

DR. PAPP ZOLTÁN

SZÜLÉSZETI  
GENETIKA

1986

# Tartalom

1. Klasszikus genetikai alapfogalmak .....	23
Ajánlott forrásmunkák .....	27
2. Autosomalis domináns öröklődés .....	29
Expressivitas, penetrantia .....	32
Nem teljes dominantia .....	33
Codominantia, a HLA-rendszer .....	34
Ajánlott forrásmunkák .....	36
3. Autosomalis recesszív öröklődés .....	37
Vérrokonházasság .....	42
Ajánlott forrásmunkák .....	43
4. X chromosomához kötött recesszív öröklődés .....	45
Lyonisatio, X chromatin .....	48
Ajánlott forrásmunkák .....	50
5. X chromosomához kötött domináns öröklődés .....	51
Y chromosomához kötött öröklődés .....	54
Ajánlott forrásmunkák .....	55
6. Polygénes öröklődés, multifaktoriális kóreredit .....	57
Ajánlott forrásmunkák .....	62
7. Általános cytogenetika .....	65
A szabályos emberi karyotypus .....	66
Chromosoma-heteromorphismusok .....	78
Mitosis .....	79
Meiosis .....	80
Spermatogenesis .....	83
Oogenesis .....	84
Mola hydatidosa .....	85
Ajánlott forrásmunkák .....	85
8. Számbeli és szerkezeti chromosoma-aberratiók .....	87
Polyploidia és aneuploidia .....	87
Mozaikosság .....	88
Chromosoma-átrendeződések .....	89
Translocatiók .....	91
Inversiók .....	94
A chromosoma-aberratiók gyakorisága .....	95
Habitualis vetélők .....	97
Ajánlott forrásmunkák .....	98

9.	Embryologiai és teratologiai alapfogalmak	101
	Fizikai ágensek	107
	Ajánlott forrásmunkák	109
10.	Klinikai molekuláris genetika	111
	DNS, RNS, fehérjeszintézis	111
	DNS-replicatio, mutációk	113
	Rekombinációs DNS-eljárás	114
	Génspecifikus szondák	117
	Southern-módszer	118
	Restrictió fragmentum hosszúság polymorphismus (RFLP)	119
	Rekombinációs biotechnológia	120
	Ajánlott forrásmunkák	121
11.	Géntérképezés, a chromosomák betegség-anatómiája	123
	Familiaris kapcsolódási vizsgálatok	123
	Géndózis-módszerek	127
	<i>In situ</i> hibridizáció	127
	Fajok közötti somatikus sejthibridizáció	127
	A chromosomák géntopográfiája	128
	Ajánlott forrásmunkák	129
12.	A magzatburok és a magzatvíz biológiája	131
	Amnion	132
	Chorion laeve	134
	A magzatvíz eredete és körforgalma	137
	Ajánlott forrásmunkák	140
13.	Polyhydramnion	141
	Ajánlott forrásmunkák	144
14.	Oligohydramnion	145
	Potter-syndroma	147
	Ajánlott forrásmunkák	149
15.	Amnionszalag-sequentia (ADAM-tünetegyüttes)	151
	Ajánlott forrásmunkák	155
16.	Exfoliatív magzatvíz-cytologia	157
	Exfoliálódó hámfelületek	157
	A magzatvízsejtek morfológiája	159
	Magzatvíz-cytologia velőcsőzáródási rendellenességben	161
	Ajánlott forrásmunkák	163
17.	Magzatvízsejtek tenyésztése karyotypizálás céljából	165
	Magzatvízminták szállítása	165
	A tenyésztés és kiértékelés nehézségei	165
	A praenatalis karyotypizálás javallatai	167
	Ajánlott forrásmunkák	168
18.	A magzatvíz kémiája	171
	Enzimek. Enzymopathiák diagnosztikája	172
	Ajánlott forrásmunkák	177
19.	Acetilcolin-eszteráz a magzatvízben	179
	Ajánlott forrásmunkák	180
20.	Alfa-foetoprotein (AFP)	181

