

УДК 616-056.7(07)

ББК 54.1я7

П75

Рецензенты:

Авакян Г.Н. — д.м.н., профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики лечебного факультета ГБОУ ВПО Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова Минздрава России.

Зинченко Р.А. — д.м.н., профессор, заведующая лабораторией генетической эпидемиологии Федерального государственного бюджетного учреждения «Медико-генетический научный центр» Российской академии медицинских наук.

Учреждение-разработчик

Кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики педиатрического факультета ГБОУ ВПО Российский Национальный исследовательский медицинский Университет им. Н.И. Пирогова Минздрава России.

Авторы:

Мутовин Геннадий Романович — д.м.н., профессор;

Жилина Светлана Сергеевна — к.м.н., доцент;

Заваденко Николай Николаевич — д.м.н., профессор, заведующий кафедрой;

Беленикин Максим Сергеевич — к.х.н., ведущий научный сотрудник.

П75 Признаки и болезни с традиционным и нетрадиционным наследованием:

учеб.-метод. пособие / [Мутовин Г.Р. и др.]. — Москва: ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, 2015. — 96 с., ил. — Авт. указаны на обороте тит. л. — ISBN 978-5-91894-044-0

И. Мутовин, Г.Р.

Агентство СИП

Учебно-методическое пособие предназначено для студентов медицинских вузов, клинических ординаторов, аспирантов, слушателей ФУВ, врачей и научных работников медико-генетических, неврологических, психоневрологических и педиатрических больниц и отделений, поликлиник, консультативно-диагностических центров и других специалистов смежных специальностей.

УДК 616-056.7(07)

ББК 54.1я7

ISBN 978-5-91894-044-0

© Мутовин Г.Р., Жилина С.С., Заваденко Н.Н.,
Беленикин М.С., 2015

© ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова
Минздрава России, 2015

© Оформление. ООО «МК», 2015

© ООО «МК», 2015

Все права защищены. Никакая часть данной книги не может быть воспроизведена в какой-либо форме без письменного разрешения владельцев авторских прав.

Издательство не несет ответственности за содержание авторского материала.

ОГЛАВЛЕНИЕ

Сокращения.....	5
Предисловие.....	7
Часть I. Болезни традиционного и нетрадиционного наследования.....	9
1. Общие представления о проблеме наследования.....	9
2. Механизмы взаимодействия между родительскими геномами.....	12
3. Характеристика общей патологии и вариантов наследования генов и признаков у человека	18
4. Современные технологии и тенденции в исследовании наследственных болезней.....	22
Часть II. Моногенные и мультифакториальные болезни.....	25
1. Принципы классификации моногенных болезней	25
2. Неонатальный скрининг при распространенных моногенных болезнях.....	30
3. Показания для лабораторной диагностики наследственных болезней	31
4. Причины и патогенез моногенных болезней. Клинические примеры.....	32
5. Причины и патогенез мультифакториальных болезней.....	39
6. Показатели риска предрасположенности к мультифакториальным болезням	43
Часть III. Нетрадиционные болезни экспансии числа нуклеотидных 53 повторов.....	45
1. Феномен экспансии нуклеотидных повторов ДНК и его особенности.....	45
2. Общая характеристика болезней экспансии.....	50
3. Причинно-следственные связи	54
4. События, сопутствующие механизму экспансии	55
5. Болезни экспансии, связанные с полиглутаминовыми трактами	56
6. Болезни экспансии, связанные с полиаланиновыми трактами.....	61
7. Болезни экспансии, связанные с увеличением некодирующих микросателлитных повторов	64
8. Подходы к диагностике.....	68
9. Подходы к лечению.....	69

Часть IV. Импринтинг и болезни геномной памяти.....	70
1. История вопроса	70
2. Характеристика геномной памяти.....	71
3. Характеристика болезней импринтинга	71
4. Отдельные нозологии и клинические примеры	77
5. Подходы к диагностике.....	84
6. Подходы к лечению.....	85
Заключение.....	86
Литература.....	89
Вопросы для контроля знаний	91