

遗传性脑血管病 诊断手册

王拥军 主编



科学出版社

遗传性脑血管病诊断手册

王拥军 主编

北 京

内 容 简 介

本书共包含 204 种导致脑血管病的遗传性单基因病及部分脑白质病,既有卒中引起的脑血管病,又有心源性和非心源性栓塞、凝血功能障碍、脂蛋白代谢障碍等引起的脑血管病。每种疾病均按照概述、受累部位病变汇总、基因及致病机制的模式编写。书中所包含的疾病按照致病基因统一排序;同时,在文前列出了致病基因目录和疾病分类目录,以方便读者查找。

本书内容简明扼要,可供神经内科医生、神经外科医生和基因诊断工作者参考。

图书在版编目(CIP)数据

遗传性脑血管病诊断手册 / 王拥军主编. —北京: 科学出版社, 2017.6
ISBN 978-7-03-053684-6

I. ①遗… II. ①王… III. ①遗传病—脑血管疾病—诊断—手册
IV. ①R743.04-62

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2017)第 128936 号

责任编辑: 沈红芬 车宜平 马晓伟 / 责任校对: 王晓茜
责任印制: 赵 博 / 封面设计: 陈 敬

科 学 出 版 社 出 版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码: 100717

<http://www.sciencep.com>

天津市新科印刷有限公司 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2017 年 6 月第 一 版 开本: A5 (890×1240)

2017 年 6 月第一次印刷 印张: 8 7/8

字数: 280 000

定价: 52.00 元

(如有印装质量问题, 我社负责调换)

《遗传性脑血管病诊断手册》

编写人员

主 编 王拥军

副主编 李 伟 王学刚

编 者 (按姓氏汉语拼音排序)

安冬艳 操振华 陈玮琪 戴丽叶

高 瑞 顾金桥 李世雨 刘 欣

隋云鹏 孙 隽 孙 萍 索 阅

王 晖 王革莉 颜 红 杨思思

张 浩 张 晶 张 星 张豪杰

张心邈 周怡茉

前 言

遗传性脑血管病是隐源性卒中的重要病因之一。随着基因检测技术的进步,越来越多的遗传性脑血管病获得诊断。广义来讲,遗传性脑血管病是指导致脑血管病的各种类型的遗传性单基因病的总称。它包含脑血管异常的遗传性单基因病,凝血机制异常的遗传性单基因病,导致动脉粥样硬化和动脉硬化(如血脂、血糖、血压异常等)的遗传性单基因病,以及心脏结构异常和心律异常导致心源性栓塞的遗传性单基因病等。

本书汇总了主要导致脑血管病的遗传性单基因病,既有单基因遗传性脑小血管病(如 CADASIL、CARASIL、法布里病、col4a1 综合征等),又有家族性烟雾病、脑海绵状血管瘤、Ehlers-Danlos 综合征等。每种疾病按照概述、受累部位病变汇总、基因及致病机制的模式编写。本书中基因坐标参考的是人类基因组参考序列 GRCH38.p10 版本。书中所包含的疾病按照致病基因统一排序,同时,在文前列出了致病基因目录和疾病分类目录,以方便读者查找。此外,与遗传性脑小血管病最易混淆的遗传性脑白质病作为鉴别疾病也包含在本书内,以方便临床工作中查找和应用。

依托北京天坛医院精准基因研究平台,本书中所有遗传性单基因脑血管病都包含在了其所研发的脑血管病基因诊断 panel 中,使得理论和实践相结合,从而满足临床筛查及诊断遗传性脑血管病的需要。随着遗传性脑血管病致病基因研究的不断进展,我们也会不断更新本书内容,以及升级脑血管病基因检测 panel,从而更好地为脑血管病诊断和科研提供帮助,贡献我们的微薄之力。