AFP a magzatvízben	182
Magzatvíz-AFP velőcsőzáródási rendellenességben	183
A magas magzatvíz-AFP-érték egyéb okai	184
Ajánlott forrásmunkák	185
21. AFP a terhes szérumban (szAFP)	187
Anyai szérum-AFP velőcsőzáródási rendellenességben	187
A magas szérum-AFP-érték egyéb okai	189
Ajánlott forrásmunkák	190
22. Amniofoetographia	193
A módszer leírása	194
A módszer javallatai	195
Ajánlott forrásmunkák	195
23. Ultrahang-diagnosztika	197
A petezsák és az embryo vizsgálata	198
A magzat ultrahang-anatómiája	199
A terhesség korának meghatározása	205
Az intrauterin retardatio diagnosztikája	205
Fejlődési rendellenességek kimutatása	206
Ajánlott forrásmunkák	207
24. Genetikai amniocentesis	209
A magzatvíz színe	211
Amniocentesis többesterhességben	211
Az amniocentesis szülészeti szövődményei	212
Genetikai amniocentesis után született gyermekek vizsgálata	213
Ajánlott forrásmunkák	213
25. Chorionboholy-mintavétel (CVS)	215
A CVS kivitelezése	216
Ajánlott forrásmunkák	218
26. Foetoscopia	221
Az intrauterin magzat megtekintése	221
Ajánlott forrásmunkák	222
27. Magzati vérminta vétele	223
Vérvétel foetoscop nélkül	224
Ajánlott forrásmunkák	225
28. Biopsia az intrauterin magzat bőréből	227
Ajánlott forrásmunkák	228
29. Az intrauterin magzat nemének meghatározása	231
Ajánlott forrásmunkák	232
30. Kóros többesterhesség	235
A placentatio vizsgálata	237
Transfusiós syndroma	238
Acardia, foetus-in-foetu, sacrococcygealis teratoma	239
Összenőtt ikrek	241
Az egyik magzat absorptiója. Foetus papyraceus	242
A terhesség szelektív megszakítása	245
Ajánlott forrásmunkák	247
31. Genetikai tanácsadás	249

	A megválaszolendő kérdések . . . . .	250
	A szülők döntési joga és felelőssége . . . . .	253
	Ajánlott forrásmunkák . . . . .	254
9	32. Genetikai szűrések . . . . .	257
	A szűrés epidemiológiai kategóriái . . . . .	258
	Ajánlott forrásmunkák . . . . .	261
	33. Heterolog inseminatio és <i>in vitro</i> fertilisatio . . . . .	263
	Ajánlott forrásmunkák . . . . .	265
	34. A terhesség sorsáról való döntés általános szempontjai . . . . .	267
	Etika és jog . . . . .	268
	A Terhesség Megszakítását Elbíráló Bizottság (TEMEB) . . . . .	269
	Az engedélyezés orvosi javallatai . . . . .	270
	Az orvos igazságügyi védelme . . . . .	275
	Ajánlott forrásmunkák . . . . .	275
	35. Praenatalis therapia . . . . .	279
	Magzati sebészet . . . . .	279
	Intrauterin anatómiai correctio . . . . .	279
	Ajánlott forrásmunkák . . . . .	282
	36. A terhesség befejezésének szülészeti módszerei . . . . .	283
	Hypertoniás sófeltöltés . . . . .	283
	Prostaglandinok alkalmazása . . . . .	285
	Extraamniális Rivanol . . . . .	286
	Az éretlen cervix előkészítése szülésinductio előtt . . . . .	287
	Ajánlott forrásmunkák . . . . .	288
	37. A genetikai diagnosztika lélektani aspektusai . . . . .	291
	A genetikai ismeretek átadása . . . . .	291
	Idős anyai életkor . . . . .	294
	A magzatvízvétel, az eredmények közlése . . . . .	294
	A magzat neme . . . . .	296
	A terhesség befejezése . . . . .	297
	Az ultrahangvizsgálat szerepe . . . . .	298
	Ajánlott forrásmunkák . . . . .	299
15	38. A dysmorphologia alapfogalmai . . . . .	301
	A fejlődési rendellenességek terminológiája . . . . .	302
	Syndromatologia . . . . .	306
	Ajánlott forrásmunkák . . . . .	307
	39. Az újszülött klinikai vizsgálata . . . . .	309
	Ajánlott forrásmunkák . . . . .	311
	40. Embryo- és foetopathologia . . . . .	313
	Anyagvétel . . . . .	313
	Morphológiai vizsgálat . . . . .	314
	Ajánlott forrásmunkák . . . . .	318
	41. Sphingolipidosisok . . . . .	319
	Fabry-betegség . . . . .	320
	Farber-betegség . . . . .	321
	Fucosidosis . . . . .	321
	Gaucher-betegség . . . . .	321

