

Оглавление

Глава 4. Действие генов	5	4.7. Генетика эмбрионального развития	126
4.1. Развитие менделевской парадигмы	5	4.7.1. Активность генов в раннем развитии	127
4.2. Гены и ферменты	8	4.7.2. Поздние стадии эмбрионального развития; фенкопии	129
4.2.1. Гипотеза «один ген – один фермент»	8	4.7.3. Регуляция активности генов у бактерий и эукариот	130
4.2.2. Гены и ферменты у человека: современный уровень знаний	12	4.7.4. Соотношения генотипа и фенотипа при хромосомных aberrациях у человека	133
4.3. Гемоглобин человека	70	4.7.5. Определение пола	136
4.3.1. История изучения гемоглобина	70	Глава 5. Мутации	142
4.3.2. Генетика гемоглобина	72	5.1. Спонтанные мутации	142
4.3.3. Другие типы мутаций, изменяющих гемоглобин	84	5.1.1. Генетические изменения, обусловленные мутациями de novo	142
4.3.4. Талассемии	88	5.1.2. Геномные и хромосомные мутации у человека	143
4.3.5. Популяционная генетика генов гемоглобина	98	5.1.3. Генные мутации: анализ на фенотипическом уровне	158
4.3.6. Пренатальная диагностика гемоглобинопатий	98	5.1.4. Генные мутации: анализ на молекулярном уровне	185
4.4. Генетика антител и системы антиген/рецептор	100	5.1.5. Изучение генных мутаций в отдельных клетках	193
4.5. Фармакогенетика и экогенетика	108	5.1.6. Соматические мутации	196
4.5.1. Фармакогенетика	108	5.2. Мутации, индуцированные облучением и химическими мутагенами	222
4.5.2. Экогенетика	115	5.2.1. Мутации, индуцированные радиацией	223
4.6. Механизм аутосомной доминантности	119	5.2.2. Химически индуцированные мутации	260
4.6.1. Аномальная агрегация субъединиц	120	Глава 6. Популяционная генетика	278
4.6.2. Аномальные субъединицы нарушают функции мультимерных белков	120	6.1. Описание популяций	279
4.6.3. Аномальное ингибирование ферментов по типу обратной связи и структурно аномальные ферменты	121	6.1.1. Закон Харди – Вайнберга: генные частоты	279
4.6.4. Мутации рецепторов	122	6.1.2. Генетический полиморфизм	280
4.6.5. Наследственные дефекты клеточных мембран	124	6.1.3. Наследственные болезни	291
4.6.6. Накопление аномальных фибриллярных белков: наследственные амилоидозы	124		
4.6.7. Доминантно наследуемые опухолевые заболевания	125		

6.2. Систематические изменения генных частот: мутации и отбор	294
6.2.1. Естественный отбор	294
6.3. Отклонение от случайного скрещивания	339
6.3.1. Кровнородственные браки	340
6.3.2. Концепция генетического груза	349

6.3.3. Дифференциация субпопуляций: генетическое расстояние	363
6.3.4. Поток генов	364
6.4. Случайные флуктуации генных частот	367
6.4.1. Генетический дрейф	367
6.4.2. Генетический дрейф в сочетании с мутационным процессом и отбором	369