

УДК [615+616]+[61:575](086.76)(035.3)
ББК 52.5я81+52.81я81+54.1я81
НЗ1

*Национальное руководство рекомендовано
Российским обществом медицинских генетиков и
Ассоциацией медицинских обществ по качеству*

НЗ1 Наследственные болезни : национальное руководство / под ред. акад. РАМН Н.П. Бочкова, акад. РАМН Е.К. Гинтера, акад. РАМН В.П. Пузырева. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - 936 с.

ISBN 978-5-9704-2231-1

Национальные руководства — первая в России серия практических руководств по основным медицинским специальностям, включающих всю основную информацию, необходимую врачу для непрерывного последиplomного образования.

Национальное руководство «Наследственные болезни» содержит актуальную, современную информацию о геноме человека, общих вопросах медицинской генетики, клинической генетике. Руководство состоит из двух частей, в которых излагаются теоретические и клинические вопросы медицинской генетики.

В первой части представлены новейшие данные по теоретическим вопросам медицинской генетики. Сведения об организации и функциях генома, генов и хромосом изложены в понятной для врачей форме, но без излишнего упрощения.

Во второй части представлены вопросы клинической генетики, а именно методы диагностики наследственных болезней (от клинического уровня до секвенирования ДНК и РНК), принципов лечения и профилактики отдельных нозологических форм. Поскольку в национальных руководствах по другим специальностям описаны многочисленные наследственные болезни, на них можно найти ссылки [см. «Перечень наследственных болезней (синдромов), описание которых представлено в других национальных руководствах» на компакт-диске].

Приложение к руководству на компакт-диске включает дополнительную главу, генетические термины, перечень наследственных болезней, описанных в других руководствах, фармакологический справочник.

В подготовке настоящего издания в качестве авторов-составителей и рецензентов принимали участие ведущие ученые разных специальностей: генетики, иммунологи, невропатологи, фармакологи, онкологи и другие специалисты. Все рекомендации прошли этап независимого рецензирования.

Руководство предназначено для врачей-генетиков, врачей лаборантов-генетиков, врачей смежных специальностей, интернов, ординаторов, аспирантов, особенно по таким дисциплинам, как педиатрия, акушерство-гинекология, нервные болезни.

УДК [615+616]+[61:575](086.76)(035.3)
ББК 52.5я81+52.81я81+54.1я81

Авторы, редакторы и издатели руководства предприняли максимум усилий, чтобы обеспечить точность представленной информации, в том числе дозировок лекарственных средств. Учитывая постоянные изменения, происходящие в медицинской науке, мы рекомендуем уточнять дозы лекарственных средств по соответствующим инструкциям. Пациенты не могут использовать эту информацию для диагностики и самолечения.

Права на данное издание принадлежат ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа». Воспроизведение и распространение в каком бы то ни было виде части или целого издания не могут быть осуществлены без письменного разрешения ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа».

© Коллектив авторов, 2012
© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», 2012
© ООО Издательская группа «ГЭОТАР-Медиа», оформление, 2012

ISBN 978-5-9704-2231-1

ОГЛАВЛЕНИЕ

Предисловие.....	5
Участники издания.....	7
Методология создания и программа обеспечения качества.....	10
Список сокращений и условных обозначений.....	13

ЧАСТЬ I. СОВРЕМЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Глава 1. Геном человека. <i>А.В. Баранова, В.А. Скобеева, М.Ю. Скоблов</i>	17
Глава 2. Хромосомы человека. <i>Н.Б. Рубцов</i>	33
Глава 3. Гены человека. <i>А.В. Поляков</i>	69
Глава 4. Генетика развития человека. <i>В.С. Баранов, Т.В. Кузнецова</i>	81
Глава 5. Моногенное наследование признаков у человека. <i>Е.К. Тинтер</i>	126
Глава 6. Эпигенетика человека: норма и патология. <i>Д.В. Залетаев, М.В. Немцова, В.В. Стрельников</i>	147
Глава 7. Мутационный процесс у человека. <i>Н.П. Богков, А.Д. Дурнев</i>	176
Глава 8. Популяционная генетика человека. <i>Е.В. Балановская, О.П. Балановский</i>	199
Глава 9. Экологическая генетика человека. <i>В.А. Спицын</i>	244
Глава 10. Фармакогенетика. <i>Д.А. Сыгев</i>	284
Глава 11. Иммуногенетика человека. <i>Е.К. Тинтер, В.А. Спицын</i>	311
Глава 12. Система HLA: структура и функции. <i>Р.М. Хаитов, Л.П. Алексеев</i>	330
Глава 13. Генетика рака. <i>В.М. Писарев</i>	348

ЧАСТЬ II. КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА

Глава 14. Наследственность и патология: общие вопросы. <i>Н.П. Богков</i>	372
Глава 15. Клиническая диагностика наследственных болезней. <i>Н.П. Богков, П.В. Новиков</i>	386
Глава 16. Биохимические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней. <i>Н.П. Богков, А.В. Лавров, Е.Ю. Захарова</i>	436
Глава 17. Методы цитогенетической диагностики хромосомных болезней. <i>И.Н. Лебедев</i>	453
Глава 18. Моногенные наследственные болезни. <i>Е.К. Тинтер</i>	479
Глава 19. Митохондриальное наследование и митохондриальные болезни. <i>Е.Ю. Захарова, П.Г. Цыганкова</i>	499
Глава 20. Заболевания, обусловленные экспансией tandemных микросателлитных повторов. <i>С.Н. Иллариошкин</i>	511
Глава 21. Наследственные опухолевые синдромы. <i>Е.Н. Имянитов</i>	537
Глава 22. Хромосомные болезни. <i>И.Н. Лебедев</i>	555
Глава 23. Многофакторные заболевания. <i>В.П. Пузырев</i>	610
Глава 24. Наследственные болезни в популяциях человека. <i>Р.А. Зингенко, Е.К. Тинтер</i>	661
Глава 25. Врожденные пороки развития. Тератогенные синдромы. <i>С.И. Козлова, Н.А. Беклемищева</i>	704
Глава 26. Принципы лечения наследственных болезней. <i>Е.Ю. Захарова, С.В. Михайлова</i>	726
Глава 27. Генная и клеточная терапия. <i>Н.П. Богков</i>	742

Глава 28. Профилактика наследственной патологии. <i>Н.П. Богков</i>	767
Глава 29. Медико-генетическое консультирование. <i>С.И. Козлова</i>	777
Глава 30. Пренатальная диагностика. <i>Т.В. Золотухина, Н.В. Шилова, Е.В. Юдина</i>	798
Глава 31. Периконцепционная профилактика врожденной и наследственной патологии. <i>Л.Ф. Курило, С.И. Козлова, Л.А. Жугенко</i>	832
Глава 32. Неонатальный скрининг на наследственные болезни. <i>С.А. Матулевиг, Т.А. Голихина</i>	853
Глава 33. Этические вопросы медицинской генетики. <i>В.Л. Ижевская, Н.П. Богков</i>	888
Предметный указатель.....	928

Содержание компакт-диска

- Дополнительная глава:
 - Методы анализа морфологии хромосом. *Н.Б. Рубцов*
- Перечень наследственных болезней (синдромов), описание которых представлено в других национальных руководствах
- Генетические термины
- Медицинские калькуляторы
- Фармакологический справочник
- Международная классификация болезней 10-го пересмотра