

Под редакцией  
М. Р. Спейчера,  
С. Е. Антонракиса,  
А. Г. Мотулски

# ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА ПО ФОГЕЛЮ И МОТУЛСКИ



Проблемы и подходы  
*4-е издание*



ИЗДАТЕЛЬСТВО Н-Л

УДК 575  
ББК 52.5  
Г34

*Научный редактор перевода*  
член-корр. РАН, профессор Владислав Сергеевич Баранов

*Редакторы перевода*  
д. б. н. Татьяна Константиновна Кащеева, д. б. н. Татьяна Владимировна Кузнецова

*Перевод с английского*  
Латыпов Артур Шамильевич, Сойдла Тыну Рихович, Юдин Александр Львович, Фридлянская Ирина Исааковна

**Г34 Генетика человека по Фогелю и Мотулски.** Проблемы и подходы / ред. М. Р. Спейчер, С. Е. Антонаракис, А. Г. Мотулски; пер. с англ. А. Ш. Латыпов [и др.]; научн. ред. В. С. Баранов, ред. Т. К. Кащеева, Т. В. Кузнецова. — 4-е издание. — СПб.: Изд-во Н-Л, 2013. — 1056 с.

**ISBN 978-5-94869-167-1**

Книга является переводом последнего (4-го) одноименного всемирно известного руководства Ф. Фогеля и А. Мотулски. Только второе и пока единственное издание этого фундаментального труда издавалось на русском языке еще в 1989 г. С тех пор в генетике человека произошли поистине революционные события, связанные с расшифровкой генома человека, идентификацией и картированием его генов, появлением новых методов, новых научных и прикладных направлений. В отличие от предыдущих изданий книга подготовлена большим коллективом (80 человек) — специалистов мирового уровня по соответствующим разделам генетики.

Книга знакомит с современным состоянием и последними достижениями мировой науки по всем основным направлениям генетики человека, представляет несомненный интерес для генетиков, биологов, врачей, преподавателей, студентов университетов, медицинских вузов и педагогических институтов, для всех, интересующихся научными, медицинскими, философскими и социальными проблемами генетики человека в XXI веке — веке Геномики.

УДК 575  
ББК 52.5



Издание осуществлено при финансовой поддержке Российского фонда фундаментальных исследований по проекту № 13-04-07007, не подлежит продаже

*Научное издание*

*Под редакцией:* Майкла Р. Спейчера, Стилианоса Е. Антонаракиса, Арно Г. Мотулски  
**Генетика человека по Фогелю и Мотулски.** Проблемы и подходы. 4-е издание  
*Научный редактор перевода:* Владислав Сергеевич Баранов

DOI 10.1007/978-3-540-37653-8  
Springer Heidelberg Dordrecht London New York  
Контрольный номер библиотеки Конгресса: 2009931325

Эта работа является предметом авторского права. Все права защищены, никакая часть данного произведения не может быть воспроизведена полностью или частично путем письменного перевода, размножения, повторного использования иллюстраций, декламации, радиовещания, размножения на микрофильмах или любым другим способом, а также путем хранения в базах данных. Дублирование этой публикации или ее части допускается только в соответствии с положениями Закона об авторском праве Германии от 9 сентября 1965 года, в его текущей версии и разрешение на использование всегда должно быть получено от Springer. Нарушения подлежат ответственности по Немецкому закону об авторском праве. Использование общих описательных имен, зарегистрированных имен, торговых марок, и т. д. в этой публикации не подразумевает, даже при отсутствии спецификации, что такие имена освобождены от соответствующих законов и положений и поэтому бесплатны для общего использования.

Дизайн обложки: Estudio Calamar, Испания

© Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2010

Springer — часть Springer Science+Business Media (www.springer.com)

ISBN 978-5-94869-151-0 (рус.)

ISBN 978-3-540-37653-8 (англ.)

e-ISBN 978-3-540-37654-5 (англ.)

