

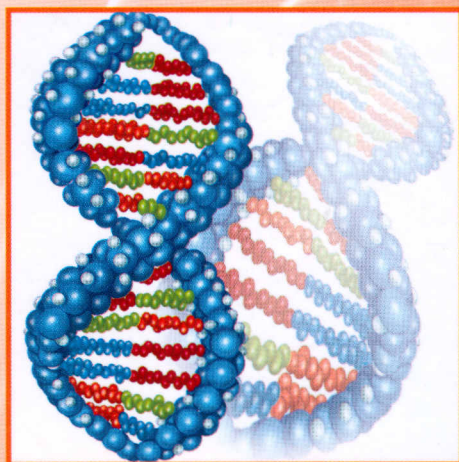
575(075.8)
У89

Г.Р. Мутовин

КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА

УЧЕБНОЕ ПОСОБИЕ

ТРЕТЬЕ ИЗДАНИЕ



ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА
«ГЭОТАР-Медиа»

СОДЕРЖАНИЕ

Предисловие автора	7
Список сокращений.....	8
Часть 1. Введение в геномику и протеомику. Основные понятия и положения. Наследование генов и признаков и изменчивость организма. Метаболизм и пути управления. Повреждение и гибель клетки. Восстановительные системы клетки	13
Глава 1. Основные представления о предмете.....	14
Глава 2. Структурная геномика	39
Глава 3. Функциональная геномика (протеомика).....	78
Глава 4. Наследование генов и признаков.....	104
Глава 5. Изменчивость организма	132
Глава 6. Клетка как структурная и функциональная единица организма	151
Глава 7. Обмен веществ в клетке и организме	189
Глава 8. Пути и механизмы управления метаболизмом	212
Глава 9. Нормальное функционирование, адаптация и повреждение клетки	238
Глава 10. Формы гибели клетки.....	255
Глава 11. Защитные и восстановительные системы клетки.....	269
Часть 2. Генетическая программа онтогенеза. Онтогенез главных регуляторных и защитных систем и его нарушения. Показатели здоровья и генетический груз. Методы диагностики и лечения наследственной патологии. Достижения и перспективы молекулярной медицины ...	300
Глава 12. Генетическая программа онтогенеза.....	301
Глава 13. Онтогенез нервной системы и его нарушения.....	335
Глава 14. Онтогенез эндокринной системы и его нарушения.....	365
Глава 15. Онтогенез иммунной системы и его нарушения.....	399
Глава 16. Онтогенез репродуктивной системы и его нарушения	432
Глава 17. Здоровье, генетический груз и наследственная патология.....	460
Глава 18. Методы первого этапа диагностики наследственной патологии	490
Глава 19. Методы второго этапа диагностики наследственной патологии	508
Глава 20. Методы лечения в молекулярной медицине	534

Часть 3. Молекулярные болезни с традиционным и нетрадиционным наследованием. Отдельные классы и нозологии. Профилактика наследственной патологии	563
Глава 21. Моногенные болезни	564
Глава 22. Мультифакториальные признаки и заболевания	594
Глава 23. Врожденные пороки и малые аномалии развития.....	620
Глава 24. Хромосомные болезни.....	636
Глава 25. Онкогенные болезни.....	650
Глава 26. Пероксисомы и митохондрии и их болезни	673
Глава 27. Экспансия нуклеотидных повторов ДНК и болезни экспансии	694
Глава 28. Импринтинг и болезни импринтинга	728
Глава 29. Прионные белки и прионные болезни.....	747
Глава 30. Профилактика наследственной патологии	760
Приложения.....	779
Контрольные вопросы.....	787
Список литературы.....	802
Предметный указатель	807