

临 床

心血管遗传病学

LINCHUANG XINXUEGUAN YICHUANBING XUE

主编 张开滋 肖传实 邢福泰 等



科学技术文献出版社

临 床

心血管遗传病学

LINCHUANG XINXUEGUAN YICHUANBING XUE

主编 张开滋 肖传实 邢福泰
华 伟 陈国伟 刘权章

主审 李 璞 陈灏珠

科学技术文献出版社

Scientific and Technical Documents Publishing House

北 京

图书在版编目 (CIP) 数据

临床心血管遗传病学/张开滋, 肖传实, 邢福泰等主编. —北京: 科学技术文献出版社, 2011.4
ISBN 978-7-5023-6720-6

I. ①临… II. ①张… ②肖… ③邢… III. ①心脏血管疾病: 遗传病 IV. ①R54

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2010) 第 160394 号

出 版 者 科学技术文献出版社
地 址 北京市复兴路 15 号 (中央电视台西侧) /100038
图书编务部电话 (010) 58882938, 58882087 (传真)
图书发行部电话 (010) 58882866 (传真)
邮 购 部 电 话 (010) 58882873
网 址 <http://www.stdph.com>
E-mail: stdph@istic.ac.cn
策 划 编 辑 刘新荣
责 任 编 辑 刘新荣
责 任 校 对 赵文珍
责 任 出 版 王杰馨
发 行 者 科学技术文献出版社发行 全国各地新华书店经销
印 刷 者 北京博泰印务有限责任公司
版 (印) 次 2011 年 4 月第 1 版第 1 次印刷
开 本 889×1194 大 16 开
字 数 1150 千
印 张 42.25 彩插 8 面
印 数 1 ~ 3000 册
定 价 118.00 元

© 版权所有 违法必究

购买本社图书, 凡字迹不清、缺页、倒页、脱页者, 本社发行部负责调换。

(京)新登字130号

内 容 简 介

《临床心血管遗传病学》是顺应“后基因组学时代”浪潮的到来编撰的一部图文并茂的大型专著。全书分总论、各论两篇，共10章。总论有2章，阐述了心血管遗传病学概论、诊断与防治；各论分8章，详细介绍了染色体异常性心血管病、单基因遗传性心血管病、先天性心血管病、风湿热和风湿性心脏病、高脂血症、冠心病、原发性高血压和心肌病。书中采用按文配图的编著方式，系统地阐述了每个心血管病的同义名、溯源与发展、发病机制、临床表现、诊断与鉴别诊断、治疗与防治。

书后附有医学遗传学名词选释，MIM、OMIM释义与功能，人类基因组计划解读，遗传心血管病的皮纹学表现，可供读者查询、领会和吸收书中内容。

本书可供各科临床医师，尤其是心内科、心外科医师、优生优育人员、医学遗传学工作者，以及广大的医学院校师生使用。

科学技术文献出版社是国家科学技术部系统唯一一家
中央级综合性科技出版机构，我们所有的努力都是为了使
您增长知识和才干。

主编简介



张开滋 教授、主任医师、硕士生导师。祖籍山东莱阳，出身岐黄圣手、医学世家，幼承家学庭训、立志学医。1962年毕业于哈尔滨医科大学医疗系。在校师从著名医学遗传学专家李璞、刘权章教授，著名心血管病专家于维汉院士、傅世英教授。1978年先后在北京协和医院、北京朝阳医院进修内科，受教于著名内科学家翁心植院士、心电学家张晨燕教授。为发扬国粹，传承祖业，再次脱产学习中医后，以中西两法驱病魔，祛沉疴。曾任大连医科大学丹东教学医院心内科主任、医学遗传研究室主任；于1988年在美国乔治·华盛顿大学医学院作访问学者，与国际心血管病专家郑宗鐸教授进行学术合作。现任三所大学兼职教授、一家医院名誉院长、一所心研所名誉所长。1997年创建中国心电信息学分会，并任第一、二届委员会主任委员；2005年后任名誉主任委员，中国心力衰竭协会副主任委员，中国心电学学会常务委员，中华医学会辽宁省遗传学会常务委员，辽宁省遗传学会理事，《美国中华心血管病杂志》副主编、《国际心血管与相关疾病杂志》编委、《中国优生与遗传杂志》编委、《实用心电学杂志》编委等职务。