GM <sub>1</sub> -gangliosidosis	322
GM <sub>2</sub> -gangliosidosis	322
A Tay–Sachs-betegség genetikai szűrése	324
Krabbe-betegség (globoid-sejtes leukodystrophia)	326
Metachromatikus leukodystrophia	326
Niemann–Pick-betegség	327
Sialidosis	327
Többszörös szulfatáz-hiány	327
Ajánlott forrásmunkák	327
42. Mucopolysaccharidosisok és mucolipidosisok	329
Hurler/Scheie-betegség (MPS–I)	329
Hunter-betegség (MPS–II)	331
Sanfilippo-betegség (MPS–III)	331
Morquio-betegség (MPS–IV)	331
Maroteaux–Lamy-betegség (MPS–VI)	332
Sly-betegség (MPS–VII)	332
DiFerrante-betegség (MPS–VIII)	332
Mucolipidosisok	332
Ajánlott forrásmunkák	332
43. A szénhidrát-anyagcsere zavarai	335
Fruktóz-intolerantia	335
Galaktokináz-hiány	335
Galactosaemia	336
Glikogéntárolási betegségek	337
G-6-PD-hiány	337
Glükóz-foszfát-izomeráz-hiány	338
Mannosidosis	338
Piruvát-dekarboxiláz-hiány	338
Ajánlott forrásmunkák	338
44. Az aminosav-anyagcsere betegségei	341
Phenylketonuria	343
Ajánlott forrásmunkák	347
45. Haemoglobinopathiák	349
Sarlósejtes anaemia	350
Thalassaemiák	351
Ajánlott forrásmunkák	353
46. Haemophiliák	355
Haemophilia A és B	355
von Willebrand-betegség	357
XI. faktor hiánya	357
Vérlemezke-abnormalitások	357
Ajánlott forrásmunkák	357
47. Veszületett immundefectusok	359
Acatalasaemia	360
Agammaglobulinaemia (Bruton-típus)	360
Agranulocytosis infantilis hereditaria (Kostmann-betegség)	360
Alfa-1-antitripszin hiány	360

Ataxia telangiectasia (Louis–Bar-syndroma) . . . . .	361
Bloom-syndroma . . . . .	361
Chediak–Higashi-betegség . . . . .	361
Chronikus granulomatosus betegség . . . . .	362
Congenitalis letalis neutropenia . . . . .	362
DiGeorge-syndroma . . . . .	362
Fanconi-anaemia . . . . .	362
Kombinált immundefectus . . . . .	363
TAR-syndroma . . . . .	363
Thrombocytopenia familiaris . . . . .	363
Wiskott–Aldrich-syndroma . . . . .	364
Ajánlott forrásmunkák . . . . .	364
48. Egyéb anyagcsere-betegségek . . . . .	365
Ajánlott forrásmunkák . . . . .	367
49. Congenitalis hypothyreosis . . . . .	369
Újszülöttkori szűrés és diagnosztika . . . . .	369
Praenatalis diagnosztika . . . . .	371
Ajánlott forrásmunkák . . . . .	372
50. Cystikus fibrosis . . . . .	373
Klinikai kép és diagnózis . . . . .	373
A betegség súlyossága . . . . .	374
Öröklődés . . . . .	375
Újszülöttkori szűrés . . . . .	375
Praenatalis diagnosztika . . . . .	376
Praenatalis szűrés . . . . .	378
Ajánlott forrásmunkák . . . . .	380
51. Öröklődő neurológiai betegségek . . . . .	383
Duchenne muscularis dystrophia ( <i>DMD</i> ) . . . . .	383
Becker muscularis dystrophia ( <i>BMD</i> ) . . . . .	388
Dystrophia myotonica . . . . .	388
Huntington-betegség (chorea) . . . . .	389
Myasthenia gravis . . . . .	389
Retinitis pigmentosa . . . . .	390
Retinoblastoma . . . . .	390
Ajánlott forrásmunkák . . . . .	390
52. A csontosodás veleszületett zavarai . . . . .	393
Ajánlott forrásmunkák . . . . .	396
53. Velőcsőzáródási rendellenességek ( <i>VZR</i> ) . . . . .	399
Anencephalia/exencephalia . . . . .	400
Spina bifida . . . . .	401
Encephalokele . . . . .	403
A <i>VZR</i> aetiológiája . . . . .	403
Praenatalis diagnosztika . . . . .	405
Praenatalis szűrés . . . . .	406
Ajánlott forrásmunkák . . . . .	407
54. Hydrocephalus . . . . .	409
Izolált formák . . . . .	409

Dandy–Walker-syndroma	410
Arnold–Chiari-syndroma	410
Praenatalis diagnosztika	410
Ajánlott forrásmunkák	413
55. Egyéb craniospinalis malformatiók	415
Hydranencephalia	415
Holoprosencephalia-sequentia	416
Iniencephalia	419
Microcephalia	420
Ajánlott forrásmunkák	420
56. Thoracalis malformatiók	421
Veleszületett szívhibák	421
A tüdő congenitalis cystikus adenomatoid malformatiója	423
Hernia diaphragmatica	423
Ajánlott forrásmunkák	424
57. Abdominalis malformatiók	427
Omphalokele és gastroschisis	427
Oesophagus-atresia	429
Duodenum-atresia	429
Egyéb bélatrikiák	430
Ajánlott forrásmunkák	430
58. Cystikus veseelváltozások	431
Infantil polycystás vese (Potter I)	431
Multicystás vesedysplasia (Potter II)	431
Adult polycystás vese (Potter III)	432
Hydronephrotikus vese (Potter IV)	434
Ajánlott forrásmunkák	434
59. Obstructiv uropathiák	437
Ureteropelvikus junctio elzáródás	437
Hátsó urethrabillentyű okozta elzáródás	437
Megacystis–microcolon–hypoperistalsis-syndroma	439
Ajánlott forrásmunkák	439
60. Down-syndroma	441
Klinikai kép	441
Cytogenetika és ismétlődési kockázat	442
Szülői életkor és Down-syndroma	443
Praenatalis diagnosztika	444
Praenatalis szűrés	444
Ajánlott forrásmunkák	445
61. Egyéb autosomalis trisomiás syndromák	447
Edwards-syndroma	447
Patau-syndroma	448
8- és 9-trisomia	449
Ajánlott forrásmunkák	449
62. Deletiósyndromák	451
Ajánlott forrásmunkák	453
63. Fragilis X syndroma	455

