

Περιεχόμενα

	Σελίδα
Προλεγόμενα	9
Εισαγωγή	21
1. Επεξήγηση Βασικών Γενετικών Όρων	27
2. Αιματολογικές Διαταραχές	45
2.1 Αιμοφιλία	46
2.2 Θαλασσαιμία	50
2.3 Δρεπανοκυτταρική αναιμία	55
2.4 Κληρονομική σφαιροκυττάρωση	59
3. Αυτοφλεγμονώδη Νοσήματα	65
3.1 Οικογενής μεσογειακός πυρετός	66
3.2 TRAPS	69
4. Γαστρεντερικές και Ουροποιογεννητικές Διαταραχές	73
4.1 Νόσος του Hirschsprung	74
4.2 Πολυκυστική νόσος των νεφρών	78
4.3 Κυστική ίνωση	83
5. Δερματικές Διαταραχές	89
5.1 Αλφισμός	90
5.2 Ελαστικό ψευδοζάνθωμα	95
5.3 Επιδερμικοί σπίλοι	98
5.4 Ιχθύωση vulgaris	100

5.5	Φυλοσύνδετη ιχθύωση	102
5.6	Κληρονομική αιμορραγική τελαγγειεκτασία	104
5.7	Κληρονομικό αγγειοοίδημα	111
5.8	Σύνδρομο Ehlers-Danlos	115
5.9	Υποϊδρωτική εξωδερμική δυσπλασία	120
5.10	Ανδρογενετική αλωπεκία	124
5.11	Κόκκινα μαλλιά	128
5.12	Ξανθά μαλλιά	131
6.	Δυσμορφικά Σύνδρομα	135
6.1	Όνυχο-επιγονατιδικό σύνδρομο	136
6.2	Πολυδακτυλία	138
6.3	Σύνδρομο Beals-Hecht	142
6.4	Σύνδρομο Beckwith-Wiedemann	144
6.5	Σύνδρομο Coffin-Lowry	150
7.	Ενδοκρινικές Διαταραχές και Διαταραχές Φυλετικής Διαφοροποίησης και Ανάπτυξης	153
7.1	Μεμονωμένη ανεπάρκεια αυξητικής ορμόνης	154
7.2	Σακχαρώδης διαβήτης	159
7.3	Σύνδρομο Prader-Willi	179
7.4	Ανεπάρκεια 5α-αναγωγάσης 2	182
7.5	Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων	185
7.6	Φυλοσύνδετη συγγενής υποπλασία επινεφριδίων	190
7.7	Σύνδρομο έλλειψης ευαισθησίας στα ανδρογόνα	192
7.8	Σύνδρομο αντιστροφής φύλου	196
8.	Καρδιακές Παθήσεις	199
8.1	Νόσος Νάξος	200
8.2	Οικογενές θωρακικό αορτικό ανεύρυσμα και αορτικός διαχωρισμός	204
8.3	Σύνδρομο Marfan	208
8.4	Σύνδρομο Noonan	213
9.	Κωφότητα και Ωτικές Δυσπλασίες	219
9.1	Μη συνδρομική βαρηκοΐα, DFNB1	220
9.2	Σύνδρομο Stickler	223
9.3	Σύνδρομο Waardenburg	228
9.4	Σύνδρομο Treacher Collins	236
10.	Μεταβολικές Διαταραχές	241
10.1	Ανεπάρκεια αδενοσινικής απαμινάσης	242

