



## ОГЛАВЛЕНИЕ

<i>Предисловие</i> . . . . .	7
<b>Глава 1.</b> Роль генетических факторов в этиологии и патогенезе различных болезней человека . . . . .	11
1.1. Наследственные и многофакторные заболевания . . . . .	11
1.2. Типы и номенклатура мутаций . . . . .	12
1.3. Мутации и болезни . . . . .	18
1.4. Структурный полиморфизм генома . . . . .	19
<b>Глава 2.</b> Хромосомные болезни . . . . .	24
2.1. Общая характеристика . . . . .	24
2.2. Трисомии . . . . .	25
2.3. Числовые аномалии половых хромосом . . . . .	30
2.4. Структурные аномалии хромосом . . . . .	34
2.5. Однородительские дисомии и геномный импринтинг . . . . .	38
2.6. Заболевания с нестабильностью структуры хромосом . . . . .	40
<b>Глава 3.</b> Моногенные болезни . . . . .	43
3.1. Общая характеристика . . . . .	43
3.2. Аутосомно-доминантный тип наследования . . . . .	46
3.3. Аутосомно-рецессивный тип наследования . . . . .	48
3.4. Сцепленный с полом тип наследования . . . . .	49
3.5. Нетрадиционные типы наследования . . . . .	51
<b>Глава 4.</b> Многофакторные болезни . . . . .	54
4.1. Анализ генетических ассоциаций . . . . .	54
4.2. Полногеномное сканирование ассоциаций (GWAS) . . . . .	56
4.3. Генетический контроль предрасположенности к сердечно-сосудистой патологии . . . . .	59
4.4. Генетическая предрасположенность к аутоиммунным заболеваниям . . . . .	61
4.5. Многофакторные заболевания, ассоциированные с полиморфизмом генов ферментов детоксикации ксенобиотиков . . . . .	64
<b>Глава 5.</b> Генетика канцерогенеза . . . . .	66
5.1. Доминантные онкогены и супрессоры опухолей . . . . .	66
5.2. Генетическая теория канцерогенеза . . . . .	68
5.3. Наследственные опухолевые синдромы . . . . .	70
<b>Глава 6.</b> Наследственные болезни обмена . . . . .	78

6.1. Фенилкетонурия . . . . .	78
6.2. Галактоземия . . . . .	81
6.3. Лизосомные болезни накопления . . . . .	82
6.4. Пероксисомные болезни . . . . .	89
<b>Глава 7. Наследственные болезни нервной системы . . . . .</b>	<b>93</b>
7.1. Нейромышечные заболевания . . . . .	93
7.1.1. Прогрессирующие мышечные дистрофии . . . . .	94
7.1.2. Спинальные амиотрофии . . . . .	101
7.1.3. Полиневропатии . . . . .	103
7.1.4. Нервно-мышечные каналопатии — миотонии и миоплегии . . . . .	104
7.1.5. Миастении . . . . .	106
7.2. Наследственные заболевания с преимущественным поражением пирамидной и координаторной систем. Конформационные болезни мозга . . . . .	107
7.3. Заболевания с преимущественным поражением экстрапирамидной системы . . . . .	110
7.4. Факоматозы, или нейрокутаные синдромы . . . . .	116
7.5. Наследственные формы эпилепсии . . . . .	121
<b>Глава 8. Генетика в психиатрии . . . . .</b>	<b>128</b>
8.1. Наследственная умственная отсталость . . . . .	128
8.2. Симптоматические формы эпилепсии . . . . .	132
8.3. Болезнь Альцгеймера . . . . .	135
8.4. Генетические факторы риска больших психозов . . . . .	138
<b>Глава 9. Наследственные болезни сердечно-сосудистой системы . . . . .</b>	<b>141</b>
9.1. Моногенные формы артериальной гипертензии . . . . .	141
9.2. Наследственные кардиомиопатии . . . . .	142
9.3. Нарушения сердечного ритма . . . . .	147
9.4. Врожденные пороки сердца . . . . .	154
9.5. Наследственные заболевания сосудов . . . . .	157
9.6. Нарушения липидного обмена . . . . .	158
<b>Глава 10. Наследственные болезни легких . . . . .</b>	<b>166</b>
10.1. Муковисцидоз . . . . .	166
10.2. Недостаточность $\alpha_1$ -антитрипсина . . . . .	168
10.3. Цилиарная дискинезия . . . . .	169
10.4. Наследственная недостаточность сурфактант-ассоциированных белков . . . . .	170
10.5. Врожденный центральный гиповентиляционный синдром . . . . .	173
10.6. Генетические факторы риска бронхиальной астмы . . . . .	173
<b>Глава 11. Наследственные болезни органов пищеварительной системы. . . . .</b>	<b>176</b>
11.1. Гликогенозы . . . . .	177
11.2. Гепатолентикулярная дегенерация, или болезнь Вильсона–Коновалова . . . . .	178
11.3. Гемохроматоз . . . . .	180
11.4. Врожденные дефекты синтеза и транспорта желчных кислот . . . . .	182
11.5. Печеночная недостаточность, обусловленная дисфункцией митохондрий . . . . .	183

