

TARTALOM

<i>Köszönetnyilvánítás</i>	15
<i>Előszó</i>	17
1. AZ EMBERI FAJ FEJLŐDÉSE. AZ EMBER TÖRZSFEJLŐDÉSE	19
1.1. Genetikai kutatások	23
1.2. Populáció genomika	25
1.2.1. Érdekességek a génekről	25
1.3. A két lábon járás hatásai az emberre	26
1.3.1. A gerinc átalakulása	26
1.3.2. A mellső végtagok változása	27
1.3.3. Az agy fejlődése	28
1.3.4. Az arc, a fogazat átalakulása	28
1.3.5. Változások a medencén és a szülés mechanizmusában	28
1.3.6. Az alsó végtagok átalakulása	29
1.3.7. Az izomzat idomulása a vázrendszerhez	30
2. A FEJLŐDÉSTANRÓL ÉS AZ ÖRÖKLŐDÉSTANRÓL	31
3. A FEJLŐDÉS	37
4. DARWIN ELMÉLETEI	39
5. A NÖVEKEDÉS	41
6. A SZAPORODÁS	43
6.1. Az ember szaporodása	43
7. AZ ÖRÖKLŐDÉS, ÖRÖKLŐDÉSTAN (GENETIKA)	45
7.1. Az öröklődés	45
7.1.1. Az öröklődésben működő rendszerek	46
7.1.2. Az öröklődés anyagai a kromoszómák	46

7.1.3. A genom	47
7.1.4. A gén	47
7.1.5. A DNS szerkezete	48
7.1.5.1. A DNS önreprodukciója	50
7.1.6. Az RNS szerkezete	51
7.1.6.1. Az RNS képzése, transzkripció, transzláció	52
7.1.7. A fehérjeszintézis	53
7.1.7.1. Az SSH gén	54
7.1.8. Az imprinting	54
7.2. További öröklődéstan fogalmak	54
7.3. A nemek öröklődése	57
7.4. Nemhez kötött öröklődés	57
7.5. A mutáció	57
7.5.1. Mutagén hatások	58
7.5.1.1. Endogén mutagén hatások	58
7.5.1.2. Környezeti mutagén hatások	59
7.5.2. Mutációk	59
7.5.2.1. DNS-mutációk	59
7.5.2.1.1. Pontmutációk	60
7.5.2.1.2. Hosszabb DNS-szakaszokat érintő mutációk	60
7.5.2.2. Génmutációk	60
7.5.2.3. Genommutációk	60
7.5.2.4. Kromoszómamutációk	60
7.5.2.4.1. Kromoszómaátrendeződések	61
7.5.2.4.2. Kromoszómák számbeli eltérései	61
7.5.3. A mutációk kivédése	62
7.5.3.1. Revízió	62
7.5.3.2. Excíziós reparáció	62
7.5.3.3. Rekombináció	63
7.5.4. A DNS-reparáció hibái humángenetikai következményekkel	63
7.5.5. A mutációk és a daganatképződés	64
8. TERATOLÓGIA, TERATOGÉNEK, TERATOGÉN HATÁSOK	65
8.1. A teratológia alapelvei	65
8.2. Biológiai (fertőző) teratogének (intrauterin infekció, méhen belüli fertőződés)	66

8.2.1. Vírusok	66
8.2.2. Baktériumok	67
8.2.3. Protozoon	67
8.3. Fizikai teratogének	68
8.4. Vegyi teratogének	69
8.4.1. Gyógyszerek	70
8.4.2. Élvezeti szerek, kábítószeres	73
8.4.3. Mérgek, vegyszerek	74
8.4.4. Hiányállapotok	74
8.5. Az anya hosszantartó betegségei és a fejlődési zavarok	75
9. AZ EMBER EGYEDFEJLŐDÉSÉNEK SZAKASZAI	77
9.1. A méhen belüli fejlődés	77
9.2. A méhen kívüli élet	78
10. PROGENESIS	79
10.1. Gametogenesis	79
10.2. A nő nemi szervei	81
10.2.1. A tüszőérés	82
10.2.2. A peteérés (oogenesis), a pete (ovium)	84
10.2.3. Az ovulatio	85
10.2.4. A sárgatest (corpus luteum)	85
10.2.5. A menstruatio ciklusa	86
10.2.5.1. A menstruációs ciklus szakaszai	87
10.3. A férfi nemi szervek	88
10.3.1. Spermatogenesis és spermiogenesis	92
10.3.1.1. Spermatogenesis	92
10.3.1.2. Spermiogenesis	93
10.3.2. Az ondó, a hímivarsejtek mozgása	95
10.4. Megtermékenyítés (conceptio, foecundatio, fertilisatio)	95
10.4.1. „In vivo” megtermékenyítés	96
10.4.2. A sikeres megtermékenyítés	98
10.4.3. A megtermékenyítést befolyásoló tényezők	98
10.4.3.1. A megtermékenyülést befolyásoló természetes állapotok	98
10.4.3.2. A megtermékenyülést akadályozó kóros állapotok	99
10.4.4. Megtermékenyítés?	100
10.5. A várandós állapot jelei	100

