

Népegészségügyi genomika

szerkesztette

Ádány Róza

Sándor Judit

Angela Brand

TARTALOMJEGYZÉK

A tankönyv szerzői	9
--------------------	---

I. AZ EMBERI GENOM ÉS VÁLTOZATAI *(Nagy László)*

Genomok, transzkriptomok és proteomok	15
A genomszekvencia megértése	21
Az emberi genom: az elmúlt ötmillió év	26
Molekuláris filogenetika mint az emberi előtörténet tanulmányozásának eszköze	28
<i>Ajánlott irodalom</i>	30

II. A BIOBANKOK JELENTŐSÉGE ÉS SZERVEZŐDÉSE *(Falus András)*

<i>Ajánlott irodalom</i>	42
--------------------------	----

III. GENOMIKAI VIZSGÁLÓMÓDSZEREK *(Balázs Margit)*

DNS-szekvenálás	47
A polimeráz láncreakció	51
Nukleinsav-alapú microchipek, microarray módszerek	54
Génexpressziós vizsgálatok microchippel	55
A fluoreszcencia <i>in situ</i> hibridizáció	61
<i>Ajánlott irodalom</i>	63

IV. GENETIKAI ALAPÚ ÚJSZÜLÖTTKORI SZŰRŐVIZSGÁLATOK *(Kosztolányi György)*

Az újszülöttkori genetikai szűrés kritériumai	67
Újszülöttkori tömegszűrés a gyakorlatban	70
Újszülöttkori genetikai szűrés a genomika korszakában: realitás vagy utópia?	77
<i>Ajánlott irodalom</i>	82

V. A NÉPBETEGSÉGEK GENETIKAI MEGHATÁROZOTTSÁGA

V.1.	Daganatos betegségek (Oláh Edit)	85
	A rák genetikai alapjai	87
	Daganatos megbetegedések családi halmozódása és sporadikus előfordulása	95
	Géntesztek	110
	Genomikai megközelítések a rák biológiai hátterének jobb feltérképezésére, a betegség diagnosztikájának és a daganatos betegek kezelésének hatékonyabbá tételére	117
	<i>Ajánlott irodalom</i>	118
V.2.	Szív- és érrendszeri betegségek (Bereczky Zsuzsanna, Fialat Szilvia, Muszbek László)	121
	Vénás tromboembóliák, trombofília	123
	Atherothromboticus megbetegedések	125
	<i>Ajánlott irodalom</i>	143
V.3.	Anyagcsere-betegségek (Paragh György)	145
	A diabetes mellitus genetikai háttere	147
	Az obesitas genetikai okai	151
	A lipidháztartás zavarainak genetikai háttere	157
	<i>Ajánlott irodalom</i>	172

VI. AZ EGÉSZSÉGMAGATARTÁS GENETIKAI MEGHATÁROZOTTSÁGA
(Ádány Róza)

Dohányzás	175
Kontrollálatlan alkoholfogyasztás	179
Elhízás	182
<i>Ajánlott irodalom</i>	186

VII. A FERTŐZŐ BETEGSÉGEKKEL SZEMBENI FOGÉKONYSÁG GENETIKAI MEGHATÁROZOTTSÁGA (Nagy Károly)

Herpeszvírus-fertőzések	190
Hepatitis C-vírus-fertőzések	193
Az influenzafertőzés genetikai vonatkozásai	196
A HIV-fertőzés és az AIDS progressziójának genetikai háttere	199
A tbc és a Mycobacterium-fertőzés genetikai meghatározottsága	203
A malária iránti fogékonyság genetikai háttere	207
<i>Ajánlott irodalom</i>	209

VIII. A GENOMIKAI KUTATÁSOK NÉPEGÉSZSÉGÜGYI HASZNOSÍTÁSÁNAK ETIKAI ASPEKTUSAI (*Kakuk Péter*)

Etika, bioetika és ELSI	213
Genetikai determinizmus, redukciónizmus és genetikizáció	215
A genetika múltja: eugenika és náci fajhigiéna	216
A genetikai információt övező kortárs etikai kérdések	221
Etikai esettanulmány: β -thalassaemia szűrés Cipruson	227
<i>Ajánlott irodalom</i>	229

IX. A GENETIKA NÉPEGÉSZSÉGÜGYI ALKALMAZÁSÁNAK JOGI ASPEKTUSAI (*Sándor Judit*)

Nemzetközi normák	233
Regionális etikai és jogi normák: az Európa Tanács tevékenysége	234
Európai Unió	238
A magánélet és a személyes adatok védelme	239
Egyes népességcsoportok genetikai vizsgálata	240
Országos adatbázisok	241
A genetikai tudás kereskedelmi hasznosítása	242
Betegcsoportok aktív részvétele a genetikai kutatásban	244
Előnyök megosztása	246
Magyar szabályozás a genetika területén	246
Biobankok jogi szabályozása	247
Adatvédelem	248
Tájékoztatás	249
Beleegyezés a genetikai minta vételébe, tárolásába, kutatási vagy egyéb célú felhasználásába	249
Igazságügyi célú genetikai adatbankok	251
A fejezethez kapcsolódó szabályok, rendeletek, irányelvek, egyezmények és ajánlások	252

X. HORIZONTÁLIS EGÉSZSÉGPOLITIKA EURÓPÁBAN – A GENOMIKAI KUTATÁSOK EREDMÉNYEINEK ÁTÜLTETÉSE A KORMÁNYZAT ÉS A SZABÁLYOZÁS TERÜLETÉRE (*Tobias Schulte in den Bäumen*)

Népegészségügy és genomika – A sejtől a társadalomig	258
A népegészségügyi genomika Bellagio-modellje és a politikai döntéshozatal folyamata	259

A horizontális egészségpolitika, mint az európai programalkotás irányadó fogalma	262
Relatív kockázat és kockázatszabályozás	263
Felróható kockázat és kockázatszabályozás	264
A felróható kockázat programalkotási gyakorlatba ültetése	265
A horizontális egészségpolitika koncepciójának korlátai a genomikában	267

XI. A NÉPEGÉSZSÉGÜGYI GENOMIKA EURÓPAI HÁLÓZATÁNAK SZERVEZETE ÉS FELADATAI (*Angela Brand*)

Az európai perspektíva értelmezése	273
Népegészségügyi genomika – definíció és történelmi perspektíva	274
A Népegészségügyi Genomika Európai Hálózata (PHGEN)	276
PHGEN II	284
A népegészségügyi genomika európai hálózata (PHGEN) hosszú távon	285
<i>Ajánlott irodalom</i>	285
Tárgymutató	287