

OBSAH

Slovo úvodem	7
1. Poruchy hemostázy	11
<i>Miloslava Matýšková, Petr Smejkal, Miroslav Penka</i>	
1. Vrozené krvácivé stavy	12
2. Stavy zvyšující riziko trombózy (trombofilie)	22
2. Genetika v dermatologii	37
<i>Blanka Pinková, Radim Brdička</i>	
Úvod	37
Genodermatózy s jednoduchou dědičností	38
Genodermatózy se složitou dědičností	46
3. Genetika revmatických onemocnění	51
<i>Karel Pavelka, Kristýna Bubová, Hana Ciferská, Mária Filková, Blanka Stibůrková</i>	
Úvod	51
Spondyloartritidy	52
Systémový lupus erythematoses	57
Revmatoidní artritida	61
Hyperurikémie a dna	64
4. Vrozené a získané v lidské sexualitě	73
<i>Jaroslav Zvěřina</i>	
Souhrn	73
Úvod	73
Pohlavní chromosomy	74
Geneticky podmíněné poruchy sexuálního vývoje (intersexuality)	74
Závěr	86

5. Genetika a poruchy řeči	89
<i>Olga Dlouhá</i>	
Genetika u vývojových poruch řeči	89
6. Genetika poruch sluchu	99
<i>Radka Kremlíková Pourová</i>	
Syndromová ztráta sluchu	100
Nesyndromová ztráta sluchu	104
Mitochondriální ztráta sluchu	111
Závěr	112
7. Biologická léčba – oligonukleotidová terapeutika	119
<i>Ondřej Šeda</i>	
Definice pojmu biologická léčba	119
Dodatky	125
Farmakogenetika a farmakogenomika	127
<i>Lucie Šedová, Ondřej Šeda</i>	
Znalostní databáze pro farmakogenetiku	127
Farmakogenetika perorálních antidiabetik	128
Nutrigenetika a nutrigenomika	135
<i>Ondřej Šeda, Lucie Šedová</i>	
Celogenomové asociační studie v nutrigenetice	135
Možnosti genetické predikce ve stomatologii	141
<i>Miroslava Šváblová</i>	
Poruchy počtu zubů, jejich utváření a doby prořezávání	141
Růst a vývoj orofaciální oblasti a malokluze	142
Zubní kaz a vady tvrdých zubních tkání	143
Parodontopatie	144
Stárnutí jako dědičná nemoc?	147
<i>Radim Brdička, Radoslav Omelka</i>	
Etické problémy medicíny související se vstupem molekulární genetiky do klinické praxe	159
<i>Radoslav Omelka, Radim Brdička</i>	
Diagnostika	159
Léčení	161
Doslov – Ohlédnutí za pěti díly genetiky v klinické praxi	167
<i>Radim Brdička</i>	
Zkratky	173
Rejstřík	179