**KATALOG - DETAIL KNIHY**



[**Dorian J. Pritchard**](http://www.galen.cz/idistrik/vydav/?module=katalog&page%5Bbackbook%5D=5996&page%5Bsearch%5D%5B2%5D=%23Dorian+J.+Pritchard)

ZÁKLADY LÉKAŘSKÉ GENETIKY

*Druhé české vydání*

**OBSAH**

**Oddíl 1. Přehled**

1. Úloha genetiky v medicíně

**Oddíl 2. Mendelovský přístup**

2. Sestavení rodokmenu

3. Mendelovy zákony

4. Principy autosomálně dominantní dědičnosti a farmakogenetiky

5 Klinické příklady autosomálně dominantní dědičnosti

6. Principy autosomálně recesivní dědičnosti

7. Konsangvinity a hlavní závažná autosomálně recesivní onemocnění

8. Život ohrožující onemocnění s autosomálně recesivní dědičnosti

9. Aspekty dominance

10. Dědičnost vázaná na pohlaví

11. X-vázaná dědičnost, klinické příklady

12. Mitochondriální dědičnost

13. Stanovení rizika u mendelovských poruch

**Oddíl 3. Základy biologie buňky**

14. Buňka

15. Chromosomy

16. Buněčný cyklus

17. Biochemie buněčného cyklu

18. Gametogeneze

**Oddíl 4. Základy molekulární biologie**

19. Struktura DNA

20. Replikace DNA

21. Struktura genů

22. Tvorba mediátorové RNA

23. Nekódující RNA

24. Proteosyntéza

**Oddíl 5. Genetická variabilita**

25. Typy genetických změn

26. Mutageneze a oprava DNA

27. Genomový imprinting

28. Dynamické mutace

29. Normální polymorfismus

30. Frekvence alel

**Oddíl 6. Organizace lidského genomu**

31. Genetická vazba a asociace genů

32. Fyzické mapování genů

33. Identifikace genů

34. Klinická aplikace genetické vazby a asociace

**Oddíl 7. Cytogenetika**

35. Analýza chromosomů

36. Aneuploidie autosomů

37. Aneuploidie pohlavních chromosomů

38. Strukturní aberace chromosomů

39. Klinické příklady strukturních aberací chromosomů

40. Syndromy přilehlých genů a monogenní syndromy

**Oddíl 8. Embryologie, vrozené vývojové vady a dysmorfologie**

41. Hlavní rysy embryologie člověka

42. Uspořádání těla

43. Pohlavní diferenciace

44. Abnormality určení pohlaví

45. Vrozené abnormality, preembryonální, embryonální a vnitřní příčiny

46. Vrozené abnormality vznikající ve fetálním období

47. Vývoj srdce

48. Srdeční vady

49. Vývoj obličeje, hodnocení poruch vývoje a dysmorfologie

**Oddíl 9. Multifaktoriální dědičnost a studie dvojčat**

50. Principy multifaktoriálních onemocnění

51. Multifaktoriální choroby dětského věku

52. Častá onemocnění dospělého věku

53. Studie dvojčat

**Oddíl 10. Onkogenetika**

54. Kaskáda přenosu signálu

55. Osm znaků maligního bujení

56. Familiární zhoubné nádory

57. Genomová analýza v péči o pacienty s nádorovými onemocněními

**Oddíl 11. Dědičné metabolické poruchy**

58. Poruchy metabolismu aminokyselin

59. Poruchy metabolismu sacharidů

60. Poruchy transportu iontů kovů, metabolismu lipidů a katabolismu aminokyselin

61. Poruchy metabolismu porfyrinů a purinů a cyklu močoviny

62. Lyzosomální a peroxisomální nemoci, glykogenózy

63. Biochemická diagnostika

**Oddíl 12. Imunogenetika**

64. Imunogenetika - buněčné a molekulární aspekty

65. Vrozené poruchy imunitního systému

66. Autoimunita, HLA, transplantace

**Oddíl 13. Molekulárněgenetická diagnostika**

67. Analýza založená na DNA-hybridizaci

68. Sekvenování DNA

69. Polymerázová řetězová reakce

70. DNA profilování - charakterizace individuálního genomu

**Oddíl 14. Genetické poradenství, prenatální diagnostika, prevence a management onemocnění, etické a sociální aspekty**

71. Genetické poradenství z hlediska reprodukce

72. Prenatální diagnostika

73. Prevence onemocnění

74. Management geneticky podmíněných onemocnění

75. Etické a sociální aspekty v klinické genetice

**Samostatné řešení příkladů - otázky**

**Samostatné řešení příkladů - odpovědi**

**Apendix 1. Lidský karyotyp**

**Apendix 2. Zdroje**

**Slovníček**

**Rejstřík**