

УДК 575
ББК 28.04
П19

Цветные таблицы:
Jürgen Wirth, Prof. of Visual Communication, Dreieich, Germany

Переводчик:
Н. С. Тихомирова

Серия основана в 2006 г.

Пассарг Э.

П19 Наглядная генетика / Э. Пассарг ; пер. с англ. под ред. д-ра биол. наук Д. В. Ребрикова. — Электрон. изд. — М. : Лаборатория знаний, 2020. — 511 с. — (Наглядная медицина). — Систем. требования: Adobe Reader XI ; экран 10". — Загл. с титул. экрана. — Текст : электронный.

ISBN 978-5-00101-934-3

Издание в наглядной форме в виде цветных схем описывает основы, последние достижения и прикладные аспекты генетики, одной из самых динамично развивающихся биологических наук. Кроме обзора важнейших разделов, в том числе геномики, описаны генетические основы наследственных заболеваний человека, для каждого из которых указан соответствующий номер в базе данных по моногенным заболеваниям.

Для студентов и преподавателей биологических и медицинских вузов, генетиков, биохимиков, молекулярных биологов, а также всех интересующихся генетикой и генетическими основами наследственных заболеваний.

УДК 575
ББК 28.04

Деривативное издание на основе печатного аналога: Наглядная генетика / Э. Пассарг ; пер. с англ. под ред. д-ра биол. наук Д. В. Ребрикова. — М. : Лаборатория знаний, 2020. — 508 с. : ил. — (Наглядная медицина). — ISBN 978-5-00101-289-4.

В соответствии со ст. 1299 и 1301 ГК РФ при устранении ограничений, установленных техническими средствами защиты авторских прав, правообладатель вправе требовать от нарушителя возмещения убытков или выплаты компенсации

Copyright © 2017 of the original English language edition
by Georg Thieme Verlag KG, Stuttgart, Germany.
Original title: "Color Atlas of Genetics", 5th ed.
by Eberhard Passarge
© 2017 оригинальное англоязычное издание Georg
Thieme Verlag KG, Штутгарт, Германия.
Оригинальное название: Eberhard Passarge
«Color Atlas of Genetics», 5-е изд.
© Лаборатория знаний, 2020

ISBN 978-5-00101-934-3

ОГЛАВЛЕНИЕ

Предисловие	11
Благодарности	13
Об авторе	14

Введение 15

Введение

Литература, цитируемая в тексте	29
Рекомендуемая литература	31
Избранные сайты с информацией о генетике и геноме	32
Достижения, которые способствовали развитию генетики	33

Основы 41

Основы

Филогенетическое древо живых организмов	42
Происхождение человека	44
Из Африки: к человеку современного типа	46
Клетка и ее компоненты	48
Генетические основы процессов старения	50

Молекулярные основы генетики

Углеводы	52
Липиды (жирные кислоты)	54
Аминокислоты	56
Нуклеотиды и нуклеиновые кислоты ДНК и ее компоненты	58
ДНК как носитель генетической информации	62
Структура ДНК	64
Репликация ДНК	66
Поток генетической информации: транскрипция и трансляция	68
Генетический код	70
Структура гена у эукариот	72

Анализ ДНК

Эндонуклеазы рестрикции	74
-----------------------------------	----

Амплификация ДНК	76
Секвенирование ДНК	78
Высокопроизводительное секвенирование ДНК (секвенирование второго и третьего поколений)	80
Клонирование ДНК	82
Библиотеки ДНК	84
Саузерн-блот (Саузерн-гибридизация)	86

Изменчивость ДНК

Изменчивость генома	88
Гены и мутации	90
Мутации, связанные с модификацией азотистых оснований	92
Мутации, возникающие в результате ошибок репликации	94

Обработка ДНК

Репарация ДНК	96
Транспозиция	98
Экспансия тринуклеотидных повторов	100

Эукариотические клетки

Межклеточная коммуникация	102
Гаплоидные и диплоидные дрожжевые клетки	104
Регуляция клеточного цикла	106
Деление клетки: митоз	108
Мейоз в зародышевых клетках	110
Мейоз, профазы I	112
Гаметогенез	114
Программируемая гибель клетки	116
Культуры клеток	118

Общая генетика

Менделевские признаки	120
Передача признаков следующему поколению	122
Независимое наследование признаков	124

Фенотип и генотип: применение в генетическом консультировании	126	Взаимодействие ДНК и белков	186
Расщепление по генотипу	128	Другие механизмы регуляции транскрипции	188
Моногенное наследование	130	Некодирующие РНК	190
Сцепление генов и рекомбинация	132	Нокаут гена	192
Сцепление генов и анализ сопряженности	134	Эпигенетическая изменчивость	
Генетика количественных признаков	136	Метилирование ДНК	194
Распределение аллелей в популяции	138	Обратимые изменения структуры хроматина	196
Закон Харди–Вайнберга	140	Геномный импринтинг	198
Географическое распределение аллелей	142	Инактивация X-хромосомы у млекопитающих	200
Близкородственное скрещивание	144	Сигнальные пути	
Близнецы и процесс их образования	146	Проведение сигнала в клетке	202
Хромосомы		Гетеродимерные G-белки	204
Хромосомы и гены	148	Сигнальные пути TGF β и Wnt/ β -катенина	206
Структурная организация хромосом	150	Сигнальные пути Hedgehog и TNF	208
Функциональные элементы хромосом	152	Сигнальный путь Notch/Delta	210
Нуклеосомы	154	Гены эмбрионального развития	
Упаковка ДНК в хромосомах	156	Гены эмбрионального развития <i>Drosophila melanogaster</i>	212
Теломеры	158	Нох-гены	214
Хромосомы в метафазе	160	Рыбки данио: позвоночные с прозрачными эмбрионами	216
Идеограмма хромосом человека	162	Клеточная родословная нематоды <i>Caenorhabditis elegans</i>	218
Карิโอотипы человека и мыши	164	Геномика	221
Получение препарата метафазных хромосом для анализа	166	Геномика	
Флуоресцентная гибридизация <i>in situ</i>	168	Геномика: изучение организации геномной информации	222
Идентификация хромосом методом многоцветной флуоресцентной гибридизации <i>in situ</i>	170	Геномы микроорганизмов	224
Анеуплоидия	172	Архитектура генома человека	226
Хромосомная транслокация	174	Регуляторные элементы в архитектуре генома человека	228
Структурные хромосомные аномалии	176	Анализ генома с использованием ДНК-микрочипов (микроматричный анализ)	230
Регуляция функции генов		Сканирование генома и сравнительная геномная гибридизация	232
Рибосомная РНК и синтез белков	178	Сравнительная геномная гибридизация	234
Этапы транскрипции	180	Полногеномный поиск ассоциаций	236
Основные принципы генной регуляции	182	Мобильные генетические элементы	238
Регуляция экспрессии генов у эукариот	184		

