

**Prof. dr. Szemere György – Prof. dr. Papp Zoltán**

**ALKALMAZOTT KLINIKAI GENETIKAI  
ALAPISMERETEK**



**Semmelweis Egyetem  
Egészségügyi Főiskolai Kar  
Budapest, 2002**

# Tartalomjegyzék

|   |    |
|---|----|
| <b>BEVEZETÉS</b> .....  | 7  |
| Kérdések, feladatok .....   | 15 |
| <b>1. AZ ÖRÖKLŐDÉS, MINT CYTOLÓGIAI-MORPHOLÓGIAI FOGALOM</b> ....                               | 17 |
| 1.1. Cytogenetikai vizsgálatok .....  | 17 |
| 1.1.1. A normális emberi chromosomakészlet .....  | 18 |
| 1.1.2. A chromosomák finomabb identifikálása. A sávtechnikák .....                              | 19 |
| 1.1.3. Autosomák és ivari chromosomák .....   | 20 |
| 1.1.4. Az emberi chromosoma-térkép .....  | 23 |
| 1.1.5. Az emberi chromosoma-készlet megváltozásai .....   | 24 |
| 1.1.6. A chromosoma-elváltozások típusának jelölése és a<br>chromosomakép leírása .....         | 45 |
| Kérdések, feladatok .....   | 48 |
| <b>2. AZ ÖRÖKLŐDÉS SZABÁLYAI</b> .....  | 51 |
| 2.1. Domináns és recessiv öröklődés .....   | 53 |
| 2.2. Intermediaer átöröklés .....   | 62 |
| 2.3. A nemek öröklődése. Nemhez kötött átöröklés és nemi befolyás<br>alatt álló öröklődés ..... | 63 |
| 2.4. Multifactorialis öröklődés .....   | 68 |
| Kérdések, feladatok .....   | 71 |
| <b>3. AZ ÖRÖKLŐDÉS KÓRTANA</b> .....  | 73 |
| 3.1. Öröklött rendszerbetegségek .....  | 74 |
| 3.1.1. A szénhydrat anyagcsere zavarai .....  | 75 |
| 3.1.2. Adrenogenitalis syndroma .....   | 80 |
| 3.1.3. Az aminosavak anyagcseréjének zavarai .....  | 80 |
| 3.1.4. A purin és pyrimidin anyagcsere zavarai .....  | 82 |
| 3.1.5. A fémek anyagcseréjének zavarai .....  | 83 |
| 3.1.6. A porphyrin anyagcsere zavarai .....   | 85 |
| 3.1.7. A vér és a vérképzőszervek örökletes betegségei .....                                    | 85 |
| 3.1.8. Epithelialis structúrák működés zavarai .....  | 87 |
| 3.1.9. Mucoviscidosis .....   | 89 |
| 3.1.10. A támasztószövetek örökletes rendellenességei .....                                     | 90 |
| Kérdések, feladatok .....   | 94 |

|  |            |
|--|------------|
| <b>4. AZ ÖRÖKLŐDÉS GYAKORLATI ORVOSI VONATKOZÁSAI .....</b>              | <b>97</b>  |
| 4.1. Öröklött betegségek ismétlődésének veszélye egy családon belül .... | 99         |
| 4.2. A fejlődési rendellenességek osztályozása .....                     | 101        |
| 4.3. Genetikai tanácsadás .....  | 103        |
| 4.3.1. Praenatalis genetikai vizsgálatok .....                           | 111        |
| Kérdések, feladatok .....  | 113        |
| <b>5. MUTÁCIÓK ÉS MUTAGÉN HATÁSOK .....</b>                              | <b>115</b> |
| 5.1. Germinatív mutációk .....   | 117        |
| 5.2. Somaticus mutációk .....  | 118        |
| 5.3. Mutagén hatások .....   | 119        |
| Kérdések, feladatok .....  | 120        |
| <b>6. HUMÁN EMBRIOLÓGIAI ÉS TERATOLÓGIAI ALAPFOGALMAK .....</b>          | <b>121</b> |
| 6.1. Teratogenetikai termináció .....                                    | 123        |
| 6.1.1. Gametopátiák .....  | 123        |
| 6.1.2. Blasztópátiák .....   | 124        |
| 6.1.3. Embriopátiák .....  | 124        |
| 6.1.4. Fetopátiák .....  | 125        |
| 6.2. Teratogén ágensek .....   | 125        |
| 6.2.1. Fizikai ágensek .....   | 125        |
| 6.2.2. Fertőző ágensek .....   | 128        |
| 6.2.3. Kémiai ágensek .....  | 130        |
| 6.2.4. Anyai metabolikus hatások .....                                   | 131        |
| 6.3. Teratológiai epidemiológia .....                                    | 133        |
| Kérdések, feladatok .....  | 134        |
| <b>Kötelező és ajánlott irodalom .....</b>                               | <b>136</b> |