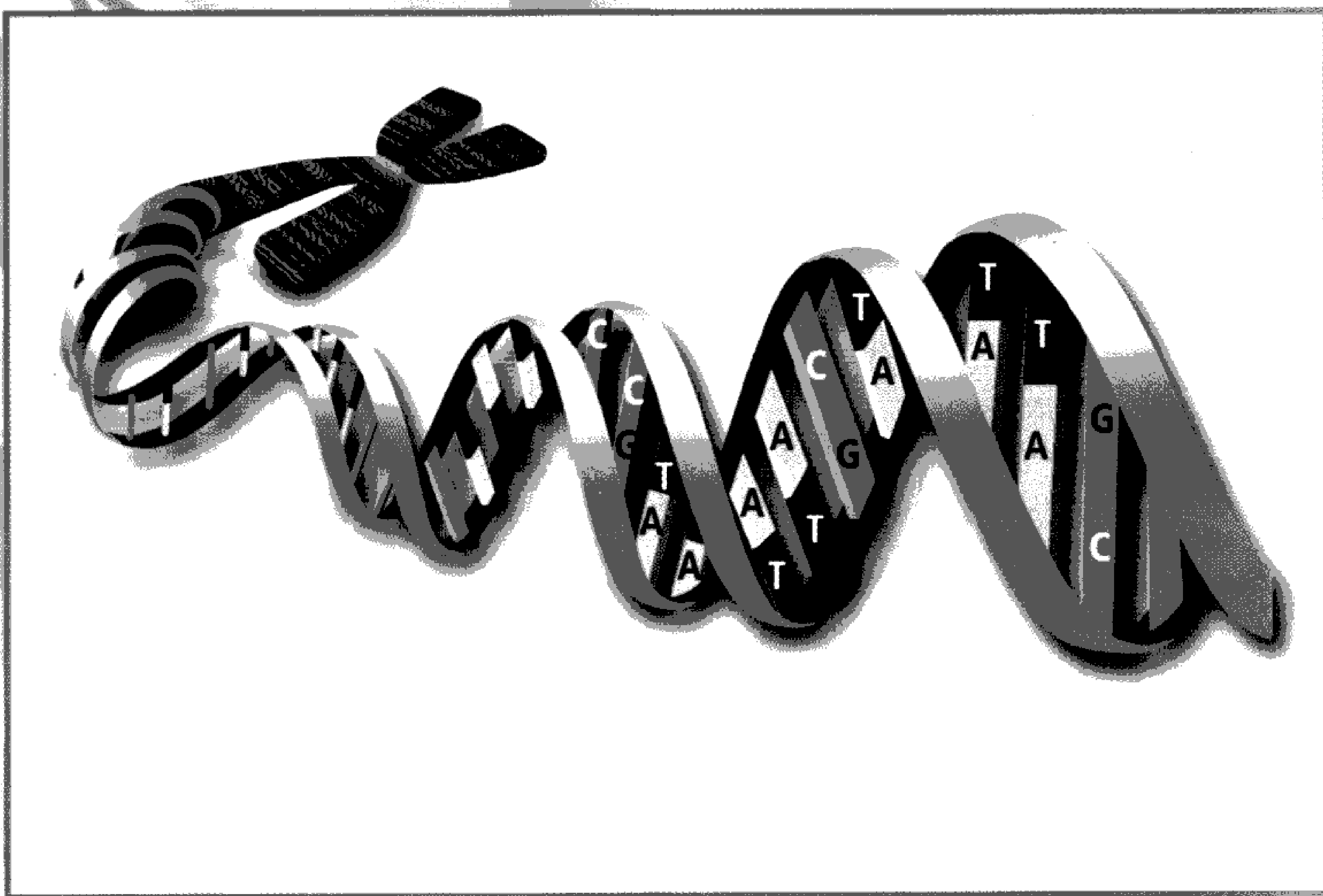


Ε. Γ. ΚΟΝΤΟΓΙΑΝΝΗ
Π. Κ. ΝΙΚΟΛΑΪΔΗΣ

ΙΑΤΡΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ



ΕΚΔΟΣΕΙΣ
ΛΩΛΟΥ ΣΠ. ΕΥΑΓΓΕΛΙΤΣΑ

016.042
Kon

Ε.Γ.ΚΟΝΤΟΓΙΑΝΝΗ
Π.Κ. ΝΙΚΟΛΑΪΔΗΣ

ΕΥΔΟΞΟΣ 7013

Τ.Ε.Ι. ΑΘΗΝΑΣ
ΒΙΒΛΙΟΘΗΚΗ

ΤΕΕΒ. ΑΘΗΝΑΣ
ΕΠΙΒΛΕΨΗ
Αρ. υπ. 80847

ΙΑΤΡΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ

ΕΚΔΟΣΕΙΣ
ΛΩΛΟΥ ΣΠ. ΕΥΑΓΓΕΛΙΤΣΑ

ΣΥΓΓΡΑΦΕΙΣ:

Πέτρος Νικολαΐδης

Μαιευτήρ - Προγενετιστής - Καθηγητής Τμήματος Μαιευτικής Τ.Ε.Ι. Αθηνών

Τ. Λέκτωρ Εμβρυομητρικής Ιατρικής Πανεπιστημίου Λονδίνου

Ελένη Κοντογιάννη

Διδάκτωρ του Πανεπιστημίου του Λονδίνου στη Γενετική,

Ερευνήτρια στη Βασιλική Μεταπτυχιακή Ιατρική σχολή, του Πανεπιστημίου του Λονδίνου

Πρόλογος

Τα τελευταία 20 χρόνια ο ρόλος της Γενετικής στην Ιατρική έχει διευρυνθεί πολύ. Η συνεχής παραγωγή καινούριων γνώσεων σε σχέση με το ανθρώπινο γονιδίωμα έχει επαναπροσδιορίσει το πεδίο αναφοράς της Γενετικής στην ανάλυση, τη διάγνωση, τη θεραπεία και την πρόληψη των ασθενειών. Σε πρακτικό επίπεδο η Γενετική αναγνωρίζεται σήμερα ως κλινική και εργαστηριακή επιστήμη. Το βιβλίο αυτό περιλαμβάνει κεφάλαια της σύγχρονης Γενετικής του ανθρώπου που αναπόφευκτα αγγίζουν την Ιατρική. Πρωταρχικός ρόλος του βιβλίου αυτού είναι να εισαγάγει τους φοιτητές της Βιολογίας, της Ιατρικής και των άλλων επιστημών υγείας στις αρχές της Γενετικής ανθρώπου.

