

УДК 575
ББК 52.5
Г34

Научный редактор перевода
член-корр. РАН, профессор Владислав Сергеевич Баранов

Редакторы перевода
д. б. н. Татьяна Константиновна Кашеева, д. б. н. Татьяна Владимировна Кузнецова

Перевод с английского
Латыпов Артур Шамильевич, Сойда Тын Рихович, Юдин Александр Львович, Фридлянская Ирина Исааковна

Г34 Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / ред. М. Р. Спейчер, С. Е. Антонаракис, А. Г. Мотулски; пер. с англ. А. Ш. Латыпов [и др.]; научн. ред. В.С. Баранов, ред. Т. К. Кашеева, Т. В. Кузнецова. — 4-е издание. — СПб.: Изд-во Н-Л, 2013. — 1056 с.

ISBN 978-5-94869-167-1

Книга является переводом последнего (4-го) одноименного всемирно известного руководства Ф. Фогеля и А. Мотулски. Только второе и пока единственное издание этого фундаментального труда издавалось на русском языке еще в 1989 г. С тех пор в генетике человека произошли поистине революционные события, связанные с расшифровкой генома человека, идентификацией и картированием его генов, появлением новых методов, новых научных и прикладных направлений. В отличие от предыдущих изданий книга подготовлена большим коллективом (80 человек) — специалистов мирового уровня по соответствующим разделам генетики.

Книга знакомит с современным состоянием и последними достижениями мировой науки по всем основным направлениям генетики человека, представляет несомненный интерес для генетиков, биологов, врачей, преподавателей, студентов университетов, медицинских вузов и педагогических институтов, для всех, интересующихся научными, медицинскими, философскими и социальными проблемами генетики человека в XXI веке — веке Геномики.

УДК 575
ББК 52.5

Научное издание
Под редакцией: Майкла Р. Спейчера, Стилианоса Е. Антонаракиса, Арно Г. Мотулски
Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы. 4-е издание
Научный редактор перевода: Владислав Сергеевич Баранов
ООО «Издательство Н-Л». Генеральный директор В. Г. Родин.
Выпускающий редактор Л. А. Титова. Корректор О. Е. Ларионова. Верстка И. Н. Варламова

Подписано в печать 15.12.2013. Формат издания 60х90/8. Бумага мелованная, печать офсетная.
Гарнитура Times New Roman. Уел. печ. л. 66. Дополнительный тираж 750 экз. Номер заказа 2602.
Оригинал-макет изготовлен ООО «Издательство Н-Л». 198152, Санкт-Петербург, ул. Автовская, д. 17, 1-й этаж

Дизайн обложки: Estudio Calamar, Испания

ISBN 978-5-94869-167-1 (рус.)
ISBN 978-3-540-37653-8 (англ.)
e-ISBN 978-3-540-37654-5 (англ.)

Оглавление

Введение.....	58
1. История генетики человека.....	70
Арно Г. Мотулски	
2. Структура и изменчивость генома человека.....	88
Стилианос Е. Антонаракис	
3. Хромосомы.....	111
Майкл Р. Спейнер	
4. От генов к геномике и протеомике.....	197
Майкл Р. Спейнер	
5. Формальная генетика человека: типы наследования.....	224
Арно Г. Мотулски	
6. Анализ сцепления моногенных признаков.....	269
Арно Г. Мотулски и Майкл Дин, подготовлено Майклом Р. Спейчером	
7. Олигогенные болезни.....	300
Джон Ф. Робинсон и Николас Катсанис	
8. Формальная генетика человека: мультифакторное наследование и частые болезни.....	321
Эндрю Г. Кларк	
8.1. Уроки полногеномных исследований ассоциаций при мультифакторных заболеваниях и сложных признаках.....	346
Джек С. Бекман и Стилианос Е. Антонаракис	
9. Эпигенетика.....	358
Бернард Хоршемке	
10. Мутации генов у человека: механизмы и последствия.....	379
Стилианос Е. Антонаракис и Дэвид Н. Купер	
11. Гемоглобин человека.....	426
Джордж П. Патринос и Стилианос Е. Антонаракис	

