

ОГЛАВЛЕНИЕ

Предисловие	9
Введение	12
Глава I. Наследственность и изменчивость	
1. Законы Менделя	17
2. Полигенное наследование. Понятие о норме реакции	22
3. Изменчивость	22
Фенотипическая изменчивость	23
Онтогенетическая изменчивость	23
Модификационная изменчивость	23
Наследственная изменчивость	23
Комбинативная изменчивость	23
Мутационная изменчивость	24
Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов	24
Глава II. Методы исследования	
1. Клинико-генеалогический метод	27
Методика составления родословной	28
Клинико-психологическое обследование	30
Клинико-генетическая диагностика	31
2. Близнецовый метод	31
Сбор близнецового материала	32
Методы диагностики зиготности в изучении близнецов	32
Анализ близнецовых данных	35
Причины многоплодия	37
3. Цитогенетический метод	37
4. Иммуногенетический метод	38
Система групп крови АВО	39
Система резус	40
5. Биохимический метод	41
6. Популяционно-генетический метод	41
7. Молекулярно-генетический метод	45
Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов	47

Глава III. Уровни организации наследственного аппарата

1. Гены	49
Взаимодействия аллельных генов	52
Взаимодействия неаллельных генов	52
Информационные клеточные процессы	54
Репликация	54
Митотический (клеточный) цикл	55
Этапы биосинтеза белка	55
2. Хромосома как носитель наследственной информации	57
Хромосомная теория наследственности	57
Хромосомный уровень определения пола	58
Поведение хромосом в митозе и мейозе	60
Морфология хромосом	63
Классификация хромосом	64
Методы дифференциальной окраски хромосом	69
Структура хромосом	70
Хромосомные мутации	73
Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов	80

Глава IV. Наследственные болезни

1. Причины и характер протекания наследственных болезней	86
Семейное накопление случаев болезни	86
Хронический прогрессирующий или рецидивирующий характер течения болезни	87
Множественность (полисистемность) поражения	89
Наличие дисплазий и врожденных пороков развития	89
Резистентность к терапии	89
2. Генные болезни	90
Болезни с аутосомно-доминантным типом наследования	94
Болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования	98
X-сцепленное наследование	99
X-сцепленное рецессивное наследование	99
X-сцепленный доминантный тип наследования	104
3. Хромосомные болезни	106
Механизмы геномных мутаций	109
Этиология хромосомных болезней на модели синдрома Дауна	110
Синдром «копачьего крика»	114
Трисомия-18	115
Синдром де Груши	115
Синдром Лежена	115
Синдром Патау	116
Синдром Реторе	116
Аномалии в системе половых хромосом	117
Синдром Клайнфелтера	117
Синдром Шерешевского—Тернера	118
Трисомия-X	118
Синдром-47, XYY	119
4. Болезни с наследственной предрасположенностью	119

Моногенные формы болезней с наследственной предрасположенностью	124
Полигенные формы болезней с наследственной предрасположенностью	124
Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов	128
Глава V. Лечение наследственных болезней	
1. Симптоматическое лечение	140
2. Патогенетическое лечение	141
Коррекция обмена на уровне субстрата	141
Усиленное выведение продуктов нарушенного обмена	142
Метаболическая ингибция и индукция метаболизма	143
Коррекция обмена на уровне продуктов гена	143
Коррекция на уровне ферментов	144
Хирургический метод лечения иммунодефицитных состояний	145
3. Этиологическое лечение	145
Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов	146
Глава VI. Медико-генетическое консультирование	
1. Клинико-психолого-педагогическая диагностика отклонений в развитии у детей	147
2. Деятельность медико-генетических консультаций	149
Показания для направления на медико-генетическое консультирование	149
Задачи и этапы медико-генетического консультирования	149
Штат медико-генетической консультации	150
3. Пренатальная диагностика	150
Показания для пренатальной диагностики	151
Методы пренатальной диагностики	151
Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов	153
Глава VII. Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте	
1. Интеллектуальные нарушения у детей	158
2. Генетика умственной отсталости	167
3. Эпидемиология	168
4. Этиология	168
Легкие (мягкие) формы умственной отсталости	169
Тяжелые формы умственной отсталости	171
5. Синдромы интеллектуальных нарушений	172
Синдром Нунан	173
Синдром Рубинштейна—Тейби	175
Синдром Вильямса (синдром «лицо эльфа»)	185
Синдром Дубовица	191
Синдром Барде—Бидля	192