11. ONTOGENESIS	101
11.1. Barázdálódás (segmentatio)	101
11.1.1. Sejtpotenciál	102
11.2. Blastulatio	102
11.3. Beágyazódás (implantatio interstitialis)	103
11.3.1. Rendellenes beágyazódás és következményei	105
12. MAGZATI FÜGGELÉKEK	107
12.1. Uteroplacentáris keringés	107
12.2. A lepény (méhlepény, placenta)	107
12.2.1. A lepény működése	111
12.2.2. A lepénnyel összefüggő kóros állapotok	112
12.3. A magzatburok (amnion)	112
12.4. A magzatvíz	112
12.4.1. A magzatvíz körforgása	113
12.4.2. Kóros magzatvíz	113
12.5. Köldökzsínór (funiculus umbilicalis)	114
12.5.1. A köldökerek kóros állapotai	115
12.6. A magzat táplálása	115
13. ORGANOGENESIS (EMBRYONALIS IDŐSZAK, 3–8. GESZTÁCIÓS HÉT)	117
13.1. Gastrulatio	117
13.2. A mesoderma differenciálódása	120
13.3. Neurolatio	122
13.4. Az idegrendszer fejlődése	122
13.4.1. Az idegsejtek differenciálódása	122
13.4.2. Az agy fejlődése	125
13.4.3. Myelinisatio	129
13.4.4. A központi idegrendszer fejlődésének időrendje	130
13.4.5. Az idegrendszer fejlődése és regenerációja születés után	130
13.4.6. Az agyidegek fejlődése	131
13.4.7. A gerincvelő fejlődése	131
13.4.8. A perifériás idegrendszer fejlődése	131
13.4.9. Az agyburkok, a plexus chorioideus eredete	132

13.5. A keringés szervrendszerének fejlődése	134
13.5.1. A keringési rendszer kialakulásának kezdetei	135
13.5.2. Érképző telepek	135
13.5.3. A szív fejlődése	138
13.5.4. Az erek fejlődése	141
13.5.4.1. A verőerek rendszere	141
13.5.4.2. A visszerek hálózata	142
13.5.4.3. A végtagok erei	144
13.5.4.4. Nyirokerek	144
13.5.5. Magzati vérkeringés	144
13.5.6. A vér keveredése a magzatban	146
13.6. Az endokrin rendszer kialakulása	146
13.7. Az immunszervek fejlődése	148
13.8. Garatívek, garatbarázdák, garattasakok	149
13.8.1. Első garatív, garatbarázda, garattasak	151
13.8.2. Második garatív, garattasak	151
13.8.3. Harmadik garatív, garattasak	151
13.8.4. Negyedik és hatodik garatív, negyedik és ötödik garattasak	151
13.9. Az agykoponya, az arckoponya, a nyak fejlődése	152
13.9.1. Az agykoponya kialakulása	152
13.9.2. Az arckoponya fejlődése	153
13.10. A támasztó és a mozgató szervek fejlődése	158
13.10.1. A gerinc kialakulása	158
13.10.2. A mellkas fejlődése	159
13.10.3. A végtagok, a függesztőövek fejlődése	160
13.10.4. Az ízületek kialakulása	161
13.10.5. Az izmok fejlődése	161
13.11. A testüregek, a savós hártyák, a rekesz kialakulása	162
13.12. A tápcsatorna fejlődése	164
13.12.1. Az előbél származékai	166
13.12.2. A középbél származékai	167
13.12.3. Az utóbél és a cloaca fejlődése	169
13.12.4. Az emésztőmirigyek, az epeutak fejlődése	170
13.13. A légzés, a hangadás egyes szerveinek fejlődése	172
13.14. Az apparatus urogenitalis létrejötte	174