12. Генетика инфекционных болезней человека.....	464
Александр Алканс, Абель Лоран и Жан-Лоран Казанова	
13. Действие генов: генетика развития.....	478
Стефан Мундлос	
14. Генетика рака.....	512
Ян Томлинсон	
15. Роль эпигенома в развитии опухолей человека.....	532
Ромуло М. Брена и Хозе Ф. Костелло	
16. Принципы популяционной генетики и популяции человека.....	549
Эммануил Т. Дермитзакис	
17. Кровное родство, генетический дрейф и генетические болезни в популяциях с небольшим числом основателей.....	569
Алан Биттлс	
18. Эволюция человека.....	591
Михаэль Хофрайтер	
19. Сравнительная геномика.....	620
Росс С. Хардисон	
20 Генетика и геномика структуры популяций человека.....	655
Сохини Рамачандран, ХуаТанг, Райан Н. Гутенкунст, Карлос Д. Бустаманте, София С. Ванг, Терри Х. Бити и Муин Дж. Хури	
22. Фармакогенетика.....	701
Николь М. Уолли, Паола Николетти и Давид Б. Гольдштейн	
23. Генетика поведения.....	715
Вводное замечание Майкла Р. Спейчера	
23.1. Генетика личности.....	716
Джонатан Флинт и Сафрон Уиллис-Оуэн	
23.2. Умственная отсталость и интеллектуальная недостаточность.....	727
Дэвид Л. Нельсон	
23.3. Генетические факторы болезни Альцгеймера и деменции.....	747
Томас Бёрд	
23.4. Генетика аутизма.....	765
Брет С. Абрахамс и Дэниел Х. Гешвинд	
23.5. Генетика алкоголизма и других болезней, вызывающих патологическую зависимость.....	783
Дэвид Голдман и Франческа Дуччи	
23.6. Поведенческие аспекты при хромосомной патологии.....	813
Майкл Р. Спейчер	
23.7. Генетика шизофрении и биполярного аффективного психоза.....	828
Маркус М. Нутен, Свен Цихон, Кристина Шмаель и Марчелла Ритшель	

24.	Модельные организмы для изучения нарушений у человека.....	846
	Вводные замечания Майкла Р. Спейчера	
24.1.	Мышь как модель болезней человека.....	847
	Антонио Балдини	
24.2.	<i>Caenorhabditis elegans</i>, простой червяк: мостик между традиционной и системной биологией.....	854
	Морган Такер и Мин Хан	
24.3.	Дрозофила как модель болезней человека.....	863
	Рут Джонсон и Росс Каган	
24.4.	Генетика человека и собака как модельная система.....	881
	Хейди Г. Паркер и Элейн А. Острандер	
24.5.	Рыбы как модель болезней человека.....	896
	Сью Хонг Лам и Жиюань Гонг	
25.	Генетическое консультирование и пренатальная диагностика.....	916
	Тьемо Гримм, Клаус Церрес	
26.	Генная терапия.....	939
	Вивиан В. Чой и Ричард Д. Самульский	
27.	Клонирование в исследовании и лечении заболеваний человека.....	948
	Ян Вильмут, Джейн Тэйлор, Поль де Суза, Ричард Андерсон и Кристофер Шоу	
28.	Медицинская генетика и глобальное здоровье.....	957
	Дэвид Дж. Везеролл	
29.	Генетические базы данных.....	975
	Вводные замечания Стилианоса Е. Антонаракиса	
29.1.	Геномные обозреватели и базы данных.....	976
	Рейчел А. Харте, Донна Карольчик, Роберт М. Кун, Уильям Дж. Кент и Давид Гусслер	
29.2.	Геномный обозреватель «ENSEMBL».....	993
	Хосе М. Фернандес, Ивен Бирни	
29.3.	Базы данных по медицинской генетике.....	1011
	Роберта А. Пагон, Ада Хамош, Джоан Т. ден Дунен, Хелен В. Фирс, Донна Р. Маглот, Стефен Т. Шерри, Майкл Феоло, Дэвид Н. Купер и Питер Стенсон	
	Предметный указатель.....	1030