© ООО «Издательство Н-Л», 2013. Издание на русском языке, перевод на русский язык, оформление, оригинал-макет

© Баранов В. С. научн. ред., Кащеева Т. К., Кузнецова Т. В. ред., 2013.

## Оглавление

<b>Введение</b> .....	<b>58</b>
<b>1. История генетики человека</b> .....	<b>70</b>
Арно Г. Мотулски	
<b>2. Структура и изменчивость генома человека</b> .....	<b>88</b>
Стилианос Е. Антонаракис	
<b>3. Хромосомы</b> .....	<b>111</b>
Майкл Р. Спейчер	
<b>4. От генов к геномике и протеомике</b> .....	<b>197</b>
Майкл Р. Спейчер	
<b>5. Формальная генетика человека: типы наследования</b> .....	<b>224</b>
Арно Г. Мотулски	
<b>6. Анализ сцепления моногенных признаков</b> .....	<b>269</b>
Арно Г. Мотулски и Майкл Дин, подготовлено Майклом Р. Спейчером	
<b>7. Олигогенные болезни</b> .....	<b>300</b>
Джон Ф. Робинсон и Николас Катсанис	
<b>8. Формальная генетика человека:     мультифакторное наследование     и частые болезни</b> .....	<b>321</b>
Эндрю Г. Кларк	
<b>8.1. Уроки полногеномных исследований ассоциаций     при мультифакторных заболеваниях и сложных признаках</b> .....	<b>346</b>
Джек С. Бекман и Стилианос Е. Антонаракис	
<b>9. Эпигенетика</b> .....	<b>358</b>
Бернард Хоршемке	
<b>10. Мутации генов у человека: механизмы и последствия</b> .....	<b>379</b>
Стилианос Е. Антонаракис и Дэвид Н. Купер	
<b>11. Гемоглобин человека</b> .....	<b>426</b>
Джордж П. Патринос и Стилианос Е. Антонаракис	



<b>12.</b>	<b>Генетика инфекционных болезней человека</b> .....	<b>464</b>
	Александр Алканс, Абель Лоран и Жан-Лоран Казанова .....	464
<b>13.</b>	<b>Действие генов: генетика развития</b> .....	<b>478</b>
	Стефан Мундлос	
<b>14.</b>	<b>Генетика рака</b> .....	<b>512</b>
	Ян Томлинсон	
<b>15.</b>	<b>Роль эпигенома в развитии опухолей человека</b> .....	<b>532</b>
	Ромуло М. Брена и Хозе Ф. Костелло	
<b>16.</b>	<b>Принципы популяционной генетики и популяции человека</b> .....	<b>549</b>
	Эммануил Т. Дермитзакис	
<b>17.</b>	<b>Кровное родство, генетический дрейф и генетические болезни в популяциях с небольшим числом основателей</b> .....	<b>569</b>
	Алан Биттлс	
<b>18.</b>	<b>Эволюция человека</b> .....	<b>591</b>
	Михаэль Хофрайтер	
<b>19.</b>	<b>Сравнительная геномика</b> .....	<b>620</b>
	Росс С. Хардисон	
<b>20</b>	<b>Генетика и геномика структуры популяций человека</b> .....	<b>655</b>
	Сохини Рамачандран, Хуа Танг, Райан Н. Гутенкунст, Карлос Д. Бустаманте, София С. Ванг, Терри Х. Бити и Муин Дж. Хури	
<b>22.</b>	<b>Фармакогенетика</b> .....	<b>701</b>
	Николь М. Уолли, Паола Николетти и Давид Б. Гольдштейн	
<b>23.</b>	<b>Генетика поведения</b> .....	<b>715</b>
	Вводное замечание Майкла Р. Спейчера	
<b>23.1.</b>	<b>Генетика личности</b> .....	<b>716</b>
	Джонатан Флинт и Сафрон Уиллис-Оуэн	
<b>23.2.</b>	<b>Умственная отсталость и интеллектуальная недостаточность</b> .....	<b>727</b>
	Дэвид Л. Нельсон	
<b>23.3.</b>	<b>Генетические факторы болезни Альцгеймера и деменции</b> .....	<b>747</b>
	Томас Бёрд	
<b>23.4.</b>	<b>Генетика аутизма</b> .....	<b>765</b>
	Брет С. Абрахамс и Дэниел Х. Гешвинд	
<b>23.5.</b>	<b>Генетика алкоголизма и других болезней, вызывающих патологическую зависимость</b> .....	<b>783</b>
	Дэвид Голдман и Франческа Дуччи	
<b>23.6.</b>	<b>Поведенческие аспекты при хромосомной патологии</b> .....	<b>813</b>
	Майкл Р. Спейчер	
<b>23.7.</b>	<b>Генетика шизофрении и биполярного аффективного психоза</b> .....	<b>828</b>
	Маркус М. Нутен, Свен Цихон, Кристина Шмаель и Марчелла Ритшель	

