

Оглавление

Предисловие редакторов перевода	5	2.2. Хромосомные заболевания человека	62
Предисловие ко второму изданию	7	2.2.1. Синдромы, связанные с аномалиями числа хромосом	62
Предисловие к первому изданию	9	2.2.2. Синдромы, связанные со структурными аномалиями аутосом	71
Введение	10	2.2.3. Половые хромосомы	97
1. История генетики человека	20	2.2.4. Хромосомные aberrации и спонтанные аборт	111
1.1. Греки	20	2.3. Организация генетического материала в хромосомах человека	114
1.2. Ученые до Менделя и Гальтона	21	2.3.1. Структура хроматина	114
1.3. Работа Гальтона «Наследование таланта и характера»	23	2.3.2. Генетический код	121
1.4. Работа Грегора Менделя	24	2.3.3. Тонкая структура генов человека: «Новая генетика»	122
1.5. Прикладные исследования применительно к человеку: «врожденные ошибки метаболизма» по Герроду	25	2.3.4. Динамичность генома	140
1.6. Видимые носители генетической информации: ранние исследования хромосом	26	2.3.5. Геном митохондрий	146
1.7. Первые достижения в области генетики человека	27	2.3.6. Новая генетика и концепция гена	148
1.7.1. Группы крови АВО	27	3. Формальная генетика человека	151
1.7.2. Закон Харди—Вайнберга	28	3.1. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку	151
1.7.3. Достижения генетики человека в период 1910—1930 гг.	28	3.1.1. Кодоминантный тип наследования	152
1.8. Генетика человека, евгеника и политика	28	3.1.2. Аутосомно-доминантный тип наследования	153
1.8.1. Великобритания и США	28	3.1.3. Аутосомно-рецессивный тип наследования	158
1.8.2. Германия	29	3.1.4. X-сцепленные типы наследования	162
1.8.3. Советский Союз	30	3.1.5. Родословные, не соответствующие простым типам наследования	167
1.8.4. Генетика поведения человека	30	3.1.6. «Летальные факторы»	168
1.9. Развитие медицинской генетики (с 50-х гг. по настоящее время)	31	3.1.7. Гены-модификаторы	170
1.9.1. Генетическая эпидемиология	31	3.1.8. Количество известных заболеваний человека с простым типом наследования	173
1.9.2. Биохимические методы	31	3.2. Закон Харди—Вайнберга и его приложения	175
1.9.3. Индивидуальные биохимические различия	31	3.2.1. Формулировка и вывод закона	175
1.9.4. Цитогенетика, генетика соматических клеток, пренатальная диагностика	32	3.2.2. Соотношения Харди—Вайнберга доказывают генетическую основу группы крови системы АВО	176
1.9.5. Методы исследования ДНК в медицинской генетике	33	3.2.3. Генные частоты	179
1.9.6. Нерешенные проблемы	34	3.3. Статистические методы формальной генетики: анализ сегрегационных отношений	180
2. Хромосомы человека	35	3.3.1. Сегрегационные отношения как вероятности	180
2.1. Цитогенетика человека—запоздалое, но счастливое рождение	35	3.3.2. Простые вероятностные проблемы в генетике человека	181
2.1.1. История развития цитогенетики человека	36		
2.1.2. Нормальный кариотип человека в митозе и мейозе	41		

3.3.3. Тестирование сегрегационных отношений в отсутствие смещений, связанных с регистрацией: кодоминантное наследование	182	3.6. Условия и ограничения генетического анализа у человека мультифакториальное наследование	230
3.3.4. Тестирование сегрегационных отношений: редкие признаки	183	3.6.1. Уровни генетического анализа	230
3.3.5. Дискриминация клинико-генетических вариантов: генетическая гетерогенность	186	3.6.2. Мультифакториальное наследование в комбинации с пороговым эффектом	249
3.3.6. Заболевания со сложным типом наследования	187	3.7. Генетический полиморфизм и патология	260
3.4. Сцепление: локализация генов на хромосомах	191	3.7.1. Новая стратегия исследований	260
3.4.1. Классические подходы в экспериментальной генетике: эксперименты по скрещиванию и гигантские хромосомы	191	3.7.2. Ассоциация заболеваний с группами крови	261
3.4.2. Анализ сцепления у человека: классический метод родословных	193	3.7.3. Система HLA и заболевания	267
3.4.3. Анализ сцепления у человека: гибридизация клеток и ДНК-технология	199	3.7.4. Полиморфизм L ₁ -антитрипсина и патология	272
3.5. Тесно сцепленные и функционально родственные гены	206	3.8. Концепция: природа — воспитание. Близнецовый метод	275
3.5.1. Некоторые примеры из экспериментальной генетики	206	3.8.1. Исторические замечания	275
3.5.2. Некоторые особенности генетической карты человека	207	3.8.2. Исходная концепция	276
3.5.3. Почему существуют кластеры генов?	208	3.8.3. Биология близнецовости	276
3.5.4. Группы крови: Rh-комплекс, неравновесие по сцеплению	209	3.8.4. Ограничения близнецового метода	280
3.5.5. Главный комплекс гистосовместимости (МНС)	213	3.8.5. Диагностика зиготности	283
3.5.6. Генетическая детерминация мимики у бабочек	223	3.8.6. Применение близнецового метода для анализа альтернативных признаков	283
3.5.7. Гены X-хромосомы человека, имеющие родственные функции	225	3.8.7. Пример: проказа в Индии	284
3.5.8. Неравный кроссинговер	227	3.8.8. Близнецовые исследования других широко распространенных заболеваний	286
		3.8.9. Близнецовый метод в изучении признаков с непрерывным распределением	288
		3.8.10. Значения оценок наследуемости: данные по росту	288
		3.8.11. Метод близнецовых семей	291
		3.8.12. Метод контроля по партнеру	292
		3.8.13. Вклад генетики человека в теорию болезней	292
		3.8.14. Современное представление о генетике широко распространенных болезней	297