



## Оглавление

Авторский коллектив .....	7
Предисловие .....	8
Предисловие к первому изданию .....	9
Список сокращений и условных обозначений .....	10
Введение .....	12
<b>Глава 1. Общие сведения о наследственных болезнях .....</b>	<b>16</b>
1.1. Гаметогенез .....	16
1.1.1. Сперматогенез .....	19
1.1.2. Оогенез .....	21
1.2. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней .....	23
1.3. Классификация наследственных болезней .....	25
1.4. Хромосомные болезни .....	27
1.4.1. Синдром Дауна .....	32
1.4.2. Синдром Патау .....	36
1.4.3. Синдром Эдвардса .....	39
1.4.4. Синдром Шерешевского–Тернера .....	40
1.4.5. Синдром трисомии X .....	43
1.4.6. Синдром Клайнфельтера .....	45
1.4.7. Синдром ХУУ .....	47
1.4.8. Синдром «кошачьего крика» .....	48
1.4.9. Синдром Вольфа–Хиршхорна .....	50
1.4.10. Синдром делеции 22q11.2 .....	51
1.4.11. Синдром Прадера–Вилли .....	53
1.4.12. Синдром Ангельмана .....	54
1.4.13. Синдром Видемана–Беквита .....	55
1.5. Моногенные болезни .....	56
1.5.1. Фенилкетонурия .....	58
1.5.2. Врожденный гипотиреоз .....	60
1.5.3. Аденогенитальный синдром .....	62
1.5.4. Галактоземия .....	66
1.5.5. Муковисцидоз .....	68
1.6. Мультифакториальные болезни .....	73
1.7. Пренатальная патология .....	74
1.7.1. Гаметопатии .....	74

1.7.2. Бластопатии .....	75
1.7.3. Эмбриопатии .....	76
1.7.4. Фетопатии .....	76
1.8. Врожденные пороки развития .....	78
1.9. Дефекты развития нервной трубки .....	89
1.9.1. Симптомы дефектов развития нервной трубки .....	92
1.10. Методы диагностики наследственных болезней .....	95
1.10.1. Цитогенетический метод .....	95
1.10.2. Биохимические методы диагностики .....	101
1.10.3. Молекулярно-генетические методы диагностики .....	106
1.11. Медико-генетическое консультирование ...	112
1.11.1. Методы уточнения генетического диагноза .....	116
1.11.2. Получение оценок генетического риска .....	119
1.12. Организация медико-генетической службы в России .....	121
1.12.1. Общие принципы организации .....	121
1.12.2. Структура и задачи медико- генетической службы .....	122
1.12.3. Региональный уровень .....	123
1.12.4. Межрегиональный уровень .....	125
1.12.5. Федеральный уровень .....	125
1.12.6. Задачи структурных подразделений региональной и межрегиональной медико-генетической консультации .....	126
<b>Глава 2. Введение в пренатальную диагностику врожденных и наследственных болезней .....</b>	<b>129</b>
2.1. Роль медико-генетического консультирования в пренатальной диагностике .....	131
2.2. Показания к проведению пренатальной цитогенетической диагностики .....	132

2.3. Основные методы пренатальной диагностики врожденных и наследственных заболеваний .....	133
2.4. Документы, регламентирующие пренатальную диагностику в России .....	134
<b>Глава 3. Неинвазивные методы исследования в пренатальной диагностике врожденных и наследственных болезней .....</b>	<b>136</b>
3.1. Понятие о пренатальном скрининге .....	136
3.2. Маркеры пренатального скрининга .....	140
3.2.1. Сывороточные маркеры биохимического скрининга .....	140
3.2.2. Ультразвуковые маркеры пренатального скрининга .....	147
3.2.3. Возраст беременной .....	155
3.3. Принципы интерпретации результатов пренатального скрининга .....	156
3.4. Существующие протоколы пренатального скрининга .....	159
3.4.1. Комбинированный скрининг .....	160
3.4.2. Интегрированный скрининг .....	165
3.4.3. Всесторонний скрининг .....	165
3.4.4. Контингентный скрининг .....	166
3.4.5. Независимый последовательный скрининг .....	167
3.4.6. Скрининг при многоплодной беременности .....	167
3.4.7. Современные тенденции пренатального скрининга .....	168
<b>Глава 4. Инвазивные методы исследования в пренатальной диагностике .....</b>	<b>172</b>
4.1. Биопсия хориона .....	175
4.2. Плацентоцентез (поздняя биопсия хориона) .....	177
4.3. Амниоцентез .....	178
4.4. Кордоцентез .....	182
<b>Глава 5. Пренатальная цитогенетика .....</b>	<b>183</b>
<b>Глава 6. Неинвазивное пренатальное тестирование по клеткам плода в крови матери .....</b>	<b>192</b>

<b>Глава 7. Дородовая диагностика генетической патологии плода в программах вспомогательных репродуктивных технологий</b> .....	200
7.1. Современные виды вспомогательных репродуктивных технологий .....	200
7.2. Особенности пренатальной оценки риска хромосомной патологии плода при применении экстракорпорального оплодотворения .....	203
7.3. Преимплантационная генетическая диагностика .....	204
<b>Глава 8. Периконцепционная профилактика врожденной и наследственной патологии</b> .....	210
8.1. Факторы, вызывающие патологию внутриутробного развития плода в различные периоды .....	210
8.1.1. Лекарственные препараты и беременность .....	212
8.1.2. Алкоголь и беременность .....	219
8.1.3. Наркотики и беременность .....	220
8.1.4. Курение и беременность .....	221
8.1.5. Радиация и беременность .....	222
8.1.6. Химические вещества .....	222
8.2. Периконцепционное применение фолиевой кислоты в целях профилактики врожденных пороков развития .....	223
8.3. Периконцепционное применение гестагенов в целях профилактики врожденной и наследственной патологии .....	227
8.4. Тактика профилактики врожденной и наследственной патологии при планировании беременности .....	231
Заключение .....	233
Список литературы .....	235

