

ОГЛАВЛЕНИЕ

Введение.....	3
---------------	---

РАЗДЕЛ I. МАТЕРИАЛЬНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Глава 1. Классическая, или формальная, генетика.....	10
1.1. Законы Менделя	10
1.2. Терминология классической генетики.....	14
Глава 2. Цитологические основы наследственности	18
2.1. Структура клетки и клеточный цикл	18
2.2. Хромосомы	21
2.3. Митоз.....	25
2.4. Мейоз.....	26
2.5. Хромосомная теория наследственности	28
Глава 3. Молекулярные основы наследственности.....	34
3.1. Структура ДНК	35
3.2. Организация хроматина	38
3.3. Наследственная информация и пути ее передачи	40
3.4. Структура и экспрессия генов эукариот.....	47
3.5. Обратная генетика, «ген в пробирке»	50
Глава 4. Мутации и межallelные взаимодействия.....	61
4.1. Спонтанный и индуцированный мутагенез	61
4.2. Хромосомные мутации.....	64
4.3. Генные мутации и их номенклатура	66
4.4. Межаллельные взаимодействия.....	71

РАЗДЕЛ II. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Глава 5. Типы наследования признаков	78
5.1. Аутомно-доминантное наследование	78
5.2. Аутомно-рецессивное наследование	81
5.3. Наследование, сцепленное с полом	82
5.4. Митохондриальный, или цитоплазматический, тип наследования	86
5.5. Отклонения от менделевского типа наследования	88

5.6. Каталог генов и наследственных болезней человека	90
5.7. Полигенное наследование	90
5.8. Наследование групп крови АВ0 и Rh	91
Глава 6. Полиморфизм популяций человека	99
6.1. Закон Харди — Вайнберга. Частоты рецессивных, доминантных и полиморфных мутаций в популяциях	99
6.2. Генетический изолят и дрейф генов	103
6.3. Полиморфизм популяций и генетический груз	106
Глава 7. Генетические основы развития	110
7.1. Материнский эффект ооциты. Межклеточные взаимодействия и позиционные эффекты	110
7.2. Ранние эмбриональные гены транскрипционных факторов	112
7.3. Генетика пола	113
7.4. Проблемы клонирования	115
7.5. Трансгенные линии экспериментальных животных	117
Глава 8. Геном человека	123
8.1. Геномы прокариот и эукариот	123
8.2. Повторяющиеся и мобильные элементы генома	124
8.3. Структурный полиморфизм генома	128
8.4. Компактность размещения информации в кодирующих областях генома	130
8.5. Структурная и функциональная геномика. Проект «Геном человека»	132
Глава 9. Эпигенетическая регуляция работы генов	141
9.1. Метилирование ДНК	141
9.2. Модификация гистонов и ремоделирование хроматина	142
9.3. РНК-регуляция экспрессии генов	143
9.4. Эпигеном человека	145

РАЗДЕЛ III. МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Глава 10. Методы медицинской генетики	150
10.1. Клинико-генеалогический метод	150
10.2. Близнецовый метод	152
10.3. Дерматоглифика в клинической практике	154
10.4. Популяционный метод	155
10.5. Цитогенетический метод	156
10.6. Биохимические, иммунологические и микробиологические методы	158
10.7. Молекулярно-генетический метод	159
Глава 11. Врожденные и наследственные заболевания	170
11.1. Врожденные пороки развития	170

11.2. Хромосомные болезни	174
11.3. Моногенные болезни.....	180
11.3.1. Общая характеристика моногенных заболеваний	181
11.3.2. Ауtosомно-доминантные заболевания	185
11.3.3. Ауtosомно-рецессивные заболевания	190
11.3.4. Сцепленные с полом заболевания	192
11.4. Многофакторные, или комплексные, заболевания	194
Глава 12. Генетические основы канцерогенеза.....	202
Глава 13. Профилактика и лечение наследственных и врожденных заболеваний.....	209
13.1. Медико-генетическое консультирование и организация медико-генетической службы	210
13.2. Программы биохимического скрининга беременных и новорожденных	211
13.3. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний.....	215
13.4. Фармакогенетика	219
13.5. Лечение больных с врожденной и наследственной патологией	223
Заключение	233
Список литературы.....	234