



Министерство образования Республики Беларусь

Учреждение образования

«Белорусский государственный педагогический университет
имени Максима Танка»

В. В. Радыгина, О. В. Даливеля, В. Ф. Черник

**МЕДИКО-БИОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ
КОРРЕКЦИОННОЙ ПЕДАГОГИКИ
И СПЕЦИАЛЬНОЙ ПСИХОЛОГИИ**

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

Рекомендовано учебно-методическим объединением
по педагогическому образованию в качестве
учебно-методического пособия для студентов
учреждений высшего образования, обучающихся
по специальностям: 1-03 03 05 Логопедия,
1-03 03 06 Сурдопедагогика, 1-03 03 07 Тифлопедагогика,
1-03 03 08 Олигофренопедагогика

Минск 2016

БИБЛИОТЕКА БГЛУ

ИНВ. № 1723495

УДК 575(075.8)

ББК 28.04я73

P15

Печатается по решению редакционно-издательского совета БГПУ

Рецензенты:

доктор биологических наук, главный научный сотрудник

ЦБС НАН Беларуси *Е. Н. Кутас*;

кандидат биологических наук, заведующий НИЛ молекулярной

генетики и биотехнологии кафедры генетики БГУ *И. Н. Феклистова*

Радыгина, В. В.

P15 Медико-биологические основы коррекционной педагогики и специальной психологии. Основы генетики человека : учеб.-метод. пособие / В. В. Радыгина, О. В. Даливеля, В. Ф. Черник. – Минск : БГПУ, 2016. – 312 с.

ISBN 978-985-541-277-0.

В пособии в доступной форме освещены вопросы общей и медицинской генетики. Охарактеризованы методы изучения генетики человека. Рассматриваются цитологические и биохимические основы наследственности человека, закономерности наследования признаков, взаимодействия генов и изменчивости. Изложены генетические причины возникновения генных и хромосомных болезней, их клинические симптомы, типы наследования, методы диагностики, а также основы профилактики наследственной патологии и медико-генетического консультирования. Особое внимание уделено принципам решения типовых генетических задач и выполнению тестовых заданий по основам генетики человека.

Адресуется студентам дефектологических специальностей, может быть полезно студентам медицинских колледжей.

УДК 575(075.8)

ББК 28.04я73

ISBN 978-985-541-277-0

© Радыгина В. В., Даливеля О. В., Черник В. Ф., 2016

© БГПУ, 2016

Оглавление

ПРЕДИСЛОВИЕ	3
ГЛАВА 1. ГЕНЕТИКА: ПРЕДМЕТ, ЗАДАЧИ, МЕТОДЫ И ИСТОРИЯ РАЗВИТИЯ	5
1.1. Общее представление о генетике как науке. Основные методы генетики человека	5
1.2. История развития генетики	15
ГЛАВА 2. ОСНОВЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ	18
2.1. Нуклеиновые кислоты – носители наследственной информации	18
2.2. Матричные процессы в клетке	23
2.3. Практическое использование достижений молекулярной генетики. Генетическая (генная) инженерия	42
ГЛАВА 3. ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ	56
3.1. Организация генетического материала	56
3.2. Передача генетического материала	65
ГЛАВА 4. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ У ЧЕЛОВЕКА	79
4.1. Законы наследования признаков Г. Менделя и Т. Моргана	79
4.2. Взаимодействие аллельных генов	87
4.3. Взаимодействие неаллельных генов	105
4.4. Сцепленное с полом наследование	110

4.5. Наследование в популяции	118
ГЛАВА 5. ИЗМЕНЧИВОСТЬ	127
5.1. Модификационная изменчивость	127
5.2. Генотипическая изменчивость	129
ГЛАВА 6. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ И ИХ КЛАССИФИКАЦИЯ	147
6.1. Классификация и общие клинические признаки наследственных заболеваний.....	147
6.2. Генеалогический анализ при наследственных заболеваниях	150
6.3. Типы наследования моногенных заболеваний	152
ГЛАВА 7. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ	166
7.1. Классификация, частота встречаемости, особенности проявления хромосомных болезней	166
7.2. Характеристика хромосомных болезней	169
7.2.1. Аномалии аутосом	169
7.2.2. Синдромы частичной утраты короткого плеча хромосомы	177
7.2.3. Аномалии половых хромосом (гоносомные аномалии)	180
7.2.4. Микроцитогенетические синдромы	186
7.2.5. Лечение хромосомных болезней	189
ГЛАВА 8. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ	191
8.1. Моногенные заболевания: частота встречаемости, классификация, особенности проявления	191

8.2. Моногенные заболевания аутосомно-рецессивного типа.....	193
8.2.1. Моногенные болезни с нарушением аминокислотного обмена.....	194
8.2.2. Наследственные заболевания с нарушением обмена гормонов.....	198
8.2.3. Наследственные заболевания с нарушением обмена углеводов (ферментопатии).....	200
8.2.4. Наследственные синдромы с нарушением всасывания питательных веществ.....	201
8.2.5. Синдромы с аутосомно-рецессивным типом наследования.....	203
8.3. Моногенные аутосомно-доминантные заболевания.....	204
8.4. Сцепленные с X-хромосомой заболевания.....	208
8.4.1. Моногенные заболевания X-сцепленного доминантного типа наследования.....	209
8.4.2. Моногенные заболевания X-сцепленного рецессивного типа наследования.....	211
8.5. Моногенные нарушения зрения.....	216
8.6. Наследственные заболевания с нарушением свертывающей системы крови.....	217
8.7. Наследственные болезни обмена липидов (сфинголипидозы).....	218
8.8. Наследственные болезни соединительной ткани.....	221
8.9. Мультифакториальные болезни.....	224

ГЛАВА 9. ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ	231
9.1. Медико-генетическое консультирование	231
9.2. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней	234
9.3. Методы диагностики наследственных моногенных и хромосомных заболеваний	238
9.4. Принципы лечения и профилактики наследственных болезней человека	240
ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ САМОКОНТРОЛЯ ЗНАНИЙ	242
ЛИТЕРАТУРА	255
ПРИЛОЖЕНИЯ	256
Приложение 1	256
Приложение 2	263