

ОГЛАВЛЕНИЕ

Предисловие к русскому изданию	5
Предисловие автора	9
Глава I. Генные мутации и единичные замещения аминокислот	11
I. Введение; гены, ДНК и белки	11
II. Варианты гемоглобина	15
III. Структура вариантов гемоглобина	19
IV. Единичные замещения аминокислот и генетический код	26
V. Эффекты единичных замещений аминокислот.	30
Глава II. Один ген — одна полипептидная цепь	38
I. «Гибридные» белки у гетерозигот	39
II. Полипептидные цепи, определяемые несколькими генными локусами (гемоглобин).	48
III. Лактатдегидрогеназа	53
IV. Фосфоглюкомутаза	59
V. Гены и изоферменты	66
VI. Расположение генных локусов, определяющих множественные молекулярные формы белка, в хромосомах	70
Глава III. Дубликации и делегации, их влияние на структуру белка	79
I. Варианты гаптоглобина	79
II. Дубликация генов и эволюция белка	87
III. Неравный кроссинговер	91
IV. Делеции	97
V. Два аминокислотных замещения в одной полипептидной цепи	99
Глава IV. Генные мутации, изменяющие скорость синтеза белка	101
I. Генетическая регуляция синтеза ферментов и других белков	101
II. Структурные гены и гены-регуляторы	103
III. Скорость синтеза полипептидной цепи и структура генов	105
IV. Наследуемые нарушения скорости белкового синтеза — талассемии	108
Глава V. Количественная и качественная вариабельность ферментов	118
I. Количественные вариации ферментативной активности	118
II. Сывороточная холинэстераза (ацилхолин — ацилгидролаза)	120
III. Глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа (Г-6-ФД)	131
IV. Кислая фосфатаза эритроцитов	144

Глава VI. Врожденные нарушения обмена	151
I. Гаррод и концепция «врожденных нарушений обмена»	151
II. Фенилкетонурия	155
III. Галактоземия	158
IV. Недостаточность изоферментов	160
V. Частичная ферментная недостаточность и ее метаболические последствия; ферменты цикла мочевины	165
VI. Гликогенозы	170
VII. Другие болезни «депонирования»	176
VIII. Гетерозиготы	181
IX. Дефекты систем активного транспорта	186
X. Врожденные нарушения, касающиеся метаболизма лекарственных препаратов	193
Глава VII. Группоспецифические вещества крови	200
I. Группы крови ABO	200
II. Локус <i>Secretor</i> и локус «H»	208
III. Локус <i>Lewis</i> , или <i>Le</i>	212
IV. Пути биосинтеза группоспецифических гликопротеидов	215
Глава VIII. Полиморфизм ферментов и других белков в популяциях человека	221
I. «Обычные» и «редкие» варианты	221
II. Масштабы полиморфизма	235
III. Редкие варианты	242
IV. Мутации, отбор и дрейф генов.	243
V. Отбор и явления полиморфизма.	247
VI. Заключительные замечания	251
Глава IX. Генные мутации и наследственные болезни	253
I. Молекулярная патология наследственных болезней	254
II. Доминантность и рецессивность.	261
III. Гетерогенность наследственных болезней	263
IV. Наследственность и среда	270
Приложение I. Нарушения, связанные с недостаточностью определенных ферментов (врожденные нарушения обмена)	277
A. Нарушения углеводного обмена.	277
Б. Нарушения обмена аминокислот.	282
B. Прочие расстройства.	287
Приложение II. Полиморфизм ферментных и других белков	293
Литература	295