Синдром Гольтца (дермальная фокальная гипоплазия)	194
Синдром Опица—Каведжиа (синдром FG)	196
Синдром Корнелии де Ланге	197
Синдром Беквита—Видемана	200
Синдром Прадера—Вилли и синдром Ангельмана	201
Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов	206

Глава VIII. Генетика сенсорных нарушений

1. Роль генетических факторов в происхождении нарушений слуха у детей	207
2. Типы наследования моносимптоматических нарушений слуха	212
Врожденные рецессивные нейросенсорные глухота и тугоухость	214
Врожденные доминантные нейросенсорные нарушения слуха	214
Рецессивные сцепленные с полом врожденные дефекты слуха	216
Детская прогрессирующая тугоухость	217
Синдромальные формы нарушений слуха и сложного сенсорного дефекта	223
Синдром Ваарденбурга	223
Синдром Ушера	227
Синдром Пендредда	228
Синдром Жервелла—Ланге—Нильсена	231
3. Роль генетических факторов в этиологии нарушений зрения	236
Этиология нарушений зрения и сложных дефектов сенсорных систем	236
Аномалии глазного яблока	237
Микрофтальмия и анофтальмия	237
Криптофтальмия	238
Болезни роговицы	239
Аномалии хрусталика	240
Аномалии радужки	245
Заболевания сетчатки	246
Нистагм	247
4. Проблемы коррекции при сенсорных и сложных дефектах	248
Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов	250

Глава IX. Роль генетических факторов в этиологии речевых и интеллектуальных нарушений у детей

1. Общие вопросы	254
2. Ринолалия	258
3. Расстройства звукопроизношения (дислалии)	261
4. Расстройства экспрессивной речи	263
5. Расстройства импрессивной речи	264
6. Специфические расстройства развития школьных навыков	265
Специфическая задержка чтения (дислексия)	265
Изолированные расстройства письма (дисграфия)	266
7. Заикание	268

8. Речевые расстройства при проявлениях раннего детского аутизма (РДА)	269
9. Речевые нарушения при детской шизофрении	271
10. Нарушения речи при синдроме ломкой X-хромосомы	282
11. Сочетание речевых и интеллектуальных нарушений при наследственной гиперкальциемии (синдроме Вильямса)	284
12. Сочетание умственной отсталости с ринолалией и недоразвитием речи при рото-лице-пальцевом синдроме	285
13. Синдромы речевых расстройств при наследственно обусловленных заболеваниях обмена веществ	285
14. Расстройства речи при синдроме Дауна	286
Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов	287

Глава X. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата у детей

1. Типы наследования деформаций позвоночника	289
Нейродиспластические сколиозы и кифозы	290
Деформации позвоночника при наследственных болезнях	291
Деформации скелета при синдроме Марфана	291
2. Наследственно-дегенеративные заболевания нервной системы	297
Наследственные болезни нервно-мышечной системы	298
3. Моногенные наследственные болезни ЦНС с поражением двигательной сферы	306
4. Митохондриальные энцефалопатии	310
5. Пероксисомные болезни	310
6. Нарушения опорно-двигательного аппарата при хромосомных болезнях	311
Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов	312

Глава XI. Роль генетических факторов в возникновении эмоционально-личностных нарушений, девиантных форм поведения и детских психических расстройств

1. Нарушения поведения при шизофрении	315
2. Нарушения поведения при аффективных расстройствах	315
3. Эмоционально-поведенческие пароксизмы при эпилепсии	317
4. Пограничные формы эмоциональных и поведенческих расстройств	317
5. Генетика аффективных расстройств	320
6. Генетически обусловленные формы нарушений коммуникативного поведения при раннем детском аутизме	321
7. Этиология и патогенез раннего детского аутизма	327
8. Синдромальные формы нарушений эмоционально-волевой сферы и поведения	330
Аутистическое поведение при некоторых генетических заболеваниях	330
Генетика эпилептических синдромов у детей	334
Синдром дефицита внимания и гиперактивности	336
Синдром Жилия де ля Туретта	340

Синдром Аспергера	346
Синдром астенической несостоятельности	346
Гебефренический синдром	347
Гебоидный синдром	347
Апатико-абулический синдром	349
Вопросы и задания для самостоятельной работы студентов	349
Рекомендованная литература	351
Краткий словарь терминов	353