

## 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 X-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. Генсалогический 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