由于时间仓促,本书中存在的不足,敬请读者批评指正。

北京天坛医院神经系统单基因病诊断中心

神经系统精准医疗研究中心

2017 年 5 月

致病基因索引

A	<i>CEP19</i> 36	<i>ENG</i> 73	<i>GJA5</i> 108
<i>ABCA1</i> 1	<i>CISD2</i> 37	<i>ENPP1</i> 74	<i>GLA</i> 109
<i>ABCC6</i> 2	<i>CLCN2</i> 39	<i>EPHX2</i> 76	<i>GP1BA</i> 111
<i>ABCD4</i> 3	<i>COG1</i> 40	<i>EPOR</i> 77	<i>GP6</i> 112
<i>ABCG8</i> 5	<i>COG5</i> 41	<i>ERCC6</i> 78	<i>GSN</i> 113
<i>ACAD9</i> 6	<i>COG7</i> 42	<i>ERCC8</i> 78	<i>GUCY1A3</i> 114
<i>ACTA2</i> 8	<i>COG8</i> 43	<i>ETV6</i> 79	H
<i>ACVRL1</i> 9	<i>COL1A2</i> 44	<i>EYA4</i> 80	<i>HBB</i> 115
<i>ADAR</i> 10	<i>COL3A1</i> 45	F	<i>HFE</i> 116
<i>AGXT</i> 11	<i>COL4A1</i> 47	<i>F2</i> 82	<i>HNF4A</i> 118
<i>ALG2</i> 13	<i>COL4A2</i> 48	<i>F5</i> 83	<i>HOXA1</i> 119
<i>ALG8</i> 14	<i>COL5A1</i> 49	<i>F7</i> 84	<i>HTRA1</i> 120
<i>ALG9</i> 15	<i>CPT2</i> 51	<i>F8</i> 85	I
<i>ALG12</i> 16	<i>CSF1R</i> 53	<i>F10</i> 86	<i>IL6</i> 121
<i>ALPL</i> 17	<i>CST3</i> 24	<i>F13A1</i> 88	<i>ITGA2</i> 122
<i>ANK2</i> 19	<i>CTCI</i> 54	<i>F13B</i> 89	<i>ITGA2B</i> 123,124
<i>APOA1</i> 20	<i>CTSA</i> 55	<i>FBN1</i> 90	<i>ITGB3</i> 126
<i>APOA5</i> 22	<i>CYP27A1</i> 57	<i>FGA</i> 91	<i>ITM2B</i> 127
<i>APOB</i> 96	D	<i>FGB</i> 92	J
<i>APOE</i> 23	<i>DARS2</i> 58	<i>FGG</i> 93	<i>JAG1</i> 128
<i>APP</i> 26	<i>DES</i> 59	<i>FH</i> 95	<i>JAK2</i> 130
<i>ASS1</i> 27	<i>DMD</i> 60	<i>FKTN</i> 98	K
<i>ATP7A</i> 28	<i>DOCK8</i> 62	<i>FOLR1</i> 100	<i>KCN45</i> 131
B	<i>DPM3</i> 63	G	<i>KCNE1</i> 132
<i>BMPR2</i> 29	<i>DSG2</i> 64, 65	<i>G6PD</i> 101	<i>KCNE2</i> 133
C	E	<i>GAA</i> 102	<i>KCNH2</i> 135
<i>CAV3</i> 31	<i>EDN1</i> 66	<i>GATA4</i> 104	<i>KCNJ2</i> 135
<i>CBS</i> 32	<i>EDNRA</i> 68	<i>GATA6</i> 105	<i>KCNQ1</i> 136
<i>CCM2</i> 33	<i>EIF2B1-5</i> 69	<i>GDF2</i> 106	<i>KRIT1</i> 137
<i>CECR1</i> 35	<i>ELN</i> 71	<i>GGCX</i> 107	