CRISPR-Cas — система редактирования генома	240
Эволюция генов и геномов	242
Сравнительная геномика	244
Геномная структура	
X- и Y-хромосом человека	246
Митохондриальный геном человека	248

Медицинская генетика 251

Генетическая классификация болезней	
Геномные болезни	252
Заболевания, связанные с нарушением структуры хроматина	254
Заболевания, связанные с перестройкой <i>цис</i> -регуляторных элементов	256
Заболевания, связанные с дефектами теломер	258
Заболевания, вызванные дефектами ядерной оболочки	260
Заболевания, вызванные дисфункцией когезина	262
Заболевания, возникающие из-за структурных аномалий ресничек (цилиопатии)	264
Нейрокриптопатии	266
Нарушение регуляции сигнального пути RAS-MAPK	268
Болезни экспансии повторов	270
Синдром ломкой X-хромосомы	272
Болезни импринтинга	274

Нарушение гомеостаза	
Митохондриальные заболевания	276
Нарушение транспорта ионов хлора через клеточную мембрану: муковисцидоз	278
Нарушение функции ионных каналов: синдром удлинённого интервала QT	280
Недостаточность α_1 -антитрипсина	282
Гемофилия А и В	284
Болезнь Виллебранда	286
Фармакогенетика	288
Гены цитохрома P450	290

Нарушения метаболизма	
Генетика сахарного диабета	292
Расщепление аминокислот и метаболические нарушения цикла мочевины	294
Путь биосинтеза холестерина	296
Постскваленовый этап биосинтеза холестерина	298
Семейная гиперхолестеринемия	300
Мутации рецептора ЛПНП	302
Лизосомные болезни накопления	304
Дефекты лизосомных ферментов	306
Мукополисахаридозы	308
Пероксисомные болезни	310

Иммунная система	
Компоненты иммунной системы	312
Молекулы иммуноглобулинов	314
Разнообразие антител	316
Перестройка генов иммуноглобулинов	318
T-клеточный рецептор	320
Главный комплекс гистосовместимости	322
Эволюция суперсемейства иммуноглобулиновых генов	324
Первичные иммунодефициты	326

Развитие онкологических заболеваний	
Генетические причины рака	328
Категории генов	330
Геном опухоли	332
Ген-супрессор опухолевого роста TP53	334
Ген APC и семейный аденоматозный полипоз	336
Гены предрасположенности к раку молочной железы и яичников	338
Онкогенные хромосомные транслокации	340
Ретинобластома	342
Нейрофиброматоз	344
Заболевания, связанные с геномной нестабильностью	346
Заболевания, вызванные нарушениями эксцизионной репарации ДНК	348

Повреждения структуры клеток и тканей

Белки цитоскелета эритроцитов	350
Наследственные мышечные дистрофии.	352
Мышечная дистрофия Дюшенна	354
Мутации рецептора фактора ро- ста фибробластов и скелетные дисплазии	356
Синдром Марфана и синдром Лойеса–Дитца	358
Коллагеновые болезни.	360
Несовершенный остеогенез.	362
Молекулярные механизмы осте- огенеза	364

Повреждения гемоглобина

Гемоглобин	366
Гены гемоглобина.	368
Серповидноклеточная анемия	370
Мутации генов глобинов	372
Талассемии	374
Персистенция фетального гемо- глобина	376

Половая детерминация и дифференцировка

Детерминация пола у млекопи- тающих.	378
Половая дифференцировка	380
Нарушения половой детермина- ции и половой дифференцировки	382
Врожденная гиперплазия коры надпочечников	384

Чувственное восприятие

Фоторецептор родопсин.	386
Пигментная дистрофия сетчатки	388

Цветовое зрение	390
Слух	392
Обонятельные рецепторы	394
Вкусовые рецепторы млекопи- тающих.	396

Хромосомные aberrации

Хромосомные aberrации	398
Триплоидия, моносомия X, до- полнительная X- или Y-хромосома	400
Микроделеционные синдромы	402

Генетическая диагностика

Краткое руководство по генети- ческой диагностике.	404
Генотерапия и терапия стволо- выми клетками	406

Патологическая анатомия генома человека

Локусы наследственных заболе- ваний человека	408
---	-----

Расположение локусов на хромосомах (алфавитный указатель)

Рекомендуемая литература

по разделам	419
Основы.	419
Геномика.	434
Медицинская генетика.	438

Приложения

Приложение (дополнительная информация)	460
---	-----

Глоссарий	475
---------------------	-----

Указатель.	504
--------------------	-----