

OBSAH

ZOZNAM OBRÁZKOV A TABULIEK	5
ZOZNAM SKRATIEK A ZNAČIEK.....	9
PREDSLOV	11
PREFACE	13
1 MOLEKULÁRNA GENETIKA V SÚČASNOSTI	15
2 METODOLÓGIA MOLEKULÁRNO-GENETICKÝCH ANALÝZ.....	18
2.1 Izolácia nukleových kyselín.....	18
2.2 Stanovenie kvantity a kvality nukleových kyselín.....	23
2.3 PCR (polymerázová reťazová reakcia).....	24
2.4 Sekvenačné metódy	32
2.5 Fragmentačná analýza DNA	40
2.6 DNA Microarray (DNA mikročipové technológie, biočipové technológie)	41
3 MOLEKULÁRNA GENETIKA OSTEOPORÓZY	47
3.1 Kostné tkanivo	49
3.2 Kostná remodelácia	52
3.2.1 Markery kostnej remodelácie	55
3.3 Osteoporóza.....	64
3.3.1 Metódy diagnostiky osteoporózy.....	72
3.4 Genetika osteoporózy	80
3.4.1 Farmakogenetika osteoporózy.....	102
3.5 Asociačné analýzy kauzálnych génov osteoporózy v slovenskej populácii.....	104
4 MOLEKULÁRNA GENETIKA KARDIOMYOPATIÍ	123
4.1 Srdcové tkanivo	125
4.2 Kardiomyopatie	127
4.2.1 Hypertrofická kardiomyopatia.....	129
4.2.2 Dilatačná kardiomyopatia (DCM)	135
4.2.3 Reštrikčná kardiomyopatia (RCM).....	139
4.2.4 Arytmogénna kardiomyopatia (ARVC)	140

4.2.5 Nonkompaktná kardiomyopatia (LVNC – left ventricular noncompaction cardiomyopathy).....	142
4.2.6 Takotsubo kardiomyopatia	143
4.2.7 Nefamiliárne a ostatné kardiomyopatie.....	144
4.3 Genetika kardiomyopatií.....	146
4.3.1 Gény zahrnuté v etiopatogenéze kardiomyopatií.....	151
4.4 Molekulárne analýzy mutácií kauzálnych génov kardiomyopatií v slovenskej populácii.....	157
4.4.1 Analýza mutácií detegovaných technológiou NGS u pacientov s kardiomyopatiou	162
5 SÚČASNÉ TRENDY V PERSONALIZOVANEJ MEDICÍNE.....	177
6 PREVENCIA GENETICKÝCH PATOLOGICKÝCH STAVOV.....	186
6.1 Primárna prevencia.....	186
6.2 Sekundárna prevencia.....	191
ZÁVER.....	201
ZOZNAM BIBLIOGRAFICKÝCH ODKAZOV.....	203
REGISTER POJMOV.....	240