L	P	<i>RNASEH2B</i> 205	<i>TBXA2R</i> 238
<i>LDLR</i> 139	<i>P2RY12</i> 170	<i>RNASEH2C</i> 206	<i>TCN2</i> 239
<i>LMBRD1</i> 140	<i>PCNT</i> 171	<i>RNF213</i> 207	<i>TGFB1</i> 240
<i>LMNA</i> 141	<i>PDCD10</i> 172	<i>RYR2</i> 208	<i>TGFB2</i> 241
<i>LPL</i> 143,144	<i>PDE4D</i> 173	S	<i>TGFBR1</i> 241
M	<i>PDGFB</i> 224	<i>SAMHD1</i> 209	<i>TGFBR2</i> 241
<i>MAX</i> 145	<i>PDGFRB</i> 224	<i>SCN2B</i> 210	<i>THBD</i> 243
<i>MFAP5</i> 147	<i>PGM1</i> 174	<i>SCN3B</i> 211	<i>TMEM127</i> 245
<i>MMACHC</i> 148	<i>PITX2</i> 176	<i>SCN4B</i> 212	<i>TMEM173</i> 246
<i>MPDU1</i> 150	<i>PKD1</i> 177	<i>SCN5A</i> 214	<i>TNNI3</i> 247
<i>MPL</i> 151	<i>PKD2</i> 178	<i>SCP2</i> 215	<i>TNNT2</i> 248
<i>MTCPI</i> 152	<i>PLA2G7</i> 179	<i>SDHAF2</i> 216	<i>TREX1</i> 249
<i>MTHFR</i> 154	<i>PLAU</i> 180	<i>SDHB</i> 217	<i>TTN</i> 250
<i>MTP</i> 156	<i>PLOD3</i> 182	<i>SDHC</i> 218	<i>TTR</i> 251
<i>MTTR</i> 155	<i>PMM2</i> 183	<i>SDHD</i> 220	V
<i>MYBPC3</i> 158	<i>PNP</i> 189	<i>SERPINC1</i> 221	<i>VHL</i> 253,254
<i>MYH7</i> 159	<i>POLD1</i> 191	<i>SERPIND1</i> 222	<i>VKORC1</i> 255
<i>MYH9</i> 160	<i>PPARG</i> 192	<i>SLC2A10</i> 223	<i>VWF</i> 256
<i>MYH11</i> 161	<i>PRKG1</i> 193	<i>SLC20A2</i> 226	W
<i>MYLK</i> 162	<i>PRNP</i> 195	<i>SLC35A1</i> 227	<i>WFS1</i> 257
N	<i>PROS1</i> 196	<i>SLC37A4</i> 228	X
<i>NKX2-5</i> 163	<i>PSEN1</i> 197	<i>SMAD3</i> 229	<i>XYLT2</i> 258
<i>NOS3</i> 164	<i>PSEN2</i> 198	<i>SMAD4</i> 231	Y
<i>NOTCH3</i> 165	<i>PUS1</i> 200	<i>SMARCAL1</i> 232	<i>YARS2</i> 259
<i>NPPA</i> 167	R	<i>SNX10</i> 234	
<i>NUP155</i> 168	<i>RASA1</i> 201	<i>SOX18</i> 235	
O	<i>RFT1</i> 202	T	
<i>OTC</i> 169	<i>RNASEH2A</i> 204	<i>TAZ</i> 236	

疾病分类目录

病因	病名	致病基因	页码	疾病编号
出血性卒中	弹性纤维假黄瘤	<i>ABCC6</i>	2	2
	酰基辅酶 A 脱氢酶 9 缺乏症	<i>ACAD9</i>	6	5
	遗传性出血性毛细血管扩张症 2 型	<i>ACVRL1</i>	9	7
	APP 相关脑淀粉样血管病	<i>APP</i>	26	20
	脑海绵样血管畸形 2 型	<i>CCM2</i>	33	26
	肉毒碱棕榈酰转移酶缺乏症 2 型	<i>CPT2</i>	51	40
	CST3 相关脑淀粉样血管病	<i>CST3</i>	24	19
	遗传性出血性毛细血管扩张症 1 型	<i>ENG</i>	73	56
	遗传性出血性毛细血管扩张症 5 型	<i>GDF2</i>	106	82
	大脑淀粉样血管病 (<i>GSN</i> 相关型)	<i>GSN</i>	113	88
	大脑淀粉样血管病 (<i>ITM2B</i> 相关型 1)	<i>ITM2B</i>	127	100
	脑海绵状血管畸形 1 型	<i>KRIT1</i>	137	109
	嗜铬细胞瘤, 易感 (<i>MAX</i> 基因)	<i>MAX</i>	145	115
	伴皮质下梗死和脑白质病的常染色体显性遗传性脑动脉病	<i>NOTCH3</i>	165	131
	脑海绵状血管畸形 3 型	<i>PDCD10</i>	172	137
	青少年型息肉病/遗传性出血性毛细血管扩张症 1 型	<i>SMAD4</i>	231	181
	Schimke 免疫性骨异常增生	<i>SMARCA1</i>	232	182
	嗜铬细胞瘤, 易感 (<i>TMEM12</i> 基因)	<i>TMEM127</i>	245	191
	视网膜血管病伴脑白质营养不良	<i>TREX1</i>	249	195
缺血性卒中	脑小血管病			
	弹性纤维假黄瘤	<i>ABCC6</i>	2	2
	遗传性出血性毛细血管扩张症 2 型	<i>ACVRL1</i>	9	7
	儿童期多发性动脉炎结节	<i>CECR1</i>	35	27
	遗传性血管病伴肾病、动脉瘤、肌肉痉挛综合征	<i>COL4A1</i>	47	37
	脑穿通畸形	<i>COL4A2</i>	48	38
	半乳糖唾液酸贮积症	<i>CTSA</i>	55	43