11.6. Врожденная диарея и наследственные синдромы мальабсорбции . . . . .	183
11.7. Наследственный панкреатит . . . . .	186
11.8. Болезнь Гиршпрунга и другие воспалительные заболевания кишечника . . . . .	187
<b>Глава 12. Наследственные заболевания органов мочевыделительной системы. . . . .</b>	<b>193</b>
12.1. Поликистоз почек . . . . .	193
12.2. Нефронофтиз и нефролитиаз. . . . .	195
12.3. Нефротический синдром и фокальный сегментарный гломерулосклероз . . . . .	197
12.4. Синдром Альпорта. . . . .	201
<b>Глава 13. Наследственные эндокринопатии . . . . .</b>	<b>205</b>
13.1. Альдостеронизм . . . . .	205
13.2. Гипофизарный нанизм. . . . .	207
13.3. Болезни тиреоидного обмена . . . . .	211
13.4. Наследственные формы ожирения . . . . .	212
13.5. Сахарный диабет 1-го и 2-го типов . . . . .	215
<b>Глава 14. Генетика пола и наследственные нарушения половой дифференцировки . . . . .</b>	<b>221</b>
14.1. Этапы созревания половых клеток . . . . .	221
14.2. Генетический контроль и наследственные нарушения половой дифференцировки . . . . .	222
14.3. Мужское и женское бесплодие . . . . .	226
14.4. Аденогенитальный синдром . . . . .	228
14.5. Синдром тестикулярной феминизации . . . . .	231
<b>Глава 15. Наследственные нарушения соединительной ткани . . . . .</b>	<b>235</b>
15.1. Наследственные нарушения белков внеклеточного матрикса . . . . .	235
15.2. Синдром Марфана . . . . .	241
15.3. Наследственные нарушения морфогенеза соединительной ткани. . . . .	245
15.4. Краниосиностозы . . . . .	248
<b>Глава 16. Наследственные болезни крови . . . . .</b>	<b>256</b>
16.1. Группы крови АВ0 (ABN) и резус-фактор Rh . . . . .	256
16.2. Гемоглобинопатии . . . . .	260
16.3. Наследственные анемии . . . . .	263
16.4. Гемофилия А и гемофилия В . . . . .	267
16.5. Болезнь Виллебранда . . . . .	268
16.6. Наследственные тромбофилии . . . . .	269
<b>Глава 17. Наследственные иммунодефициты . . . . .</b>	<b>274</b>
17.1. Экспрессия генов иммуноглобулинов и Т-клеточных рецепторов . . . . .	275
17.2. Тяжелый комбинированный иммунодефицит . . . . .	276
17.3. Простой переменный иммунодефицит. . . . .	279
17.4. Хронический гранулематоз . . . . .	279
17.5. Синдромальные формы наследственного иммунодефицита . . . . .	282
<b>Глава 18. Наследственные болезни сенсорных органов . . . . .</b>	<b>286</b>
18.1. Ретинопатии . . . . .	287

18.2.	Патология основных структур глазного яблока . . . . .	292
18.3.	Нистагм и глазной альбинизм . . . . .	294
18.4.	Общая характеристика наследственных форм тугоухости . . . . .	295
18.5.	Моногенная синдромальная тугоухость . . . . .	296
18.6.	Моногенная несиндромальная тугоухость . . . . .	298
<b>Глава 19.</b>	<b>Наследственные эктодермальные нарушения.</b> . . . .	<b>305</b>
19.1.	Кожные аномалии в структуре наследственных синдромов . . . . .	305
19.2.	Ихтиоз и кератоз . . . . .	307
19.3.	Буллезный эпидермолиз . . . . .	310
19.4.	Глазокожный альбинизм. . . . .	312
19.5.	Псориаз и atopический дерматит . . . . .	313
19.6.	Другие эктодермальные нарушения в структуре наследственных синдромов . . . . .	314
19.7.	Эктодермальная дисплазия . . . . .	315
19.8.	Изолированная алопеция и гипотрихия . . . . .	318
19.9.	Аномалии роста и развития зубов . . . . .	322
<b>Глава 20.</b>	<b>Генетика старения . . . . .</b>	<b>330</b>
20.1.	Механизмы клеточного старения . . . . .	330
20.2.	Синдромы преждевременного старения (прогерии) . . . . .	333
20.3.	Гены «старения» и «долголетия» . . . . .	337
20.4.	Генетические особенности долгожителей . . . . .	340
<b>Глава 21.</b>	<b>Профилактика наследственных заболеваний . . . . .</b>	<b>342</b>
21.1.	Медико-генетическое консультирование . . . . .	342
21.2.	Скринирующие программы . . . . .	343
21.3.	Пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний . . . . .	347
<b>Глава 22.</b>	<b>Фармакогенетика. . . . .</b>	<b>352</b>
22.1.	Наследственные медикаментозные идиосинক্রазии. . . . .	353
22.2.	Полиморфизм генов лекарственного метаболизма . . . . .	354
<b>Глава 23.</b>	<b>Лечение наследственных заболеваний . . . . .</b>	<b>358</b>
23.1.	Симптоматическое лечение . . . . .	358
23.2.	Патогенетическое лечение . . . . .	360
23.3.	Этиотропное лечение . . . . .	364
<i>Приложение.</i>	<i>Методы клинической генетики. . . . .</i>	<i>369</i>
1.	Клинико-генеалогический метод . . . . .	369
2.	Цитогенетические методы . . . . .	369
3.	Биохимические методы . . . . .	371
4.	Молекулярно-генетические методы . . . . .	372
<i>Указатель болезней . . . . .</i>	<i>. . . . .</i>	<i>377</i>
<i>Указатель биохимических терминов . . . . .</i>	<i>. . . . .</i>	<i>388</i>
<i>Рекомендуемая литература . . . . .</i>	<i>. . . . .</i>	<i>397</i>

