

УДК 575:616-056.7

ББК 28.704:54.1

К 15

Т.М. Кайбияйнен. Генетика человека и наследственные болезни. Учебник для студентов медицинских колледжей и училищ.— СПб.: Издательский дом СПбМАПО, 2013,— 325 е., ил.

ISBN 978-5-98037-140-1

В книге содержатся материалы по общей генетике, генетике человека и наследственным болезням: изложены цитологические и молекулярные основы наследственности, дана классификация мутаций с примерами болезней, ими обусловленными, а также справочные материалы по наследственным заболеваниям человека и методам их диагностики; освещены различные методы профилактики патологии, медико-генетического консультирования, охраны среды обитания человека и её эколого-генетического мониторинга; даётся обзор основных направлений развития генетики человека. Учебник хорошо иллюстрирован, содержит необходимый справочный материал — хронология открытий в генетике (медицинский аспект) и словарь терминов.

Предназначен для аудиторной и самостоятельной работы студентов средних медицинских учебных заведений, содержит все разделы, предусмотренные государственным образовательным стандартом и учебной программой по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Он также представляет интерес для студентов медицинских вузов, для студентов и преподавателей естественнонаучных учебных заведений, медицинских работников и практикующих врачей.

РЕЦЕНЗЕНТЫ:

Людмила Андреевна Мамин — кандидат биологических наук, доцент кафедры генетики и селекции Санкт-Петербургского государственного университета, руководитель магистерской программы «Генетика человека».

Иван Васильевич Гаиворонский — доктор медицинских наук, профессор, академик Российской Военно-медицинской академии, зав. каф. нормальной анатомии Военно-медицинской академии им. С. М. Кирова, лауреат Премии Правительства в области образования, Заслуженный работник Высшей школы РФ.

АВТОР:

Татьяна Михайловна Кайбияйнен — кандидат биологических наук, доцент по курсам «Возрастная анатомия и физиология», «Педиатрия» ГОУ ВПО НГПИ, преподаватель медицинской генетики ГОУ СПО ЛОМУ г. Санкт-Петербурга. Базовое образование — Казанский государственный университет им. В. И. Ульянова - Ленина, физиолог.

© Т.М. Кайбияйнен, 2013

© ООО «Издательский дом СПбМАПО», 2013

ОГЛАВЛЕНИЕ

Предисловие.....	6
Введение: Генетика человека и основные её разделы.....	8
Глава 1. Цитологические основы наследственности.....	14
1.1. Клетка - элементарная единица организма.....	14
1.2. Наследственный аппарат клетки.....	23
1.3. Хромосомная теория наследственности.....	28
1.4. Передача наследственной информации при делении клеток.....	30
1.4.1. Жизненный цикл клетки. Митоз.....	30
1.4.2. Мейоз. Образование половых клеток (гаметогенез).....	35
1.4.3. Образование и развитие мужских половых клеток (сперматогенез).....	38
1.4.4. Образование и развитие женских половых клеток (овогенез, оогенез).....	41
1.5. Оплодотворение и эмбриональное развитие. Критические периоды.....	45
Глава 2. Молекулярные основы наследственности.....	50
2.1. ДНК, РНК, белки и признаки организма.....	50
2.2. Нуклеиновые кислоты.....	57
2.2.1. Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК).....	57
2.2.2. Рибонуклеиновая кислота (РНК).....	60
2.3. Передача наследственной информации в клетке.....	63
2.3.1. Понятия: наследственная информация, генетический код, ген.....	63
2.3.2. Биосинтез белка: транскрипция, процессинг, трансляция.....	67
Глава 3. Закономерности наследственности.....	73
3.1. Законы Г. Менделя.....	73
3.2. Сцепленное наследование.....	80

3.3. Плейотропия.....	82
3.4. Взаимодействие генов.....	83
3.4.1. Взаимодействие аллелей одного гена: полное доминирование, неполное доминирование, сверхдоминирование, гетерозис, кодоминирование. . .	83
3.4.2. Взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.....	88
3.4.3. Гены — модификаторы. Пенетрантность. Экспрессивность.....	92
3.5. Эпигенетическая регуляция активности генов.....	94
Глава 4. Изменчивость и патология.....	95
4.1. Виды изменчивости.....	95
4. 2. Виды мутаций.....	97
4.3. Наследственные болезни.....	111
4.3.1. Генные болезни с аутосомно-доминантным (АД) типом наследования.....	113
4.3.2. Генные болезни с аутосомно-рецессивным (АР) типом наследования.....	123
4.3.3. Генные болезни с Х-сцепленным рецессивным типом наследования.....	140
4.3.4. Хромосомные болезни.....	146
Глава 5. Исключения из менделевского типа наследования..	154
5.1. Наследование, сцепленное с полом.....	154
5.2. Митохондриальное наследование.....	157
5.3. Однородительские дисомии (ОРД) и наследственные болезни.....	158
5.4. Эпигенетическое регулирование активности генов и наследственные болезни, обусловленные его нарушением.	160
Глава 6. Методы генетики человека.....	169
6. 1. Генеалогический метод.....	169
6.2. Близнецовый метод.....	176
6.3. Популяционно-статистический метод.....	178
6.4. Цитогенетический метод.....	182
6.5. Биохимический и иммуноферментный методы.	186
6.6. Молекулярно — генетические методы.	

ДНК-диагностика	188
6.7. Генная инженерия и использование её методов в изучении и лечении наследственных болезней	195
6.7.1. Генная инженерия	195
6.7.2. Генно-инженерные методы изучения и лечения наследственной патологии	198
Глава 7. Профилактика наследственной и врождённой патологии	202
7.1. Охрана среды обитания человека	204
7.1.1. Виды загрязнителей окружающей среды	204
7.1.2. Эколого-генетический мониторинг	207
7.1.3. Мутагенез и антимутагенез	210
7.2. Профилактика рождения больного потомства	211
7.2.1. Выявление гетерозигот	211
7.2.2. Пренатальная диагностика	215
7.3. Досимптоматическая профилактика. Скрининг новорождённых	222
7.4. Медико-генетическое консультирование	231
Приложения	246
1. Хронология открытий в генетике	246
2. Термины	263
3. Обучающие тесты с ответами	292
Рекомендованная литература	314
Цитированная литература	315