续表

病因	病名	致病基因	页码	疾病编号
脑小血管病	法布里病	<i>GLA</i>	109	85
	伴皮质下梗死和脑白质病的常染色体隐性遗传性脑动脉病	<i>HTRA1</i>	120	94
	家族性阿尔茨海默病 1 型	<i>NOS3</i>	164	130
	伴皮质下梗死和脑白质病的常染色体显性遗传性脑动脉病	<i>NOTCH3</i>	165	131
脑大血管病				
动脉夹层	马方综合征	<i>FBN1</i>	90	70
	家族性胸主动脉瘤 9 型	<i>MFAP5</i>	147	116
	家族性胸主动脉瘤 4 型	<i>MYH11</i>	161	127
	家族性胸主动脉瘤 7 型	<i>MYLK</i>	162	128
	主动脉瘤 8 型	<i>PRKG1</i>	193	150
动脉狭窄	胆囊病 4 型	<i>ABCG8</i>	5	4
	病态肥胖症和精子生成障碍	<i>CEP19</i>	36	28
	脑腱黄瘤病	<i>CYP27A1</i>	57	44
	主动脉狭窄	<i>ELN</i>	71	55
	婴儿全身性动脉钙化 1 型	<i>ENPP1</i>	74	57
栓塞				
心源性栓塞	Ehlers-Danlos 综合征心瓣膜型	<i>COL1A2</i>	44	35
	扩张型心肌病 11 型	<i>DES</i>	59	46
	家族性心律失常伴右心室发育不良 10 型	<i>DSG2</i>	64	50
	扩张型心肌病 1BB 型	<i>DSG2</i>	65	51
	房间隔缺损 2 型	<i>GATA4</i>	104	80
	房间隔缺损 9 型	<i>GATA6</i>	105	81
	家族性房颤 11 型	<i>GJA5</i>	108	84
	家族性房颤 7 型	<i>KCNA5</i>	131	103
	家族性房颤 4 型	<i>KCNE2</i>	133	105
	家族性房颤 9 型	<i>KCNJ2</i>	135	107
	家族性房颤 3 型	<i>KCNQ1</i>	136	108
	伴或不伴房室传导阻滞的房间隔缺损 7 型	<i>NKX2-5</i>	163	129
	家族性房颤 6 型	<i>NPPA</i>	167	132
	家族性房颤 15 型	<i>NUP155</i>	168	133
	Axenfeld-Rieger 综合征 1 型	<i>PITX2</i>	176	140
	家族性房颤 14 型	<i>SCN2B</i>	210	164
	家族性房颤 16 型	<i>SCN3B</i>	211	165