张开滋教授从医近50载，在医疗、教学和科研实践中积累了较坚实的理论基础和丰富的临床经验，擅长治疗心血管疾病。并对Holt-Oram综合征、Marfan综合征予以新命名和分型，得到众多专家的认定和采用。他是我国首位喜马拉雅山P波报道者，是AECG倡用者；于1995年同顾菊康教授等提出“心电信息学”新理念和“静态心电图”规范术语，并按心电信息学图形进行分类，以及系统、完整地介绍各种心电信息检测技术和临床应用，已得到初步认同，并在实践中受到检验和发展。先后发表医学论文180余篇，其中8篇刊登在美国医学杂志、美国心脏杂志、国际心血管杂志上，9篇在加、美、英、意等国召开的七个国际会议上交流，10篇译文。多次主持全国性学术会议，并在北京、天津等地讲学60余次，主编及参编医学专著分为：医学遗传学系列、急诊医学系列、心电信息学系列、心血管病学系列共47部，代表作有：《遗传性心血管疾病》、《心血管遗传病学》、《猝死诊断防治学》、《临床心电信息学》（“十五”国家重点图书出版规划）、《临床动态心电图学》、《临床心脏负荷实验学》、《中国心电信息学图解集成》（“十一五”国家重点图书出版规划）等。获市、省及军队科技进步奖共9项，还参加多项全国多中心研究课题；并多次担任科研成果鉴定工作。

鉴于在医疗、教学、科研成绩斐然，尤其是在遗传性心血管病方面有所建树，是我国遗传性心血管病学科带头人之一；在心电信息学方面亦有较深造诣，是我国心电信息学的创建者和奠基人。2005年获中国心电信息学分会颁发的特殊贡献奖，2007年荣获中国心电信息学终身成就奖等共17项，享受政府特殊专家津贴。

主编简介



肖传实 1955出生。主任医师、教授，博士生导师，山西省首批跨世纪学科带头人，现任山西医科大学第二临床学院院长。任中华医学会山西省分会理事，中国心电信息学会主任委员，山西省心血管学会主任委员，山西省医师学会主任委员，山西省流行病学会委员，山西省药品评审委员会委员，中华医院管理学会医院医疗质量管理理事等，《国际心血管与相关疾病杂志》主编、《中国中西医杂志》副主编、《中华心血管病杂志》编委等。

1982年毕业于山西医学院医疗系，1990年公派留学荷兰鹿特丹欧洲心脏中心学习，期间完成两项课题，在欧洲心脏会议上宣读后引起国外专家重视。

1993年利用归国留学科研基金，率先建立了省内第一个心血管病实验室。近20年来，先后承担国家“863计划”项目3项，吴阶平医学基金2项，省级课题11项；研究成果获得省高等学校技术进步一等奖1项，山西省科技进步二等奖4项、三等奖1项，五项课题经省科研鉴定达国际先进水平。先后在各级医学专业杂志发表论文120余篇，出版医学专著8部，代表作《临床心血管综合征学》、《心电图诊断与功能试验》等。1995年成为硕士生导师，2004年成为博士生导师，目前已培养博士研究生3名，硕士研究生36名。

2001年荣获“山西省优秀科技工作者”，2002年荣获“山西省优秀青年专家”称号，2003年荣获“全国优秀管理院长”、“山西省五一劳动奖章”，2004年荣获“山西省劳动模范”，并获国务院授予政府特殊津贴，2005年荣获“中国心电信息学突出贡献奖”，2007年被中国医院协会授予“中国医院优秀院长”称号。