<b>24.</b>	<b>Модельные организмы для изучения нарушений у человека</b> . . . . .	<b>846</b>
	Вводные замечания Майкла Р. Спейчера	
<b>24.1.</b>	<b>Мышь как модель болезней человека</b> . . . . .	<b>847</b>
	Антонио Балдини	
<b>24.2.</b>	<b><i>Caenorhabditis elegans</i>, простой червяк: мостик между традиционной и системной биологией</b> . . . . .	<b>854</b>
	Морган Такер и Мин Хан	
<b>24.3.</b>	<b>Дрозофила как модель болезней человека</b> . . . . .	<b>863</b>
	Рут Джонсон и Росс Каган	
<b>24.4.</b>	<b>Генетика человека и собака как модельная система</b> . . . . .	<b>881</b>
	Хейди Г. Паркер и Элейн А. Острандер	
<b>24.5.</b>	<b>Рыбы как модель болезней человека</b> . . . . .	<b>896</b>
	Сью Хонг Лам и Жиюань Гонг	
<b>25.</b>	<b>Генетическое консультирование и пренатальная диагностика</b> . . . . .	<b>916</b>
	Тьемо Гримм, Клаус Церрес	
<b>26.</b>	<b>Генная терапия</b> . . . . .	<b>939</b>
	Вивиан В. Чой и Ричард Д. Самульский	
<b>27.</b>	<b>Клонирование в исследовании и лечении заболеваний человека</b> . . . . .	<b>948</b>
	Ян Вильмут, Джейн Тэйлор, Поль де Суза, Ричард Андерсон и Кристофер Шоу	
<b>28.</b>	<b>Медицинская генетика и глобальное здоровье</b> . . . . .	<b>957</b>
	Дэвид Дж. Везеролл	
<b>29.</b>	<b>Генетические базы данных</b> . . . . .	<b>975</b>
	Вводные замечания Стилианоса Е. Антонаракиса	
<b>29.1.</b>	<b>Геномные обозреватели и базы данных</b> . . . . .	<b>976</b>
	Рейчел А. Харте, Донна Карольчик, Роберт М. Кун, Уильям Дж. Кент и Давид Гусслер	
<b>29.2.</b>	<b>Геномный обозреватель «ENSEMBL»</b> . . . . .	<b>993</b>
	Хосе М. Фернандес, Ивен Бирни	
<b>29.3.</b>	<b>Базы данных по медицинской генетике</b> . . . . .	<b>1011</b>
	Роберта А. Пагон, Ада Хамош, Джоан Т. ден Дунен, Хелен В. Фирс, Донна Р. Маглот, Стефен Т. Шерри, Майкл Феоло, Дэвид Н. Купер и Питер Стенсон	
	<b>Предметный указатель</b> . . . . .	<b>1030</b>