续表

病因	病名	致病基因	页码	疾病编号
心源性栓塞	家族性房颤 17 型	<i>SCN4B</i>	212	166
	长 QT 综合征 3 型	<i>SCN5A</i>	214	167
	巴氏综合征或 3-甲基戊二酸尿症 II 型	<i>TAZ</i>	236	185
非心源性栓塞	高胱氨酸尿症	<i>CBS</i>	32	25
	凝血酶原缺乏症	<i>F2</i>	82	63
	血小板增多症 3 型	<i>JAK2</i>	130	102
	甲基丙二酸血症和高胱氨酸血症	<i>MMACHC</i>	148	117
	血小板增多症 2 型	<i>MPL</i>	151	119
动脉瘤	烟雾病 5 型	<i>ACTA2</i>	8	6
	Ehlers-Danlos 综合征 IV 型	<i>COL3A1</i>	45	36
	遗传性血管病伴肾病、动脉瘤、肌肉痉挛综合征	<i>COL4A1</i>	47	37
	Ehlers-Danlos 综合征经典型	<i>COL5A1</i>	49	39
	遗传性出血性毛细血管扩张症 1 型	<i>ENG</i>	73	56
	马方综合征	<i>FBN1</i>	90	70
	家族性胸主动脉瘤 9 型	<i>MFAP5</i>	147	116
	家族性胸主动脉瘤 4 型	<i>MYH11</i>	161	127
	家族性胸主动脉瘤 7 型	<i>MYLK</i>	162	128
	小头、骨发育不良的先天性矮小症	<i>PCNT</i>	171	136
	成人多囊肾 1 型	<i>PKD1</i>	177	141
	成人多囊肾 2 型	<i>PKD2</i>	178	142
	赖氨酰羟化酶缺乏症 3 型	<i>PLOD3</i>	182	145
	主动脉瘤 8 型	<i>PRKG1</i>	193	150
	Loeys-Dietz 综合征 3 型	<i>SMAD3</i>	229	180
	Loeys-Dietz 综合征	<i>TGFBR1</i>	241	189
烟雾病及烟雾病综合征	烟雾病 5 型	<i>ACTA2</i>	8	6
	烟雾病 6 型	<i>GUCY1A3</i>	114	89
	烟雾病 4 型	<i>MTCPI1</i> 、 <i>BRCC3</i>	152	120
	小头、骨发育不良的先天性矮小症	<i>PCNT</i>	171	136
	烟雾病 2 型	<i>RNF213</i>	207	161
	Schimke 免疫性骨异常增生	<i>SMARCA11</i>	232	182
脑海绵状血管畸形	脑海绵样血管畸形 2 型	<i>CCM2</i>	33	26
	脑海绵样血管畸形 1 型	<i>KRIT1</i>	137	109
	脑海绵状血管畸形 3 型	<i>PDCD10</i>	172	137

续表

病因	病名	致病基因	页码	疾病编号
凝血功能障碍	凝血因子缺乏			
	凝血酶原缺乏症	<i>F2</i>	82	63
	凝血因子 V 缺乏症	<i>F5</i>	83	64
	凝血因子 VII 缺乏症	<i>F7</i>	84	65
	凝血因子 X 缺乏症	<i>F10</i>	86	67
	凝血因子 XIII A 缺乏症	<i>F13A1</i>	88	68
	凝血因子 XIII B 缺乏症	<i>F13B</i>	89	69
	维生素 K 依赖性凝血因子联合缺陷 1 型	<i>GGCX</i>	107	83
血小板增多	维生素 K 依赖性凝血因子联合缺陷 2 型	<i>VKORC1</i>	255	200
	血小板型出血性疾病 16 型	<i>ITGA2B</i>	123	97
	血小板无力症 (<i>ITGB3</i> 基因隐性遗传)	<i>ITGB3</i>	126	99
	血小板增多症 3 型	<i>JAK2</i>	130	102
	血小板增多症 2 型	<i>MPL</i>	151	119
血小板减少	血小板减少症 5 型	<i>ETV6</i>	79	61
	血小板异常型出血性疾病 11 型	<i>GP6</i>	112	87
	血小板异常型出血性疾病 8 型	<i>P2RY12</i>	170	135
	血小板异常型出血性疾病 13 型	<i>TBXA2R</i>	238	186
血小板激活因子缺乏	血小板激活因子乙酰水解酶缺乏症	<i>PLA2G7</i>	179	143
血友病	甲型血友病	<i>F8</i>	85	66
	血管性血友病	<i>VWF</i>	256	201
抗凝血酶缺乏	遗传性抗凝血酶 III 缺乏症	<i>SERPINC1</i>	221	173
血栓调节蛋白缺乏	Bernard-Soulier 综合征 A2 型	<i>GPIBA</i>	111	86
	Sebastian 综合征	<i>MYH9</i>	160	126
	常染色体显性蛋白 S 缺乏性血栓形成倾向	<i>PROS1</i>	196	152
	血栓调节蛋白缺乏引起的血栓形成倾向	<i>THBD</i>	243	190
先天性纤维蛋白原缺乏	先天性纤维蛋白原缺乏血症 (<i>FGA</i> 基因)	<i>FGA</i>	91	71
	先天性纤维蛋白原缺乏血症 (<i>FGB</i> 基因)	<i>FGB</i>	92	72
	先天性纤维蛋白原缺乏血症 (<i>FGG</i> 基因)	<i>FGG</i>	93	73
脂蛋白代谢障碍	高密度脂蛋白缺乏症	<i>ABCA1</i>	1	1
	淀粉样变性	<i>APOA1</i>	20	16
	高脂蛋白血症 V 型	<i>APOA5</i>	22	17
	阿尔茨海默病 2 型	<i>APOE</i>	23	18
	家族性高胆固醇血症	<i>EPHX2</i>	76	58
	家族性低 β 脂蛋白血症 1 型	<i>FHBL1</i>	96	75

