

Spis treści

1	Tło i historia	1
	Czym jest genetyka medyczna?	1
	Dlaczego wiedza z dziedziny genetyki medycznej jest istotna dla współczesnych lekarzy?	1
	Rys historyczny	3
	Typy chorób genetycznych	3
	Kliniczne znaczenie chorób genetycznych	5
2	Podstawy biologii komórki: struktura i funkcja genów i chromosomów	7
	DNA, RNA i białka:	
	Dziedziczenie na poziomie molekularnym	8
	Struktura genów i genomu	21
	Cykl komórkowy	25
3	Zmienność genetyczna: jej pochodzenie i wykrywanie	33
	Mutacje – źródło zmienności genetycznej	33
	Wykrywanie i pomiar zmienności genetycznej	46
4	Dziedziczenie autosomalne dominujące i autosomalne recesywne	66
	Podstawowe pojęcia genetyki formalnej	66
	Dziedziczenie autosomalne dominujące	73
	Dziedziczenie autosomalne recesywne	75
	Czynniki mogące skomplikować schematy dziedziczenia	79
	Związki pokrewieństwa w populacjach ludzkich	95
5	Dziedziczenie związane z płcią i mitochondrialne	103
	Unieczynnienie chromosomu X	103
	Dziedziczenie związane z płcią	109
	Cechy ograniczane przez płć i stymulowane przez płć	118
	Dziedziczenie mitochondrialne	118
6	Cytogenetyka kliniczna: chromosomowe podstawy chorób człowieka	126
	Technika i nomenklatura cytogenetyczna	126
	Aberracje liczbowe chromosomów	131
	Aberracje chromosomowe a utrata ciąży	142
	Aberracje strukturalne chromosomów	144
	Aberracje chromosomowe a fenotypy kliniczne	152
	Cytogenetyka w chorobach nowotworowych	154
	Zespoły niestabilności chromosomów	156
7	Genetyka biochemiczna: zaburzenia metaboliczne	158
	Postacie metabolizmu	158
	Defekty procesów metabolicznych	161
	Farmakogenetyka	180
8	Mapowanie i klonowanie genu	183
	Mapowanie genetyczne	183
	Mapowanie fizyczne i klonowanie	198
9	Immunogenetyka	220
	Odpowiedź immunologiczna: podstawowe pojęcia	220
	Białka reakcji odpornościowej: genetyczne podstawy struktury i różnicowania	226
	Główny układ zgodności tkankowej	228
	Grupy krwi ABO i Rh	233
	Choroby związane z niedoborem odporności	235
10	Genetyka rozwojowa	239
	Rozwój: podstawowe pojęcia	239
	Genetyczne mediatory rozwoju: molekularna „skrzynka z narzędziami”	243
	Rozwój według planu	245
11	Genetyka nowotworów	260
	Przyczyny powstawania nowotworów	261
	Geny odgrywające rolę w powstawaniu nowotworów	263
	Główne klasy genów odgrywających rolę w powstawaniu nowotworów	267
	Identyfikacja dziedzicznych genów nowotworowych	272
	Molekularne podstawy procesu nowotworowego	280
	Czy dziedziczna predyspozycja jest istotna w przypadku powszechnie spotykanych nowotworów	281

12	Dziedziczenie wieloczynnikowe i powszechnie spotykane choroby	283	14	Genetyka kliniczna oraz poradnictwo genetyczne	345
	Zasady dziedziczenia wieloczynnikowego	283		Podstawy i praktyka genetyki klinicznej	345
	Natura i kultura: oddzielanie wpływu genów i otoczenia	291		Dysmorfologia oraz kliniczna teratologia	359
	Genetyka powszechnie występujących chorób	295		Odpowiedzi na pytania	369
13	Genetyczne badania przesiewowe, diagnostyka genetyczna i terapia genowa	315		Słownik pojęć	379
	Badania przesiewowe populacji pod kątem chorób genetycznych	315		Indeks	395
	Molekularne narzędzia skriningowe i diagnostyczne	322			
	Diagnostyka prenatalna zaburzeń genetycznych i wad wrodzonych	327			
	Leczenie płodu	335			
	Tabela	---			