



κεφ. 1	Εισαγωγή	19		
	Η γενετική και η γονιδιοματική στην ιατρική	19		
	Προοπτικές	21		
κεφ. 2	Το γονιδίωμα του ανθρώπου και η χρωμοσωματική βάση της κληρονομικότητας	23		
	Το γονιδίωμα του ανθρώπου και τα χρωμοσώματά του	24		
	Η κυτταρική διαίρεση	32		
	Η γαμετογένεση και η γονιμοποίηση στον άνθρωπο	40		
	Η σχέση της μίτωσης και της μείωσης με την ιατρική	42		
κεφ. 3	Το γονιδίωμα του ανθρώπου: Δομή και λειτουργία των γονιδίων	45		
	Το πληροφοριακό περιεχόμενο του γονιδιώματος του ανθρώπου	45		
	Το κεντρικό δόγμα: DNA → RNA → Πρωτεΐνη	47		
	Η δομή και η οργάνωση των γονιδίων	48		
	Θεμελιώδεις αρχές της γονιδιακής έκφρασης	51		
	Ένα παράδειγμα της γονιδιακής έκφρασης: Το γονίδιο της β-σφαιρίνης	54		
	Γονιδιακή ρύθμιση και αλληλαγές στη δραστηριότητα του γονιδιώματος	57		
	Η ποικιλότητα της γονιδιακής ρύθμισης και η σημασία της στην ιατρική	60		
κεφ. 4	Εργαλεία της μοριακής γενετικής του ανθρώπου	63		
	Απομόνωση και ανάληψη αλληλοκυκλίων DNA και RNA	63		
	Μέθοδοι ανάληψης των νουκλεϊκών οξέων	70		
	Η αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης	74		
	Προσδιορισμός της αλληλοκυκλίας DNA	76		
	Προηγμένες τεχνολογίες αξιοποίησης ψηφιοποιημένης εικόνας νουκλεοτιδίων σημασμένων με φθορίζουσες χρωστικές	78		
	Αποτύπωση Western για την ανάληψη πρωτεϊνών	81		
κεφ. 5	Αρχές κλινικής κυτταρογενετικής	83		
	Εισαγωγή στην κυτταρο- γενετική	83		
	Χρωμοσωματικές ανωμαλίες	90		
	Επίδραση γονικής προέλευσης	103		

Μελέτη των χρωμοσωμάτων του ανθρώπου κατά τη μείωση	109
Μενδελικές διαταραχές με κυτταρογενετικές επιπτώσεις	109
Κυτταρογενετική του καρκίνου	110

κεφ. 6

Κλινική κυτταρογενετική: Διαταραχές των αυτοσωματικών και των φυλετικών χρωμοσωμάτων	117
Διαταραχές των αυτοσωματικών χρωμοσωμάτων	117
Τα φυλετικά χρωμοσώματα και οι ανωμαλίες τους	128
Διαταραχές της ανάπτυξης των γονάδων και του καθορισμού του φύλου	141

κεφ. 7

Πρότυπα μονογονιδιακής κληρονόμησης	147
Σύνοψη και βασικές έννοιες	148
Μενδελική κληρονόμηση	149
Παράγοντες που επηρεάζουν τα πρότυπα κληρονόμησης στα γενεαλογικά δένδρα	152
Συσχέτιση γονοτύπου- φαινοτύπου	155
Μενδελικά πρότυπα αυτο- σωματικής κληρονόμησης	156
Κληρονόμηση συνδεδεμένη με το χρωμόσωμα Χ	165
Ψευδοαυτοσωματική κληρονόμηση	171
Μωσαϊκισμός	171
Γονιδιωματικό εντύπωμα στα γενεαλογικά δένδρα	174

Διαταραχές λόγω επέκτασης ασταθών νουκλεοτιδικών επαναλήψεων	176
Καταστάσεις που προσομοιάζουν το μενδελικό πρότυπο κληρονόμησης των μονο- γονιδιακών διαταραχών	182
Μητρική κληρονόμηση διαταραχών που οφείλονται σε μεταλλάξεις στο μιτοχονδριακό γονιδίωμα	182
Το οικογενειακό ιστορικό στο πλαίσιο της εξατομικευμένης ιατρικής	184

κεφ. 8

Η γενετική των συχνών νοσημάτων με πολυπαραγοντική κληρονόμηση	189
Ποιοτικά και ποσοτικά γνωρίσματα	190
Γενετικοί και περιβαλλοντικοί τροποποιητές των μονο- γονιδιακών διαταραχών	199
Παραδείγματα πολυπαραγοντικών γνωρισμάτων για τα οποία είναι γνωστοί οι γενετικοί και περι- βαλλοντικοί παράγοντες	200

κεφ. 9

Γενετική ποικιλότητα στα άτομα και τους πληθυσμούς: Μετάλλαξη και πολυμορφισμός	219
Μετάλλαξη	219
Τύποι μεταλλάξεων και οι συνέπειές τους	221
Η γενετική ποικιλότητα στους ανθρώπους	228
Κληρονομική ποικιλότητα και πολυμορφισμός στο επίπεδο του DNA	229
Κληρονομούμενη ποικιλότητα και	

πολυμορφισμός στο επίπεδο των πρωτεϊνών	232
Γονότυποι και φαινότυποι στους πληθυσμούς	239
Παράγοντες που τροποποιούν την ισορροπία Hardy-Weinberg . . .	242
Πληθυσμιακές διαφορές στη συχνότητα διαφόρων γενετικών νοσημάτων	248