续表

病因	病名	致病基因	页码	疾病编号
脂蛋白代谢障碍	家族性高胆固醇血症	<i>LDLR</i>	139	110
	下颌骨肢端发育异常伴 A 型脂营养不良	<i>LMNA</i>	141	112
	肝脂酶缺乏症	<i>LPL</i>	143	113
	高脂蛋白血症 I 型	<i>LPL</i>	144	114
	无 β 脂蛋白血症	<i>MTP</i>	156	123
	下颌骨发育不全、耳聋、类早老和脂肪营养不良综合征	<i>POLD1</i>	191	148
	家族性部分脂肪营养不良 3 型	<i>PPARG</i>	192	149
其他				
同型半胱氨酸病	甲基丙二酸尿和高胱氨酸尿 cb1J 型	<i>ABCD4</i>	3	3
	高胱氨酸尿症	<i>CBS</i>	32	25
	大脑叶酸转运障碍性神经退行性病	<i>FOLR1</i>	100	77
	甲基丙二酸尿和高胱氨酸尿 cb1F 型	<i>LMBRD1</i>	140	111
	甲基丙二酸血症和高胱氨酸血症	<i>MMACHC</i>	148	117
	MTHFR 缺乏型高胱氨酸尿症	<i>MTHFR</i>	154	121
	高胱氨酸尿症伴巨幼红细胞贫血 cb1E 型	<i>MTTR</i>	155	122
	转钴胺素 II 缺乏症	<i>TCN2</i>	239	187
	先天性糖基化病 I i 型	<i>ALG2</i>	13	10
先天性糖基化病	先天性糖基化病 I h 型	<i>ALG8</i>	14	11
	先天性糖基化病 I l 型	<i>ALG9</i>	15	12
	先天性糖基化病 I g 型	<i>ALG12</i>	16	13
	先天性糖基化病 II g 型	<i>COG1</i>	40	31
	先天性糖基化病 II i 型	<i>COG5</i>	41	32
	先天性糖基化病 II e 型	<i>COG7</i>	42	33
	先天性糖基化病 II h 型	<i>COG8</i>	43	34
	先天性糖基化病 I o 型	<i>DPM3</i>	63	49
	先天性糖基化病 I f 型	<i>MPDU1</i>	150	118
	先天性糖基化病	<i>PMM2</i>	183	146
	先天性糖基化病 I n 型	<i>RFT1</i>	202	157
	先天性糖基化病 II f 型	<i>SLC35A1</i>	227	178
	艾迪卡综合征 6 型	<i>ADAR</i>	10	8
无明确分类	原发性高草酸尿症 1 型	<i>AGXT</i>	11	9
	婴儿型碱性磷酸酶过少症	<i>ALPL</i>	17	14
	ANK2 相关心律失常症	<i>ANK2</i>	19	15
	典型瓜氨酸血症	<i>ASS1</i>	27	21

