

УДК 575:6 UX075.32)

ББК 52.5я723

К 1 К 32

PS2

Рубан Э. Д.

Р82 Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан, - Ростов н/Д : Феникс, 2012. — 319 с. — (Медицина). ISBN 978-5-222-18883-5

В учебнике представлена современная информация по основным разделам генетики человека с основами **медицинском** генетики, включая историю и методы изучения генетики, биохимические и цитологические основы наследственности, **закономерности** наследования признаков и виды взаимодействия генов. методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии, основные виды **изменчивости**, виды мутаций у человека. Отражены причины и механизмы основных групп наследственных заболеваний и современные рекомендации по организации программ профилактики и лечения наследственных болезней, а **также подходы к** реабилитации **больных**. Учебник **подготовлен** в соответствии с Федеральным Государственным образовательным стандартом 3-го поколения среднего профессионального образования по специальности «Лечебное дело», «Акушерское дело» и «Сестринское дело» и предназначен для студентов **медицинских колледжей и училищ, в помощь преподавателям** медицинской **генетики, а также для широкого круга читателей**, интересующихся основными положениями генетики человека

ISBN 978-5-222-18883-5

УДК 575:616(075.32)

ББК 52.5я723

© Рубан Э. Д., 2012

© Оформление: ООО «Феникс», 2012

Учебное пособие

Рубан Элеонора Дмитриевна

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Ответственный редактор Кузнецов В.,
технический редактор Логвинова Г.;
компьютерная верстка: Патулова А.

Подписано в печать 30.09.2011 г. Формат 84-108/32 Бумага типогр № 2

Гарнитура Thimes DL. Тираж 2600 экз. Заказ № 513

ООО «Феникс» 344082, г. Ростов-на-Дону, пер. Халтуринский 50

Отпечатано в ЗАО «Книга», 344019 г. Ростов-на-Дону, ул. Советская, 57

Оглавление

-Рi <«ГЛОБИ>—

сУ 'Г-И: ЛР'ДМсТ И ЗАДАЧИ МЕДИЦИНСКОЙ ЕПИК-,

ГЛАВ>. 1, ИСТОРИИ РАЗВИТИЯ ИГКВИИ 'НЛШКА

, ' 0J' " 1	h	
, w ^ ' "Til		. if
i t " •		
I r		. Vj
л j <		U;
I l /4, l.		, 2 "
r		.
I > { <u И tГ I t		/
' I p		,>o

•'тйств—

f"Vra....
4 /< » Jf i
l l П' - Til

i i.uxi'iv e hv. и мГ :>»'ЛЬ • ,
W ospl "V" fДП. bt f"Н"!

« X I u
i M > l> ч / Н t > h, < *
Z и чч т
* ir l Ч г« ц l I I ,l -
/ » "' - IV
i J , ii r . i n к i . ; ' .

j. . . ;енетическив код ao tsom . . . —

ГЛАВА 4. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ.
ГЕНЫ В СЕМЬЯХ.....!

'•Л Законы наследований гтз.-пков у человека ..

Законы чезавнгииого ;пи./;елог-зч;я

4,2. Взаимодействие генов—

"Баимодействие ап.^егчил iphos

Взаимодействие веа;>/е.и-^ых тно?—

93

93

51

Пдейотропно? действие генов.....	96
Пенегрсн'честь и экспрессивное^.....	33ь
4.3. Хромосомная теория наследственности.....	39
Гипы наследования менделирующих признаков	
у человека_____	
У-сцепленное, или голандрическое, наследование.....	Ш
Немснделевское наследование.....	l t l
Генотип и фенотип.....	113
4.4. Множественные аллели. Наследование групп крови.....	И3
4.3. Хромосомные карты человека.....	117
Понятие о полигенном наследовании.....	121

ГЛАВА 5, ГЕНЫ В ПОПУЛЯЦИЯХ. 123

5.1. Понятие о популяции.....	1-3
5.2. Частоты аллелей и частоты генотипов	
5.3. Закон Харди-Вайнберга. Частоты генов з поколения	
потомков.....	1-8
Закон Харди-Вайнберга для доминантных генов.....	129
5.4. Прочеса:, нарушающие равновесие частот генов	
в популяциях человека	131
5.3. естественный отбор. Приспособленность генотипов и виды	
отбора.....	132
Мутационный процесс.....	133
Миграции населения.	134
Дрейф генов.....	135
Близкородственные браки.....	13/
Генетический полиморфизм популяций как основа	
наследственной предрасположенности.	139

ГЛ*8А а. МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИЗМЕНЧИВОСТИ ЧЕЛОВЕКА В НОРМЕ И ПАТОЛОГИИ_____143

6.1. Клиникп-генеалогии -ский метод изучения наследственности	
человека.	1^3
(оставление родословной.....	144
(ены в семьях. Критерии типов наследования.....	14ь
6.2. Близнецовый метод.....	1^»

ГЛАВА 7. ВИДЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ И ВИДЫ МУТАЦИЙ V ЧЕЛОВЕКА. ФАКТОРЫ МУТАГЕНЕЗА_____Ш

7.1. Типы изменчивости.....	
7.2. Наследственная изменчивость.....	133
Причины и сущио'гь мутационной изменчивости.....	
7.3. ^чзг.ччч.ые и эндогенные мутагены.....	е>ч
7.4 Тип, J мутаций.	1
7.3. ;;1-нам>е,1 енегически'о 'пуза у-совекз.	<
•33. Фэтерь' муч Ш е-'е i i.....	••

ГЛАВА 8. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ПАТОЛОГИЯ.....	180
8.1. Наследственные болезни и их классификация.....	180
8.2. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом.....	183
Количественные и структурные аномалии аутосом.....	190
Клинико-цитогенетические характеристики наиболее распространенных хромосомных болезней.....	191
Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом.....	200
8.3. Заболевания, обусловленные структурными аномалиями хромосом.....	206
8.4. Генные болезни.....	209
Причины генных заболеваний.....	209
Аутосомно-доминантные заболевания.....	213
Аутосомно-рецессивные заболевания.....	217
Х-сцепленные заболевания.....	226
8.5. Болезни с наследственной предрасположенностью (БНП).....	229
Роль генотипа и среды в проявлении признаков широко распространенных заболеваний.....	229
Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности болезней.....	232
Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.....	235
Моногенные и полигенные формы наследственной предрасположенности.....	237
Изолированные и множественные пороки развития.....	241
Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.....	246
ГЛАВА 9. ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ.....	249
9.1. Принципы клинической диагностики наследственных болезней ...	249
9.2. Дерматоглифический метод.....	253
9.3. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.....	255
9.4. Иммуногенетический метод.....	255
9.5. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней	257
Цитогенетические методы.....	258
Молекулярно-цитогенетический метод.....	263
Биохимические методы.....	265
Молекулярно-генетические методы.....	267

ГЛАВА 10. ПРОФИЛАКТИКА И ЛЕЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ.....	273
10.1. Генетические основы профилактики наследственной патологии.....	273
10.2. Виды профилактики.....	274
10.3. Организационные формы профилактики.....	275
Медико-генетическое консультирование.....	276
Пренатальная диагностика.....	279
Преимплантационная диагностика.....	285
Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.....	287
Периконцепционная профилактика.....	290
ГЛАВА И. ЛЕЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ.....	292
11.1. Принципы лечения наследственных болезней.....	292
Симптоматическое лечение.....	292
Патогенетическое лечение.....	293
Этиологическое лечение.....	297
Хирургическое лечение.....	298
Особенности ухода за больными с наследственной патологией.....	299
Словарь генетических терминов.....	301
Литература.....	314