

Spis treści

Przedmowa	XI	
Podziękowania	XII	
Do Czytelnika	XIII	
Przedmowa do wydania polskiego	XV	
1	Natura materiału genetycznego	1
	I. Genetyka w medycynie	1
	II. Struktura i funkcja genów	3
	III. Mitoza i mejoza	11
	IV. Struktura chromosomu	16
	V. Epigenetyczna kontrola ekspresji genu	25
2	Aberracje chromosomowe	33
	I. Cechy ogólne	33
	II. Aberracje liczbowe	35
	III. Aberracje strukturalne	44
	IV. Inne aberracje	55
3	Zaburzenia jednogenowe	61
	I. Rodzaje dziedziczenia	61
	II. Typy i mechanizmy mutacji	70
	III. Modele badania genów <i>in vivo</i>	76
4	Polimorfizm genetyczny	81
	I. Polimorfizm i markery genetyczne	81
	II. Znaczenie kliniczne polimorfizmu	83
	III. Czynniki etniczne w chorobach genetycznych	87
5	Sprzężenia i mapowanie	95
	I. Sprzężenie	95
	II. Mapowanie genów	98
	III. Heterogenność genetyczna	99
	IV. Projekt badania ludzkiego genomu	100

6	Diagnostyka DNA	107
	I. Metody analizy DNA 107	
	II. Wykrywanie znanych mutacji: bezpośrednia diagnostyka DNA 112	
	III. Wykrywanie nieznanych mutacji: pośrednia diagnostyka DNA 116	
	IV. Banki DNA 119	
7	Genetyka populacyjna	123
	I. Geny w populacjach 123	
	II. Mutacje w populacjach 125	
	III. Wpływ leczenia na częstość występowania genów chorobowych 128	
8	Biochemiczne podstawy choroby	135
	I. Wprowadzenie 135	
	II. Współdziałanie genów i białek 135	
	III. Diagnostyka choroby biochemicznej 138	
9	Wzajemne oddziaływanie genetyki i środowiska	143
	I. Wprowadzenie 143	
	II. Farmakogenetyka 143	
	III. Dziedziczenie wieloczynnikowe 145	
	IV. Genetyka powszechnych chorób dorosłych 151	
	V. Zaburzenia psychiczne 155	
	VI. Wady wrodzone 160	
10	Teratogeneza i mutageneza	171
	I. Wprowadzenie 171	
	II. Teratogeneza 171	
	III. Mutageneza 177	
	IV. Epidemiologia wad wrodzonych 178	
11	Nowotwory i genetyka	187
	I. Ogólna charakterystyka nowotworów 187	
	II. Nowotwór złośliwy jako fenotyp 187	
	III. Nowotwór złośliwy jako genotyp 190	
12	Genetyka rozwoju	201
	I. Rozwój zarodka 201	
	II. Różnicowanie płciowe 203	
13	Genetyka kliniczna	215
	I. Wprowadzenie do genetyki klinicznej 215	
	II. Obliczanie ryzyka genetycznego 221	

14	Diagnostyka prenatalna	235
	I. Wstęp 235	
	II. Techniki diagnostyczne 235	
	III. Poradnictwo 242	
15	Poradnictwo genetyczne	251
	I. Wprowadzenie do poradnictwa genetycznego 251	
	II. Genetyczne badania przesiewowe 255	
16	Leczenie chorób genetycznych	263
	I. Wprowadzenie 263	
	II. Metody leczenia chorób genetycznych 264	
17	Problemy etyczne genetyki medycznej	275
	I. Wstęp 275	
	II. Zasady etyczne 276	
	III. Podejmowanie decyzji w sytuacji dylematów etycznych 277	
	IV. Sytuacje konfliktowe w genetyce klinicznej 278	
18	Organizacja specjalistycznej opieki genetycznej w Polsce. Zasady diagnostyki chorób genetycznych	283
	I. Wprowadzenie 283	
	II. Rozwój genetyki medycznej w Polsce 284	
	III. Podstawowe zasady diagnostyki chorób genetycznych 286	
	Analiza przypadków klinicznych	299
	Egzamin końcowy	315
	Skorowidz	351