13.14.1. Vizeletkiválasztó, -gyűjtő, -tároló és -kiürítő rendszer	174
13.14.1.1. Vizeletkiválasztó rendszer	175
13.14.1.2. Vizeletgyűjtő rendszer	177
13.14.1.3. Vizelettároló és -kiürítő rendszer	177
13.14.2. A nemzőszervek kialakulása	178
13.14.2.1. A petefészek	180
13.14.2.2. A női ivarcsatornák	180
13.14.2.3. A here és a férfi ivarcsatornák	182
13.14.2.4. A here leszállása	182
13.14.2.5. A külső női nemi szervek	184
13.14.2.6. A külső férfi nemi szervek	184
13.15. A kültakaró és függelékei	184
13.15.1. Az emlő fejlődése	187
13.16. Az érzékszervek kialakulása	188
13.16.1. A tapintás szerve	188
13.16.2. Látószerv	188
13.16.3. Halló- és egyensúlyszerv	191
13.17. Az embryo fejlődésének időrendje	194
14. FOETALIS KOR	197
14.1. A magzat kora, testméretei	197
14.2. Az érett magzat	199
14.3. A magzat fekvése, testtartása	200
15. A MAGZAT SZÜLETÉSE (SZÜLÉS)	201
16. A SZÜLETÉS HATÁSA A MAGZATRA	203
17. ALKALMAZKODÁS (ADAPTÁCIÓ) A MÉHEN KÍVÜLI ÉLETHEZ, VÁLTOZÁSOK A SZERVEZETBEN, ÉLETMŰKÖDÉSEKBEN	205
18. PERINATALIS TÖRTÉNÉSEK, KÁROSODÁSOK	207
19. FEJLŐDÉSI RENDELLENESÉGEK	211
19.1. Az idegrendszer anomáliái	212
19.1.1. Az idegrendszeri rendellenességek kialakulásának időszakai	215

19.2. A keringés, a nyirokrendszer, az immunrendszer rendellenességei	216
19.3. Az endocrin mirigyek fejlődési zavarai	217
19.4. A koponya, az arc, a nyak, a garatívek fejlődési rendellenességei	218
19.5. A végtagok anomáliái	221
19.6. A gerinc, a mellkas csontjai, a rekesz rendellenességei	221
19.7. Az izomzat fejlődési zavarai	222
19.8. A tápcsatorna rendellenességei	222
19.9. Légzőrendszer-anomáliák	224
19.10. A vizeletkiválasztó, -elvezető, -tároló rendszer fejlődési zavarai	224
19.11. A nemi szervek veleszületett rendellenességei	225
19.12. A kültakaró fejlődési zavarai	228
19.13. Az emlő rendellenességei	229
19.14. Az érzékszervek anomáliái	229
20. IKREK	231
21. ENZYMOPATHIÁK	233
21.1. Pathomechanismus	233
21.2. Az enzymopathiák öröklődése	234
21.3. Praenatalis kórismézés	234
21.4. Újszülöttkorban megnyilvánuló enzymopathiák	236
21.5. Szűrővizsgálatok újszülöttkorban	236
21.6. A szénhidrát-anyagcsere enzymjeinek veleszületett zavarai	237
21.6.1. Galactosaemia	237
21.6.2. Glycogenosisok	238
21.6.3. Szénhidrátokkal szembeni intoleranciák	239
21.6.4. Pentosuria	239
21.7. Mucopolysacharidosisok (MPS)	240
21.8. Menkes-féle „göndörhaj-syndroma”	242
21.9. Genetikai eredetű mitokondriális működészavarok	242
21.10. Peroxiszomális működészavarok	243
21.11. A lipidanyagcsere rendellenességei	244
21.12. Aminoacidopathiák	246
21.13. Az ureaciklus zavarával összefüggő kórképek	248
21.14. Organicus aciduriák	249

21.15. A purin- és pirimidin-anyagcsere zavarai	250
21.16. Glycoproteinosisok	251
21.17. Lehetőségek anyagcsere-betegségek kezelésére	253
22. KROMOSZÓMARENDELLENESÉGEK, GÉN MUTÁCIÓK ÉS SZELLEMI VISSZAMARADÁS	255
23. AZ ÉRZÉKSZERVEK KÁROSODÁSA ÉS A MENTÁLIS RETARDÁLTSAĞ ..	263
24. A SZELLEMI VISSZAMARADÁS OKAINAK ÁTTEKINTÉSE A KLINIKUS SZEMSZÖGÉBŐL	265
25. SZELLEMI RETARDÁLTSAĞ ÉS TÁRSULÓ KÁROSODÁSOK	267
<i>Felhasznált irodalom</i>	<i>269</i>