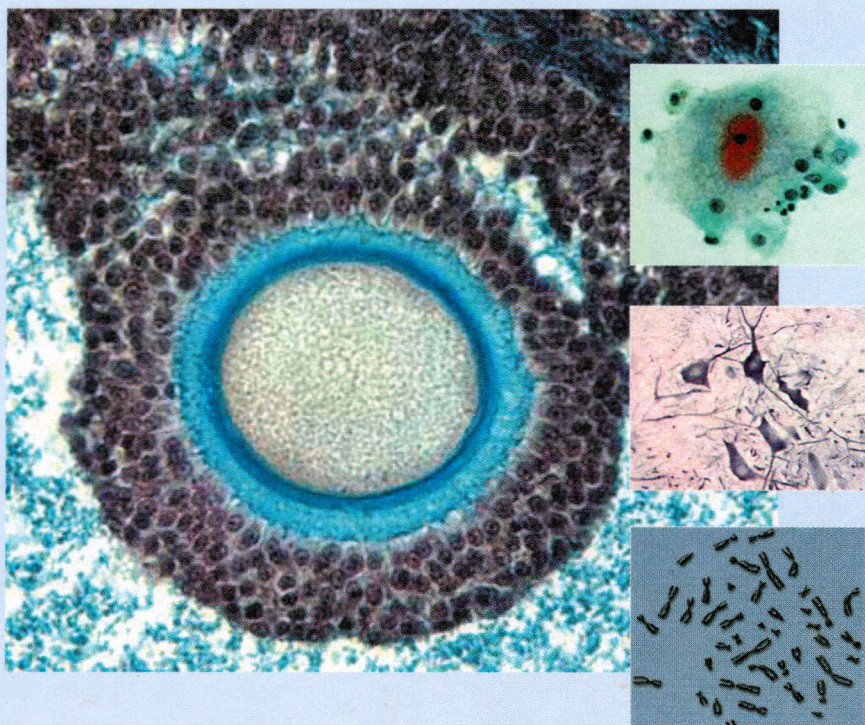


Б102)  
М 42

# МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова

УЧЕБНИК ДЛЯ МЕДИЦИНСКИХ УЧИЛИЩ И КОЛЛЕДЖЕЙ



ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА  
«ГЭОТАР-Медиа»

# ОГЛАВЛЕНИЕ

Предисловие.....	6
Введение .....	8
Контрольные вопросы и задания.....	13
<b>ГЛАВА 1. Цитологические основы наследственности.....</b>	<b>14</b>
1.1. Строение и функции клетки.....	14
1.2. Строение и функции хромосом. Кариотип человека.....	18
1.3. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств — деление клеток.....	25
1.3.1. Митоз .....	25
1.3.2. Мейоз .....	28
Контрольные вопросы и задания.....	33
<b>ГЛАВА 2. Химические основы наследственности .....</b>	<b>34</b>
2.1. Введение.....	34
2.2. Химическое строение нуклеиновых кислот .....	35
2.3. Функции нуклеиновых кислот.....	39
2.3.1. Сохранение информации от поколения к поколению .....	40
2.3.2. Гены и их структура.....	42
2.3.3. Реализация генетической информации .....	43
2.3.4. Генетический код и его свойства .....	46
Контрольные вопросы и задания .....	47
<b>ГЛАВА 3. Гены в семьях. Закономерности наследования признаков .....</b>	<b>49</b>
3.1. Законы наследования .....	49
3.2. Взаимодействие генов.....	54
3.2.1. Взаимодействие аллельных генов .....	54
3.2.2. Взаимодействие неаллельных генов.....	55
3.2.3. Плейотропное действие генов.....	57
3.2.4. Пенетрантность и экспрессивность .....	58
3.3. Хромосомная теория наследственности .....	59
3.4. Хромосомные карты человека.....	62
3.5. Генеалогический метод как специфический метод изучения наследственности человека.....	64
3.5.1. Описание клинико-генеалогического метода .....	64
3.5.2. Гены в семьях. Критерии типов наследования.....	70
3.5.3. Менделеевское наследование .....	80
Контрольные вопросы и задания.....	87