主编简介



邢福泰 1957年出生。1983年毕业于山西医科大学医学系，医学硕士，现任主任医师，山西医科大学兼职教授，硕士生导师，大同市第四人民医院院长，大同市心血管病研究所所长。现为中国高血压联盟理事，中国心电信息学分会常委，山西医院管理协会病案委员会副主任委员，中华医学会山西心电学会、山西心血管病学会、山西起搏与电生理学会委员、大同市心血管病学会主任委员；担任《实用心血管病杂志》、《中西医结合心脑血管病杂志》编委。

多年来，努力攻克技术难关，20世纪80年代末期，在当地率先开展床旁漂浮导管血流动力学监测、人工心脏起搏、冠状动脉造影、心动过速射频消融、二尖瓣球囊扩张术等项先进技术，填补了省、市医学空白。主攻冠心病、心律失常、高血压的研究。在全国性医学杂志上先后发表研究论文47篇。医学专著10部，代表作《心电学综合征》、《广义监测心电图》等。参与国家“八五”、“九五”多中心协作攻关课题各1项。先后获省、市科技进步奖11项，现承担省、市科研项目2项。先后两次在国际学术论坛上做大会交流。现已被《中国中青年名医辞典》收载。

曾先后获得山西省优秀中青年科技工作者，大同市优秀专家和拔尖人才，省、市政府分别为其荣记立一、二等功。



华伟 1962年出生。主任医师、教授、博士生导师，现任中国医学科学院阜外心血管病医院心律失常诊治中心副主任。1985年毕业于上海医科大学医学系，获医学学士。同年到中国医学科学院阜外心血管病医院心内科工作。先后在中国协和医科大学攻读医学硕士和博士学位。1994—1996年赴澳大利亚默尔本皇家医院心内科深造，进行临床心脏起搏与电生理专科训练。此后，曾在美国Mayo Clinic心脏中心等参观学习。现被聘为卫生部高级职称评审委员会委员、中国医疗装备协会评审专家组成员、中华医学会医疗事故鉴定专家委员会委员等。中华医学会心电生理与起搏分会心脏起搏专业委员会副主任委员，美国心律学会（HRS），欧洲心律学会（EHRS）会员。

担任《中国介入心脏病学杂志》、《中国心脏起搏与电生理杂志》、《老年心脏病学杂志（英文）》、《中华心律失常杂志》等杂志编委。以第一作者发表论文80余篇，包括美国JACC、PACE等杂志，主编或参编专著10余部。获国家科技进步二等奖1项，中华医学科技进步二等奖1项，卫生部科技进步三等奖1项，北京市科技进步二等奖1项、三等奖1项。

作为课题负责人，承担国家“十五”攻关课题（ICD的应用和心脏性猝死预防研究）、首都科技发展基金重点项目各1项，国家973课题子课题1项，并承担国际合作研究项目2项。

主编简介



陈国伟 1940年出生。教授、博士生导师。1963年毕业于上海第二医学院医疗系，同年到中山医学院（现称中山大学）附属第一医院内科工作。1992年晋升为教授，2000年任博士生导师。1989年和1992年先后两次应邀赴澳门镜湖医院任心脏科主任，开展心血管病防治工作，获澳门同胞好评。1993年至2000年任中山大学附属第一医院大内科副主任兼心内科副主任。目前主要从事心力衰竭、冠心病和高血压的研究。获中山大学附属第一医院著名专家称号，享受国务院专家特殊津贴，现任广东省老教授协会心血管分会主任委员，曾任国务院学位办和国家教委七年制医学教学和学位授予质量评估专家组成员。中华医学会首届急诊学会全国委员，中南和西南地区中华医学会急诊学会常务理事，中国心力衰竭协会副主任委员和《现代医学仪器与应用杂志》主编，担任多种杂志副总编、常务编委和编委。