10.2	Ανεπάρκεια αφυδρογονάσης της 6-φωσφορογλυκόζης	245
10.3	Ανεπάρκεια βιοτινιδάσης	250
10.4	Ανεπάρκεια τρανσκαρβαμυλάσης της ορνιθίνης	253
10.5	Γαλακτοζαιμία	255
10.6	Δυσανεξία στη λακτόζη και εμμονή λακτάσης	258
10.7	Κληρονομική δυσανεξία στη φρουκτόζη	264
10.8	Νόσος Fabry	267
10.9	Οικογενής υπερχοληστερολαιμία	270
10.10	Πορφυρίες	276
10.11	Σύνδρομο Smith-Lemli-Opitz	288
10.12	Φαινυλκετονουρία	292
10.13	Φυλοσύνδετη υποφωσφαταιμία	295
11.	Μυϊκές Διαταραχές	299
11.1	Duchenne και Becker μυϊκές δυστροφίες	300
11.2	Μυοτονική δυστροφία	306
11.3	Νωτιαία μυϊκή ατροφία	312
11.4	Οφθαλμοφαρυγγική μυϊκή δυστροφία	316
11.5	Προσωπομοβραχιόνιος μυϊκή δυστροφία	319
12.	Νεοπλασίες	325
12.1	Καρκίνος του μαστού	326
12.2	Καρκίνος του προστάτη	338
12.3	Κληρονομικός διάχυτος γαστρικός καρκίνος	354
12.4	Μελάνωμα	357
12.5	Όγκος Wilms	365
12.6	Οικογενής αδενωματώδης πολυποδίαση	369
12.7	Πολλαπλή ενδοκρινής νεοπλασία.	375
12.8	Ρετινοβλάστωμα	384
12.9	Σύνδρομο Gorlin	388
12.10	Σύνδρομο Lynch	392
12.11	Σύνδρομο von Hippel-Lindau	399
13.	Νευρολογικές και Νευροδερματικές Διαταραχές	405
13.1	Αταξία του Friedreich	406
13.2	Αταξία – Τελαγγειεκτασία	408
13.3	Νόσος του Alzheimer	415
13.4	Νόσος Canavan	422
13.5	Νόσος του Huntington	425
13.6	Νόσος του Parkinson	429
13.7	Νόσος Tay-Sachs	438
13.8	Νόσος του Wilson	442

13.9	Πρώιμη έναρξη στροφικής δυστονίας	446
13.10	Σύνδρομο Angelman	449
13.11	Σύνδρομο εύθραυστο Χ	452
13.12	Σύνδρομο Rett	456
13.13	Νευροϊνωμάτωση	462
13.14	Οζώδης σκλήρυνση	469
14.	Οδοντικές Διαταραχές και Δυσπλασίες Οστών	475
14.1	Ατελής αδαμαντινογένεση	476
14.2	Ατελής οδοντινογένεση	480
14.3	Ατελής οστεογένεση	482
14.4	Διαστροφική δυσπλασία	489
14.5	Σύνδρομο Crouzon	493
14.6	Σύνδρομο Ellis-van Creveld	496
14.7	Χονδροδυστροφίες	498
15.	Οφθαλμικές Διαταραχές	507
15.1	Ανιριδία	508
15.2	Ανοφθαλμία	510
15.3	Ελαττωματική χρωματική όραση	514
15.4	Κληρονομική οπτική νευροπάθεια του Leber	523
15.5	Σύνδρομο Axenfeld-Rieger	529
16.	Χρωματοσωματικές Διαταραχές	533
16.1	Σύνδρομο Patau	534
16.2	Σύνδρομο Edwards	537
16.3	Σύνδρομο Down	541
16.4	Τριπλό Χ σύνδρομο	547
16.5	Σύνδρομο Klinefelter	550
16.6	Διπλό Υ σύνδρομο	552
16.7	Σύνδρομο Turner	555
16.8	Σύνδρομο Cri du chat	559
16.9	Σύνδρομο της έλλειψης 22q11.2	563
16.10	Σύνδρομο Williams	567
16.11	Σύνδρομο Wolf-Hirschhorn	572
	Γενετικές ασθένειες κατ' αλφαβητική σειρά	577
	Γονίδια κατ' αλφαβητική σειρά εμπλεκόμενα στις ασθένειες του παρόντος βιβλίου	581
	Ορολογία	590