

OBSAH

1. Úvod a doslov	9
<i>Radim Brdička</i>	
Variabilita	14
2. Základy genetiky, genetické testy a prediktivní genetiká	21
<i>Monika Koudová</i>	
Genom a DNA	21
Gen a alela	23
SNP a mutace	26
Mozaicismus a chimérismus	27
Epigenetické změny	28
Lékařská genetiká a genetické testy	29
Požadavky na genetické testy	31
Prediktivní genetické testy	35
3. Farmakogenetika a farmakogenomika	43
<i>Lucie Šedová, Ondřej Šeda</i>	
Příklad aplikované farmakogenetiky – farmakogenetika hypolipidemik	51
4. Nutrigenetika a nutrigenomika	55
<i>Ondřej Šeda, Lucie Šedová</i>	
Nutrigenetika a imunitní odpověď na alergeny v potravě	59
Nutrigenetika a metabolismus	60
5. Diabetes mellitus – genetická predikce	65
<i>Jaroslav Rybka</i>	
Patogeneze diabetu	67

Diagnostika diabetu a poruch glukózové homeostázy	71
Genetika a diabetes mellitus	73
Diabetes mellitus 1. typu (DM1T)	75
Monogenně podmíněné formy diabetes mellitus	78
Genetika diabetes mellitus 2. typu (DM2T)	81
Screening, predikce a prevence diabetu	83
6. Predikce aterosklerózy a kardiovaskulárních onemocnění (zaměřeno především na genetiku lipidů)	89
<i>Richard Češka, Michal Vrablík, Jaroslav Hubáček</i>	
Úvod	89
Aterogeneze	90
Odhad kardiovaskulárního rizika: Rizikové faktory	90
Neovlivnitelné rizikové faktory	91
Ovlivnitelné rizikové faktory	91
Globální riziko KVO a jeho odhad	92
Ke genetickému vyšetřování obecně – i ke genetice KVO	92
Proč vlastně používat genetické analýzy?	93
Interakce mezi geny a vnějším prostředím	93
Současné metodické možnosti v genetickém vyšetřování rizikových faktorů KVO	96
Efekty individuálních genetických variant	96
Monogenní onemocnění spojená s KVO	97
Polygenní dyslipidémie	98
Apolipoprotein E	99
Chromosom 9	99
Apolipoprotein A5 (apoA5)	99
SCLO1B1 a bezpečnost léčby statiny	99
FTO	100
Farmakogenetika	100
Farmakogenetika warfarinu	101
Interakce genetických predispozic a vnějšího prostředí	101
Co lze očekávat v budoucnu?	102
7. Význam genetiky v predikci rizika osteoporózy	105
<i>Ivana Žofková</i>	
Metody studia genetiky osteoporózy	106
Vybrané kandidátní geny pro osteoporózu	107
Geny <i>LRP5</i> a <i>LRP6</i> kódující signalizaci Wingless proteinů (Wnt) ...	108
Kandidátní geny pro osteoporózu determinují nejen kostní denzitu a kvalitu	110
Význam genetiky pro vývoj kostí u dětí a adolescentů	110
Zkratky	119
Rejstřík	123