H. Sex ratio	212
CH. Cytogenetika	216
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
I. Imunogenetika	256
1. Úvod a základní pojmy	256
2. Dědičnost krevních skupin	258
3. Transplantace	260
4. Stavy imunologické areaktivity	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. Přerušování těhotenství	271
3. Sterilisace	271
4. Umělé oplození	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