

575 (075.8)  
А 44

Л.В. Акуленко, И.В. Угаров

# МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Под редакцией профессора О.О. Янушевича  
и профессора С.Д. Арутюнова

**УЧЕБНИК ДЛЯ МЕДИЦИНСКИХ УЧИЛИЩ И КОЛЛЕДЖЕЙ**



ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА  
«ГЭОТАР-Медиа»

От авторов .....7

**ГЛАВА 1. Цитологические основы наследственности. ....9**

1.1. Клетка — основная единица биологической активности. ....9

1.1.1. Строение хромосом .....12

1.1.2. Правила хромосом. ....12

1.2. Жизненный цикл клетки .....13

1.2.1. Митоз .....14

1.2.2. Мейоз (гаметогенез). ....15

1.2.3. Сперматогенез. ....16

1.2.4. Оогенез .....17

1.2.5. Отличие сперматогенеза от оогенеза .....18

1.2.6. Отличие половых клеток от соматических. ....19

Тестовые задания .....19

**ГЛАВА 2. Наследственность и патология .....21**

2.1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке .....21

2.2. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней .....23

2.3. Классификация наследственных болезней .....25

Тестовые задания .....25

**ГЛАВА 3. Семиотика наследственных болезней и принципы их диагностики .....27**

3.1. Общая и частная семиотика наследственной патологии .....27

3.2. Врожденные пороки развития .....28

3.3. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии. ....31

3.4. Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственных болезней .....32

3.4.1. Сведения о пробанде .....32

3.4.2. План описания фенотипа .....38

3.4.3. План составления родословной .....41

3.4.4. Анализ родословной .....42

3.4.5. Генеалогический анализ при моногенных заболеваниях. ....43

3.4.6. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях. ....49

3.5. Клинические особенности проявления наследственных болезней . . . . .	50
Тестовые задания . . . . .	52
<b>ГЛАВА 4. Хромосомные болезни . . . . .</b>	<b>54</b>
4.1. Общие вопросы. . . . .	54
4.2. Классификация хромосомных болезней . . . . .	55
4.3. Патогенез и клинические особенности хромосомных болезней . . . . .	57
4.4. Частота и распространенность хромосомных болезней . . . . .	60
4.5. Клиническая характеристика хромосомных болезней . . . . .	60
4.5.1. Аутосомные синдромы . . . . .	61
4.5.2. Синдромы частичных анеуплоидий . . . . .	68
4.5.3. Аномалии половых хромосом . . . . .	71
4.5.4. Микроцитогенетические синдромы . . . . .	78
4.6. Лечение хромосомных болезней . . . . .	82
Тестовые задания . . . . .	83
<b>ГЛАВА 5. Моногенные болезни . . . . .</b>	<b>85</b>
5.1. Общая характеристика моногенной патологии. . . . .	85
5.2. Классификация моногенных болезней. . . . .	85
5.3. Характеристика наиболее частых моногенных форм наследственной патологии . . . . .	88
5.3.1. Фенилкетонурия . . . . .	88
5.3.2. Врожденный гипотиреоз . . . . .	91
5.3.3. Аденогенитальный синдром . . . . .	93
5.3.4. Галактоземия . . . . .	95
5.3.5. Муковисцидоз . . . . .	97
5.3.6. Нейрофиброматоз . . . . .	100
5.3.7. Миотоническая дистрофия . . . . .	103
5.3.8. Прогрессирующая мышечная дистрофия . . . . .	105
5.3.9. Синдром ломкой (фрагильной) X-хромосомы (синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой, синдром Мартина—Белл, синдром fra-X, FRAXA, FRAXE) . . . . .	107
5.3.10. Витамин D-резистентный рахит (наследственный фосфат-диабет, гипофосфатемический, семейная гипофосфатемия (ВДРР)). . . . .	110
5.4. Биохимические методы диагностики моногенной патологии . . . . .	111

5.5. Молекулярно-генетические методы диагностики моногенной патологии . . . . .	113
Тестовые задания . . . . .	115
<b>ГЛАВА 6. Мультифакториальные болезни . . . . .</b>	<b>117</b>
6.1. Общая характеристика мультифакториальных болезней . . . . .	117
6.2. Факторы и принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением. . . . .	120
6.3. Экогенетические болезни . . . . .	122
6.3.1. Физические факторы . . . . .	123
6.3.2. Химические факторы . . . . .	124
6.3.3. Биологические факторы . . . . .	127
Тестовые задания . . . . .	128
<b>ГЛАВА 7. Профилактика наследственной патологии . . . . .</b>	<b>129</b>
7.1. Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней . . . . .	129
7.2. Медико-генетическое консультирование . . . . .	131
7.2.1. Клинико-генеалогическое обследование пациента и его родственников . . . . .	134
7.2.2. Получение оценок генетического риска . . . . .	137
7.3. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней . . . . .	138
7.3.1. Неинвазивные методы пренатальной диагностики . . . . .	139
7.3.2. Инвазивные методы пренатальной диагностики . . . . .	143
7.4. Методы выявления хромосомных нарушений и моногенных заболеваний. . . . .	146
7.4.1. Синдром Дауна . . . . .	146
7.4.2. Привычный выкидыш . . . . .	147
7.4.3. Болезни обмена веществ . . . . .	148
7.4.4. Дефекты закрытия невральной трубки . . . . .	149
7.5. Предымплантационная генетическая диагностика . . . . .	152
7.6. Массовый неонатальный скрининг на выявление наследственных заболеваний. . . . .	155
7.7. Этические проблемы генетики . . . . .	158
Тестовые задания . . . . .	159

<b>ГЛАВА 8. Организация медико-генетической службы</b>	
<b>в России</b> .....	161
8.1. Общие принципы организации .....	161
8.2. Структура и задачи медико-генетической службы .....	162
8.2.1. Региональный уровень .....	162
8.2.2. Межрегиональный уровень .....	163
8.2.3. Федеральный уровень .....	164
8.3. Задачи структурных подразделений региональной и межрегиональной МГК .....	164
Тестовые задания .....	166
<b>Эталоны ответов</b> .....	168
<b>Словарь генетических терминов</b> .....	169
<b>Литература</b> .....	197
<b>Предметный указатель</b> .....	199