在20多家医学杂志发表论文500多篇。主编《实用超声心动图学》、《心血管病诊断治疗学》、《内科症状鉴别诊断》、《现代临床实验诊断学》、《现代急诊内科学》、《现代心脏内科学》（第一版、第二版）、《高级临床内科学》等专著10余部。获卫生部科技进步奖二等奖1项；广东省科技进步三等奖2项。担任副主编、编委和编著者专著10多部。



刘权章 1929年出生。1951年毕业于同济大学理学院动物学系，同年到哈尔滨医科大学生物学教研室；历任助教、讲师、副教授，现任哈医大医学遗传研究室教授。2004年2月任卫生部全国产前诊断专家组成员。数十年来一直从事教学、科研、研究生培养、遗传优生咨询门诊等。曾任中国优生科学协会副会长、中国优生优育协会专家委员会委员、东北三省优生协会理事长、黑龙江省遗传学会理事长；兼任哈尔滨市医疗事故技术鉴定委员会委员，《中华医学遗传学杂志》、《中国优生与遗传学杂志》、《中华现代妇产科杂志》编委。主编《医学遗传学纲要》、《优生优育学》、《人类染色体方法学》、《临床遗传学彩色图谱》、《遗传优生计算机咨询、诊断系统》、《遗传咨询》、《病残儿疾病学》等。在国内外发表论文100余篇，曾获国家科技进步二等奖，国家教委、卫生部、黑龙江省科技进步奖多项。2001年被九三学社黑龙江省委员会授予“爱党爱社献身科学好社员”荣誉称号。曾多次应邀

在台湾大学、台湾荣民总院、台湾省妇幼保健院进行学术交流，为促进海峡两岸学术界的友好交往做出了有益的贡献。

作者名单

主 审 李 璞 陈灏珠

主 编 张开滋 肖传实 邢福泰 华 伟 陈国伟 刘权章

副 主 编 边云飞 王 江 王红宇 刘豫阳 李广镰 支 龙 徐丽英 李德友

主编助理 谷志华 曲晓燕 杨慧宇 汤亚明

编 委

张开滋	教 授	大连医科大学教学医院
肖传实	教 授	山西医科大学第二临床医学院
王红宇	教 授	山西医科大学第二临床医学院
边云飞	教 授	山西医科大学第二临床医学院
高 奋	副 教 授	山西医科大学第二临床医学院
邢福泰	教 授	大同市心血管病研究所
曹化东	副主任医师	大同市心血管病研究所
徐丽英	副主任医师	大同市心血管病研究所
张年萍	教 授	大同大学医学院
刘权章	教 授	哈尔滨医科大学
李树林	教 授	哈尔滨医科大学附属第一医院
李 晔	教 授	哈尔滨医科大学附属第一医院
陈国伟	教 授	中山大学附属第一医院
李广镰	教 授	广州医学院附属广州市第一人民医院
华 伟	教 授	中国医学科学院阜外心血管病医院
王 文	教 授	中国医学科学院阜外心血管病医院
高攻鸣	教 授	中国医学科学院阜外心血管病医院
李翠兰	副 研 究 员	北京大学人民医院
张望德	教 授	首都医科大学北京朝阳医院

曲秀芬	教 授	哈尔滨医科大学附属第一医院
刘晓媛	教 授	河北医科大学附属秦皇岛市第一医院
祝善俊	教 授	第三军医大学附属新桥医院
王 江	副 教 授	第三军医大学附属新桥医院
李德友	副主任医师	解放军61785部队医院
孟庆华	主 任 医 师	中南大学湘雅医学院附属海口医院
刘豫阳	教 授	复旦大学医学院附属儿科医院
顾菊康	教 授	上海交通大学医学院附属第一医院
杨 波	教 授	武汉大学人民医院
鲁 端	教 授	浙江大学医学院附属邵逸夫医院
柳 茵	教 授	青海大学附属医院
支 龙	主 任 医 师	晋中市第三人民医院
刘 蓉	教 授	昆明医学院附属第一医院
张英杰	教 授	辽宁医学院附属第一医院
林治湖	教 授	大连医科大学附属第一医院
宋明云	教 授	山东滨州医学院附属医院