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Κεφάλαιο 1

Εισαγωγή	11
Ιστορία της Γενετικής	11

Κεφάλαιο 2

Μελέτη της κληρονομικότητας	16
Εισαγωγή	16
Νόμοι του Mendel	17
Συμπεράσματα	18
Διϋβριδισμός	20
Σύνδεση	20
Ανασυνδυασμός	21
Η εφαρμογή των νόμων του Mendel στη γενετική του ανθρώπου	21
Μεντελειανά πρότυπα κληρονομικότητας	22
Αυτοσωμική επικρατούσα κληρονομικότητα	22
Άλλα χαρακτηριστικά των αυτοσωμικών επικρατών ασθενειών	23
Ατελής διείσδυση	23
Ποικίλη έκφραση	23
Αργά εκδηλούμενες ασθένειες	24
Δυναμικές μεταλλάξεις	24
Ισοεπικράτεια	25
Αυτοσωμική υπολειπόμενη κληρονομικότητα	25
Φυλοσύνδετη υπολειπόμενη κληρονομικότητα συνδεδεμένη με το	

X χρωμόσωμα	27
Φυλοσύνδετη επικρατούσα κληρονομικότητα συνδεδεμένη με το X	28
Φυλοσύνδετη κληρονομικότητα συνδεδεμένη με το Y	29

Κεφάλαιο 3

Το DNA και ο γενετικός κώδικας	30
---------------------------------------	-----------

Κεφάλαιο 4

Γαμέτες και κυτταρική διαίρεση	37
Μίτωση	37
Μείωση	40
Σύγκριση μίτωσης και μείωσης	43
Γαμετογένεση	44
Σπερματογένεση	44
Ωογένεση	45

Κεφάλαιο 5

Κυτταρογενετική	47
Χρωμοσώματα	47
Καρυότυπος	49
Προετοιμασία μονιμοποίηση και επεξεργασία χρωμοσωμάτων	51
Χρωμοσωμική ανάλυση	53
Χρωμοσωμικές ανωμαλίες	57

Κεφάλαιο 6

Οι μηχανισμοί της ασθένειας	71
Μεταλλάξεις	71
Δυναμικές μεταλλάξεις	73

Κεφάλαιο 7

Σύνδρομα από χρωμοσωμικές ανωμαλίες	76
Σύνδρομα από ανωμαλίες αυτοσωμάτων	76
Σύνδρομα από αριθμητικές ανωμαλίες	76
Σύνδρομα από δομικές ανωμαλίες των χρωμοσωμάτων	81
Σύνδρομα από ανωμαλίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων	82

Κεφάλαιο 8

Δυσμορφολογία και τερατογένεση	89
Επεξήγηση των όρων	89
Κατάταξη των συγγενών ανωμαλιών	92
Αναγνώριση συνδρόμων	94
Περιβαλλοντικά τερατογόνα	96

Κεφάλαιο 9

Γενετική προέλευση κοινών νόσων	100
Σακχαρώδης διαβήτης	100
Υπέρταση	102
Ισχαιμική καρδιοπάθεια	103
Πεπτικό έλκος	104
Σχιζοφρένεια	104
Συγγενείς ανωμαλίες	105

Καρκίνος	106
----------	-----

Κεφάλαιο 10

Προγεννητική διάγνωση	115
Εισαγωγή	115
Κριτήρια προγεννητικής διάγνωσης	116
Επισήμανση εγκυμοσύνων με υψηλό κίνδυνο για εμβρυϊκές ανωμαλίες	117
Επεμβατικές μέθοδοι της προγεννητικής διάγνωσης	128
Προβλήματα που σχετίζονται με την προγεννητική διάγνωση	130
Εναλλακτικές επιλογές τεκνοποίησης σε φορείς γενετικών ασθενειών	132

Κεφάλαιο 11

Γενετική καθοδήγηση	136
Εισαγωγή	136
Τι είναι η Γενετική καθοδήγηση;	138
Συζητώντας τις επιλογές	140
Γενετικός έλεγχος των παιδιών	141
Προγνωστική Εξέταση	141
Αιμομιξία	142
Πατρότητα	142
Εχεμύθεια	143

Κεφάλαιο 12

Η χαρτογράφηση του ανθρώπινου γονιδιώματος	144
Επιπτώσεις της χαρτογράφησης του ανθρώπινου γονιδιώματος	147

Κεφάλαιο 13

Κλωνοποίηση	149
Ιστορική αναδρομή	149
Τεχνικές κλωνοποίησης	150
Η καινοτομία που οδήγησε στη Dolly	152
Οι λόγοι για τη χαμηλή αποτελεσματικότητα της κλωνοποίησης	153
Δυνατότητες της κλωνοποίησης και μελλοντικές προοπτικές	155
Ηθικά διλήμματα	159
Επίλογος	160
 Κεφάλαιο 14	
Διαδίκτυο και γενετική	162
 Βιβλιογραφία	167



ISBN: 960-87796-0-X