	Ajánlott forrásmunkák .....	456
64.	A nemi differenciálódás zavarai. Intersexualitas .....	459
	Ajánlott forrásmunkák .....	460
65.	Ovotesticularis intersexualitas .....	463
	Hermaphroditismus verus .....	463
	Kevert gonad-dysgenesis .....	464
	Ajánlott forrásmunkák .....	464
66.	Testicularis intersexualitas .....	465
	Pseudohermaphroditismus masculinus .....	465
	Testicularis feminisatio (Morris-syndroma) .....	466
	Klinefelter-syndroma .....	466
	XX-férfiak .....	467
	XYY-syndroma .....	467
	Ajánlott forrásmunkák .....	468
67.	Ovarialis intersexualitas .....	469
	Pseudohermaphroditismus femininus .....	469
	Adrenogenitalis syndroma .....	469
	Stein–Leventhal-syndroma .....	470
	Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser-(MRKH-)syndroma .....	471
	X-polysomiák .....	471
	Ajánlott forrásmunkák .....	472
68.	Gonad-dysgenesisek .....	473
	Turner-syndroma .....	473
	Tiszta gonad-dysgenesis .....	475
	Ajánlott forrásmunkák .....	475
69.	Intrauterin bakterialis fertőzések .....	477
	Congenitalis syphilis .....	477
	Brucellosis .....	478
	Listeriosis .....	478
	Leptospirosis .....	479
	Húgyúti szervek fertőzései .....	479
	Genitalis mycoplasma .....	479
	Ajánlott forrásmunkák .....	479
70.	Congenitalis rubeola-syndroma .....	481
	Rubeola-expositio terhességben .....	481
	Immunizálás .....	483
	Ajánlott forrásmunkák .....	484
71.	Egyéb intrauterin vírusfertőzések .....	485
	Cytomegalovírus (CMV) fertőzés .....	485
	Hepatitis-vírus fertőzés .....	486
	Herpes-vírus fertőzés .....	487
	Varicella/zoster-vírus fertőzés .....	487
	Chlamydia .....	487
	Ajánlott forrásmunkák .....	488
72.	Congenitalis toxoplasmosis .....	491
	Ajánlott forrásmunkák .....	492
73.	Vegyí anyagok, gyógyszerek okozta magzati ártalmak .....	493

Ajánlott forrásmunkák .....	496
74. Monogénesen öröklődő multiplex malformatiós syndromák .....	497
Ajánlott forrásmunkák .....	498
75. Pharmacogenetikai kórképek .....	501
Ajánlott forrásmunkák .....	502
76. Magzati haemolytikus betegségek .....	503
Rh-vércsoport-incompatibilitás .....	503
AB0-vércsoport-incompatibilitás .....	509
Egyéb vércsoport-incompatibilitások .....	510
Autoimmun thrombocytopeniás purpura (ITP) .....	510
Apaság kizárása vércsoportvizsgálattal .....	511
Ajánlott forrásmunkák .....	512
77. Non-immun hydrops .....	513
Ajánlott forrásmunkák .....	515
78. Diabetesez embryo- és foetopathiák .....	517
Ajánlott forrásmunkák .....	520
79. Fejlődési rendellenességek komplex praenatalis szűrése .....	521
Ajánlott forrásmunkák .....	524
80. Perinatalis károsodás .....	525
Anaemia .....	526
Hypertonia .....	526
Respirációs distress syndroma (RDS) .....	527
Magzati hypoxia .....	528
Perinatalis agyvérzések .....	528
Ajánlott forrásmunkák .....	531
Függelék .....	533
Cytologiai és cytogenetikai módszerek .....	533
Az alfa-foetoprotein (AFP) koncentráció meghatározása .....	544
Jellegek és betegségek génlokalizációja az egyes autosomákon ..	550
Ajánlott forrásmunkák .....	557
Rövidítések jegyzéke .....	559
Tárgymutató .....	561