编写者名单

田小利 汪红霞 赵晓月 于 阳 曾 冲 李宝玉 郭 娜
杨晓静 宋盛晗 刘世芳 邓勇志 盛 锋 田 宏 刘致珍
李俊伟 曹春歌 乔 青 仇晓亮 王 欣

李 序

心血管疾病是危害人类健康的主要因素，已构成我国死亡率第一、二位，而备受重视，成为当前研究的热点之一。随着全球人类基因组计划草图和精细图完成后，“后基因组学”时代已经来临，医学遗传学的长足进步也极大地推动了临床医学的发展。

张开滋等于1994年出版的《心血管遗传病学》，在当时是难得的一部训练我国广大医师更新知识的医学遗传学参考书。现紧跟医学分子遗传学发展形势需要，推出了《临床心血管遗传病学》，更为难能可贵。本人作为主审，有幸先睹为快，深悉其内容深广、条理清晰、结构完整、叙述简明，图文并茂；对每种与遗传有关的心血管病进行系统论述，就其遗传方式、发病机制、临床表现、诊断、咨询、治疗、预后及预防措施等方面进行了较系统介绍，比较全面地反映了近年来国内外心血管遗传病学研究进展。

本书主编张开滋教授毕业于哈尔滨医科大学医疗系（1957—1962），从事心血管病学和医学遗传学的医、教、研工作近50年，有较强的理论基础和丰富实践经验；笔耕不辍，有编著40余部书的写作功底，集医学遗传学和心血管病专业两大特点，厚积薄发，数十年经验磨一剑，今与众专家合作，顺应形势发展需要，因势利导推出《临床心血管遗传病学》新作；展阅通篇书稿，字字珠玑；拓展鼎新，启人心扉。古人曰：“举贤不避亲”这是一部反映国内外“心血管遗传病学”的新进展、新观点、新成果的书；是一部具有先进性、科学性、可读性的专著，必将推动我国的心血管病学、医学遗传学的发展。

阅后深感实用性强，值得临床广大医生和医学遗传学工作者阅读参考，故乐于作序。

原中国遗传学会 副理事长

原中华医学会遗传委员会 副主任委员

中国医学科学院学术委员会 委员

国务院学位委员会学科评议组 成员

哈尔滨医科大学遗传研究室 主任

李璞

陈 序

20世纪80年代末由著名遗传学家刘祖洞教授主编的一套《医学遗传学丛书》于90年代初由科学出版社陆续出版。由张开滋、李广镰、孙启斌主任等编著的《遗传性心血管疾病》作为该丛书中的一本，于1990年出版，当时我应邀作主审并作序。该书出版后，国内外对遗传性疾病的研究不断地发展，尤其是细胞遗传学和分子遗传学的发展尤为迅速，使得一些遗传性疾病的基因诊断和基因治疗成为可能。医学遗传学也在临床医学中向广度和深度发展，形成新的应用学科——临床遗传学。在这样形势下，李广镰、张开滋和郑宗锴教授及时编著了近60万字的新作《心血管遗传病学》，于1994年出版。书中对212种与遗传有关的心血管疾病进行系统介绍，内容较《遗传性心血管疾病》更广、更深，为当时缺乏医学遗传学培训的我国广大医生提供了一本很好的参考书，为在临床医师中普及遗传学知识做出一定的贡献。