ΚΕΦ. 10 Χαρτογράφηση και ταυτοποίηση γονιδίων του ανθρώπου που σχετίζονται με νοσήματα	257
Η γενετική διάρθρωση του γονιδιώματος του ανθρώπου	258
Χαρτογράφηση γονιδίων του ανθρώπου βάσει γενετικής ανάλυσης σύνδεσης	270
Χαρτογράφηση πολυπαραγοντικών γνωρισμάτων	274
Από τη γονιδιακή χαρτογράφηση στην ταυτοποίηση των γονιδίων	279

Περιγραφή Κλινικών Περιπτώσεων οι Οποίες Καταδεικνύουν Αρχές της Γενετικής	285
---	-----

ΚΕΦ. 11 Οι αιμοσφαιρινοπάθειες ως πρότυπα μοριακών νοσημάτων	383
Οι συνέπειες των μεταλλάξεων στη λειτουργία της πρωτεΐνης	383
Ο τρόπος με τον οποίο οι μεταλλάξεις διαταράσσουν το σχηματισμό των βιολογικά φυσιολογικών πρωτεϊνών	386
Αιμοσφαιρίνες	386
Αιμοσφαιρινοπάθειες	390

ΚΕΦ. 12 Μοριακή, Βιοχημική και Κυτταρική βάση γενετικών νοσημάτων	407
Νοσήματα που οφείλονται σε μεταλλάξεις διαφόρων κατηγοριών πρωτεϊνών	407
Ενζυμοπάθειες	410
Βλάβες σε πρωτεϊνικούς υποδοχείς	425
Βλάβες διαμεμβρανικής μεταφοράς	430
Διαταραχές δομικών πρωτεϊνών	434
Νευροεκφυλιστικές διαταραχές	444

ΚΕΦ. 13 Η θεραπεία των γενετικών νοσημάτων	463
Η θεραπεία των γενετικών νοσημάτων - Η παρούσα κατάσταση	463
Ειδικά ζητήματα σχετικά με τη θεραπεία των γενετικών νοσημάτων	466
Θεραπευτικές στρατηγικές	467
Η μοριακή θεραπεία του νοσήματος	471

ΚΕΦ. 14 Αναπτυξιακή γενετική και συγγενείς ανωμαλίες	495
<i>(σε συνεργασία με την Ιατρό Leslie G. Biesecker, MD)</i>	
Η αναπτυξιακή βιολογία στην Ιατρική	495
Εισαγωγή στην αναπτυξιακή βιολογία	499
Γονίδια και περιβάλλον κατά την ανάπτυξη	501
Βασικές αρχές της αναπτυξιακής βιολογίας	503
Κυτταρικοί και μοριακοί μηχανισμοί κατά την ανάπτυξη	512

Αλληλεπίδραση αναπτυξιακών
μηχανισμών κατά την
εμβρυογένεση 519

κεφ. 15	Προγεννητική διάγνωση	523
	Ενδείξεις για προγεννητική διάγνωση με παρεμβατικές μεθόδους	523
	Μέθοδοι προγεννητικής διάγνωσης	525
	Εργαστηριακές μελέτες	535
	Αναδυόμενες τεχνολογίες προγεννητικής διάγνωσης . . .	539
	Προγεννητική πρόληψη και διαχείριση των γενετικών νοσημάτων	539
	Ο ρόλος της γενετικής συμβουλευτικής στην προγεννητική διάγνωση	540

κεφ. 16	Γενετική και Γονιδιωματική του καρκίνου	543
	Η γενετική βάση του καρκίνου . . .	543
	Ογκογονίδια	546
	Ογκοκατασταλτικά γονίδια	551
	Εξέλιξη του όγκου	565
	Εφαρμογή της γονιδιωματικής στην εξατομικευμένη αντι- μετώπιση του καρκίνου	565
	Ο καρκίνος και το περιβάλλον . . .	569

κεφ. 17	Εξατομικευμένη γενετική ιατρική	573
	Το οικογενειακό ιστορικό ως μέρος της εξατομικευμένης γενετικής ιατρικής	574
	Γενετικός έλεγχος σε πληθυσμούς	575

Έλεγχος γενετικής προδιάθεσης
για ασθένειες 579

κεφ. 18	Φαρμακογενετική και Φαρμακο- γονιδιωματική	587
	Χρησιμοποίηση πληροφοριών σχετικά με τους κινδύνους για βελτίωση της ιατρικής φροντίδας: Φαρμακογενετική	588
	Φαρμακογονιδιωματική	595
	Ο ρόλος της εθνικότητας και της πληθυσμιακής ομάδας στην εξατομικευμένη ιατρική	596

κεφ. 19	Γενετική συμβουλευτική και εκτίμηση κινδύνου	599
	Η διαδικασία της γενετικής συμβουλευτικής	599
	Καθορισμός του κινδύνου επαν- εμφάνισης ενός νοσήματος	602
	Εφαρμογή της μοριακής γενετικής στον καθορισμό του κινδύνου επανεμφάνισης ενός νοσήματος	610
	Εμπειρικοί κίνδυνοι επανεμφάνισης	614

κεφ. 20	Ηθικά ζητήματα στην Ιατρική Γενετική	619
	Ηθικά διλήμματα στην ιατρική γενετική	619
	Ευγονικές και δυσγονικές επιδράσεις της ιατρικής γενετικής	624
	Η γενετική στην ιατρική	626
	Γλωσσάρι	629
	Απαντήσεις στα προβλήματα	653
	Ευρετήριο	673