<b>ГЛАВА 4. Изменчивость .....</b>	<b>88</b>
4.1. Типы изменчивости .....	88
4.1.1. Ненаследственная изменчивость .....	89
4.1.2. Наследственная изменчивость.....	91
Контрольные вопросы и задания .....	96
<b>ГЛАВА 5. Гены в популяциях.....</b>	<b>98</b>
5.1. Частоты генов.....	98
5.1.1. Частоты генотипов и частоты генов.....	101
5.1.2. Частоты генов в поколении потомков. Закон Харди-Вайнберга .....	103
5.2. Процессы, нарушающие равновесие частот генов в популяциях человека.....	104
5.2.1. Естественный отбор.....	104
5.2.2. Мутационный процесс .....	105
5.2.3. Миграции населения.....	105
5.2.4. Дрейф генов.....	105
5.2.5. Близкородственные браки .....	106
5.3. Генетический полиморфизм популяций как основа наследственной предрасположенности .....	109
Контрольные вопросы и задания.....	111
<b>ГЛАВА 6. Наследственность и патология.....</b>	<b>113</b>
6.1. Классификация наследственной патологии .....	113
6.2. Особенности клинических проявлений наследственной патологии .....	113
6.3. Генные болезни .....	115
6.3.1. Аутосомно-доминантные заболевания.....	117
6.3.2. Аутосомно-рецессивные заболевания.....	122
6.3.3. X-сцепленные рецессивные заболевания.....	130
6.4. Хромосомные болезни.....	133
6.4.1. Аутосомные трисомии .....	135
6.4.2 Полисомии по половым хромосомам .....	142
6.4.3. Синдромы частичных моносомий.....	147
6.5. Болезни с наследственным предрасположением.....	149
6.5.1. Роль генотипа и среды в проявлении признаков.....	149
6.5.2. Доказательства роли наследственности в возникновении широко распространенных заболеваниях.....	151
6.5.3. Особенности болезней с наследственным предрасположением .....	152
6.5.4. Близнецовый метод в генетике человека.....	157

6.6. Принципы лечения больных с наследственной патологией ....	160
6.6.1. Симптоматическое лечение.....	160
6.6.2. Патогенетическое лечение .....	161
6.6.3. Этиологическое лечение.....	161
6.6.4. Хирургическое лечение .....	162
6.7. Фармакогенетика .....	162
Контрольные вопросы и задания.....	165
<b>ГЛАВА 7. Диагностика наследственных болезней .....</b>	<b>168</b>
7.1. Принципы клинической диагностики .....	168
7.2. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней .....	171
7.2.1. Цитогенетические методы.....	172
7.2.2. Биохимические методы .....	183
7.2.3. Молекулярно–генетические методы.....	187
7.2.3.1. Прямая ДНК-диагностика.....	188
7.2.3.2. Косвенная ДНК-диагностика .....	191
Контрольные вопросы и задания .....	194
<b>ГЛАВА 8. Профилактика наследственной патологии .....</b>	<b>195</b>
8.1. Обоснование профилактики.....	195
8.2. Виды профилактики .....	196
8.3. Организационные формы профилактики .....	197
8.3.1. Медико-генетическое консультирование.....	198
8.3.2. Пренатальная диагностика .....	199
8.3.3. Преимплантационная диагностика .....	201
8.3.4. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена .....	202
8.3.5. Периконцепционная профилактика .....	204
8.4. Значение профилактики наследственных болезней .....	205
Контрольные вопросы и задания .....	205
<b>ГЛАВА 9. Правовые и этические вопросы медицинской генетики.....</b>	<b>207</b>
Контрольные вопросы и задания .....	213
Словарь генетических терминов .....	214
Список литературы .....	224