光阴荏苒，2000年国际协作进行的人类基因组计划公布了人类基因组框架结构图，2003年宣布基因组的精细测序工作全部完成，为深入到基因和分子水平来认识遗传性疾病和遗传有关的疾病提供条件。医学遗传学迅猛发展，在向医学领域渗透的同时，也极大地促进临床医学的长足发展。现今“后基因组学时代”浪潮已经到来，在这新形势下，张开滋、肖传实、邢福泰、华伟、陈国伟、刘权章教授等以他们医学遗传学的专长结合诊治心血管病的丰富临床经验，再次及时精心主编这本《临床心血管遗传病学》，还邀请刘豫阳、祝善俊、李广镰、王文、王红宇、曲秀芬、顾菊康、杨波教授等多位心血管病学专家、遗传学专家、心电学专家参加编写。我再次应邀任主审，批阅之余，深感此书结合医学遗传学和心血管病学阐述它们的进展，内容新颖、叙述翔实、编排合理、图文并茂、可读性高、实用性强，是一本可供临床参考的专著。相信它的出版，会使我国广大心脏科医师提高对临床心血管遗传病学新进展的了解，更新知识，提高诊治水平有很大的帮助，必将受到广大临床医师、医学院校师生的欢迎。故乐予作序推荐。

中国工程院 院士

复旦大学附属中山医院 教授

上海市心血管病研究所 所长

世界卫生组织心血管病研究和培训合作中心 主任

陈灏珠

前言

医学遗传学经过半个多世纪的发展，已经成为一门涉及数千种遗传性疾病的基础理论和临床实践的科学。于世纪之交和本世纪初，随着全球人类基因组计划草图和精细图完成后，人类基因组这部天书已被完全读出，人类基因组的研究正从结构分析转向功能基因组学——“后基因组学时代”已经来临，分子遗传学在向医学领域渗透的同时，使临床医学也得到了长足发展，形成医学遗传学。正如我国卫生部长、著名医学遗传学家陈竺院士所言：“所有的医生都需要熟悉遗传学原理和遗传学检测，才能正确地诊断、治疗疾病，以及为病人提供建议。医学遗传学，曾经作为专家领域，现在很快变成了初级医生的必修课。……以此来提高我国医生的遗传学水平。”我们有充分理由相信，21世纪将是医学革命发展的一个世纪，也是开创医学崭新模式的一个世纪，更是医学取得辉煌成就的一个世纪。

我们于1990年出版《医学遗传学丛书》中的一本——《遗传性心血管疾病》，尤其是于1994年编著的《心血管遗传病学》，对212种与遗传有关的心血管疾病进行了系统介绍，为填补空白之作，对当时缺少医学遗传训练的我国广大医生来说，是一本不可缺少的参考书，起到了一定的历史性作用，因此得到时任国家科委主任宋健、卫生部长陈敏章题词，并获得科技进步奖。时光如箭，已过去17个春秋，此书远远不能适应当前的需要。为顺应形势的发展，编写一部紧跟学科发展的高质量新书，自然就成为首要工作。中国心电信息学会立意编著这部《临床心血管遗传病学》，为铸造这部精品，举学会团队之力，又诚邀学术造诣高、实践经验丰富、勤于笔耕不辍、确有特长的专家，由心血管病学、儿科学、心电学、医学遗传学等专家共同组成实力型编委会，参阅国内外大量文献，博采群说、精心选取、多角度、全方位地反映心血管遗传病学领域中的新进展，其使分类更加合理，病种大为增加，内容更为深广，条理更加清晰，结构更加完整，并配有相应的图表与文辉映，除具相得益彰之效外，更主要的是将新观念、新技术、新方法、新成就、新成果引入，使本书新颖、拓宽、充实、完整、先进，突出面向临床，更为实用。既是《心血管遗传病学》第二版，又是一本崭新的图文并茂新书——定名为《临床心血管遗传病学》。本书理应按染色体病、单基因病、多基因病等分类，考虑到广大读者的阅读习惯以及对离子通道病和线粒体脑肌病的重视，特从心肌病分类中辟出遗传性心律失常专章，故加说明。力争使之成为一部学术价值高的参考书、实用性强的工具书、临床工作的案头书。祈福广大读者从中获益，则是编著者的初衷和至幸。