续表

病因	病名	致病基因	页码	疾病编号
无明确分类	Menkes 病/枕角综合征	<i>ATP7A</i>	28	22
	原发性肺动脉高压 1 型	<i>BMPR2</i>	29	23
	心肌病、家族性高血压 1 型	<i>CAV3</i>	31	24
	Wolfram 综合征	<i>CISD2</i>	37	29
	脑白质病伴共济失调	<i>CLCN2</i>	39	30
	遗传性球形弥漫性白质脑病	<i>CSF1R</i>	53	41
	脑视网膜微血管病伴钙化、囊变	<i>CTC1</i>	54	42
	脑干脊髓受累性脑白质病伴乳酸盐增高症	<i>DARS2</i>	58	45
	贝克型肌营养不良	<i>DMD</i>	60	47
	高 IgE 复发感染综合征	<i>DOCK8</i>	62	48
	耳廓状突综合征 3 型	<i>EDN1</i>	66	52
	下颌骨颜面发育不全伴脱发	<i>EDNRA</i>	68	53
	白质消融性脑病	<i>EIF2B1-5</i>	69	54
	婴儿全身型动脉钙化 1 型	<i>ENPP1</i>	74	57
	家族性红细胞增多症 1 型	<i>EPOR</i>	77	59
	Cockayne 综合征 A 型、B 型	<i>ERCC8</i> 、 <i>ERCC6</i>	78	60
	常染色体显性耳聋 10 型	<i>EYA4</i>	80	62
	延胡索酸水合酶缺乏症	<i>FH</i>	95	74
	先天性肌营养不良-抗肌萎缩相关糖蛋白病 伴脑眼异常 A4 型	<i>FKTN</i>	98	76
	葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	<i>G6PD</i>	101	78
	糖原贮积症 2 型	<i>GAA</i>	102	79
	镰状细胞贫血	<i>HBB</i>	115	90
	遗传性血色病 (HFE 相关型)	<i>HFE</i>	116	91
	青春晚期糖尿病 1 型	<i>HNF4A</i>	118	92
	Athabaskan 脑干发育不全综合征/Bosley-Salih-Alorainy 综合征	<i>HOXA1</i>	119	93
	糖蛋白 1a 缺乏症	<i>ITGA2</i>	122	96
	血小板无力症 (<i>ITGA2B</i> 基因隐性遗传)	<i>ITGA2B</i>	124	98
	Alagille 综合征	<i>JAG1</i>	128	101
	Jervell 和 Lange-Nielsen 综合征 2 型	<i>KCNE1</i>	132	104
	短 QT 综合征 1 型	<i>KCNH2</i>	135	106
	嗜铬细胞瘤, 易感 (<i>MAX</i> 基因)	<i>MAX</i>	145	115
	肥厚型心肌病 4 型	<i>MYBPC3</i>	158	124

续表

病因	病名	致病基因	页码	疾病编号
无明确分类	常染色体隐性肌球蛋白存储性肌病	<i>MYH7</i>	159	125
	鸟氨酸氨甲酰转移酶缺乏症	<i>OTC</i>	169	134
	伴或不伴激素抵抗的肢端骨发育不全 2 型	<i>PDE4D</i>	173	138
	特发性基底核钙化 4 型、5 型	<i>PDGFB</i> 、 <i>PDGFRB</i>	224	176
	糖原贮积症 XIV 型	<i>PGM1</i>	174	139
	魁北克血小板异常症	<i>PLAU</i>	180	144
	嘌呤核苷磷酸化酶缺乏	<i>PNP</i>	189	147
	大脑淀粉样血管病 (<i>PRNP</i> 相关型)	<i>PRNP</i>	195	151
	扩张型心肌病 1U 型	<i>PSEN1</i>	197	153
	阿尔茨海默病 4 型及扩张型心肌病 4 型	<i>PSEN2</i>	198	154
	伴乳酸酸中毒及铁粒幼红细胞贫血肌病 1 型	<i>PUS1</i>	200	155
	艾迪卡综合征 4 型	<i>RNASEH2A</i>	204	158
	艾迪卡综合征 2 型	<i>RNASEH2B</i>	205	159
	艾迪卡综合征 3 型	<i>RNASEH2C</i>	206	160
	致心律失常性右室发育异常/心肌病 2 型	<i>RYR2</i>	208	162
	艾迪卡综合征 5 型	<i>SAMHD1</i>	209	163
	脑白质病伴张力失调及运动神经病	<i>SCP2</i>	215	168
	神经节瘤 2 型	<i>SDHAF2</i>	216	169
	副神经节瘤 4 型	<i>SDHB</i>	217	170
	副神经节瘤 3 型	<i>SDHC</i>	218	171
	线粒体复合物 II 缺乏症	<i>SDHD</i>	220	172
	肝素辅助因子 II 缺乏症	<i>SERPIND1</i>	222	174
	特发性基底核钙化 1 型	<i>SLC20A2</i>	226	177
	动脉迂曲综合征	<i>SLC2A10</i>	223	175
	糖原贮积症 Ib 型	<i>SLC37A4</i>	228	179
	常染色体隐性骨硬化症 8 型	<i>SNX10</i>	234	183
	稀毛症-淋巴水肿-毛细血管扩张综合征	<i>SOX18</i>	235	184
	进行性骨干发育不良	<i>TGFB1</i>	240	188
	Loeys-Dietz 综合征	<i>TGFB2</i>	241	189
	干扰素基因刺激因子相关婴儿期发病血管病变	<i>TMEM173</i>	246	192
	肥厚型心肌病 7 型、扩张型心肌病 2A 型/1FF 型	<i>TNNI3</i>	247	193
	扩张型心肌病 1D 型、肥厚型心肌病 2 型	<i>TNNT2</i>	248	194
	肥厚型心肌病 9 型、扩张型心肌病 1G 型	<i>TTN</i>	250	196

续表

病因	病名	致病 基因	页码	疾病 编号
无明确分类	转甲状腺素相关遗传性淀粉样变性	<i>TTR</i>	251	197
	Von Hippel-Lindau 综合征	<i>VHL</i>	253	198
	嗜铬细胞瘤 (VHL 基因)	<i>VHL</i>	254	199
	Wolfram 综合征 1 型	<i>WFS1</i>	257	202
	脊柱-眼综合征	<i>XYLT2</i>	258	203
	伴乳酸酸中毒及铁粒幼红细胞贫血肌病 2 型	<i>YARS2</i>	259	204

目 录

1	高密度脂蛋白缺乏症	1
2	弹性纤维假黄瘤	2
3	甲基丙二酸尿症和高胱氨酸尿症 cb1J 型	3
4	胆囊病 4 型	5
5	酰基辅酶 A 脱氢酶 9 缺乏症	6
6	烟雾病 5 型	8
7	遗传性出血性毛细血管扩张症 2 型	9
8	艾卡迪综合征 6 型	10
9	原发性高草酸尿症 1 型	11
10	先天性糖基化病 I i 型	13
11	先天性糖基化病 I h 型	14
12	先天性糖基化病 I l 型	15
13	先天性糖基化病 I g 型	16
14	婴儿型碱性磷酸酶过少症	17
15	ANK2 相关心律失常症	19
16	淀粉样变性	20
17	高脂蛋白血症 V 型	22
18	阿尔茨海默病 2 型	23
19	CST3 相关脑淀粉样血管病	24
20	APP 相关脑淀粉样血管病	26
21	典型瓜氨酸血症	27
22	Menkes 病/枕角综合征	28
23	原发性肺动脉高压 1 型	29
24	心肌病、家族性高血压 1 型	31
25	高胱氨酸尿症	32
26	脑海绵状血管畸形 2 型	33
27	儿童期多发性动脉炎结节	35
28	病态肥胖症和精子生成障碍	36

29	Wolfram 综合征	37
30	脑白质病伴共济失调	39
31	先天性糖基化病 II g 型	40
32	先天性糖基化病 II i 型	41
33	先天性糖基化病 II e 型	42
34	先天性糖基化病 II h 型	43
35	Ehlers-Danlos 综合征心瓣膜型	44
36	Ehlers-Danlos 综合征 IV 型	45
37	遗传性血管病伴肾病、动脉瘤、肌肉痉挛综合征	47
38	脑穿通畸形	48
39	Ehlers-Danlos 综合征经典型	49
40	肉毒碱棕榈酰转移酶缺乏症 2 型	51
41	遗传性球形弥漫性白质脑病	53
42	脑视网膜微血管病伴钙化、囊变	54
43	半乳糖唾液酸贮积症	55
44	脑腱黄瘤病	57
45	脑干脊髓受累性脑白质病伴乳酸盐增高症	58
46	扩张型心肌病 II 型	59
47	贝克型肌营养不良	60
48	高 IgE 复发感染综合征	62
49	先天性糖基化病 I o 型	63
50	家族性心律失常伴右心室发育不良 10 型	64
51	扩张型心肌病 1BB 型	65
52	耳廓状突综合征 3 型	66
53	下颌骨颜面发育不全伴脱发	68
54	白质消融性脑病	69
55	主动脉狭窄	71
56	遗传性出血性毛细血管扩张症 1 型	73
57	婴儿全身性动脉钙化 1 型	74
58	家族性高胆固醇血症	76
59	家族性红细胞增多症 1 型	77