笔者上述之言，难免张扬之举、自诩之嫌，实则白纸黑字、如履薄冰、铅华油香、接受考验。由于编委们在繁忙工作之余编写，众笔合撰风格不一，重叠或错漏之处在所难免，作为首席主编，难脱其咎。敬希“入乎其内，故能写之；出乎其外，故能观之”的专家、同道悉心指教，斧正润色、补益其疏，以备再版时遵照修订。

书成之时，衷心感谢遗传学泰斗李璞教授和心血管病大师陈灏珠院士主审。他们在百忙之中，悉心指导、不惜笔墨、斧正润色，并惠于作序，为本书添色增辉，使我们倍受鼓舞；也真诚感谢著名医学遗传病专家刘权章教授再次与我联手，且与著名心脏病专家肖传实、邢福泰、华伟、陈国伟教授联袂担纲主编；编委绝大多数是我国医学遗传学、心脏病学、儿科学、心电学的知名专家，还有近年来崭露头角、才华横溢的精英新秀，当我捧阅他们的书稿，进行编著此书时，深感读名家之作，收获良多，澎湃之情，在心中油然而生，正是他们挥笔振书，鼎力配合，数易其稿，付出大量心血，互勉互力，使之稿就成书，在此真诚感谢这些编委们！本书的编著离不开传承、吸收国内外前辈的许多宝贵经验，在编写过程中参阅了大量参考文献和相关书籍，在此一并表示感谢！

由于编委们在繁忙工作之余抽暇编写，众笔合撰，难免风格不一，重叠或错漏之处在所难免，敬希同仁不吝赐教。

中国心电信息学分会 名誉主任委员

张开瑞

目 录

总 论

第一章 心血管遗传病学概论.....	3
第一节 遗传性心血管病概况	3
一、定义	3
二、简史	3
三、现状	7
四、展望	9
五、遗传手段治疗	9
第二节 遗传因素在遗传性心血管病发生中的作用	10
一、遗传因素在发病上起决定性作用	11
二、遗传因素和环境因素对发病都有作用	11
三、发病基本决定于环境因素	11
第三节 遗传性心血管病的特点及分类	12
一、遗传性心血管病的特点	12
二、心血管遗传病的分类	14
第二章 遗传性心血管病的诊断与防治.....	26
第一节 遗传性心血管病的诊断	26
一、遗传性心血管病的临床诊断	26
二、遗传性心血管病的遗传学诊断	26
第二节 遗传性心血管病的咨询	30
一、遗传咨询的作用	31
二、遗传咨询的目的	31
三、咨询的对象	31
四、遗传咨询的步骤	31
五、遗传咨询时应注意的事项	34
第三节 遗传性心血管病的防治	36
一、大力开展群体的普查与普防工作	36

二、遗传性心血管病的治疗	38
--------------------	----

各 论

第三章 染色体异常性心血管病	43
----------------------	----

第一节 常见心血管异常改变的染色体综合征	44
----------------------------	----

一、3q部分三体综合征	44
二、4p部分单体综合征	44
三、4q部分单体综合征	47
四、5p部分单体综合征	49
五、8三体综合征	51
六、8p部分单体综合征	52
七、9三体综合征	54
八、9p部分单体综合征	55
九、11q部分单体综合征	57
十、13三体综合征	58
十一、13q部分单体综合征	60
十二、14q部分三体综合征	61
十三、15q部分三体综合征	62
十四、18三体综合征	63
十五、18q部分单体综合征	65
十六、21三体综合征	66
十七、22三体综合征	71
十八、22部分四体综合征	72
十九、Turner 综合征	73
二十、Klinefelter综合征	75
二十一、49, XXXXY综合征	77

第二节 少见染色体异常性心血管病	78
------------------------	----

一、1q部分三体综合征	78
二、2q部分三体综合征	80
三、3p部分三体综合征	81
四、3p部分单体综合征	83
五、4q部分三体综合征	84
六、6p部分三体综合征	86
七、6q部分三体综合征	87
八、7q部分单体综合征	89
九、8p部分三体综合征	90
十、8q部分三体综合征	91
十一、9p部分三体综合征	92