



国家卫生和计划生育委员会“十二五”规划教材
全国高等医药教材建设研究会“十二五”规划教材
专科医师核心能力提升导引丛书
供临床型研究生及专科医师用

第2版

风湿内科学

Rheumatology

主 编 陈顺乐 邹和建



人民卫生出版社



国家卫生和计划生育委员会“十二五”规划教材
全国高等医药教材建设研究会“十二五”规划教材
专科医师核心能力提升导引丛书
供临床型研究生及专科医师用

风湿内科学

Rheumatology

第2版

主 编 陈顺乐 邹和建

编 者 (以姓氏笔画为序)

古洁若 (中山大学附属第三医院)

吕良敬 (上海交通大学医学院附属仁济医院)

朱 平 (西京医院)

孙凌云 (南京鼓楼医院)

杨程德 (上海交通大学医学院附属仁济医院)

沈 南 (上海交通大学医学院附属仁济医院)

邹和建 (复旦大学附属华山医院)

张 晓 (广东省人民医院)

张奉春 (中国医学科学院北京协和医院)

陈顺乐 (上海交通大学医学院附属仁济医院)

周光炎 (上海交通大学医学院上海市免疫学研究所)

郑 捷 (上海交通大学医学院附属瑞金医院)

孟济明 (上海长海医院)

邵恒骏 (同济大学附属同济医院)

姜林娣 (复旦大学附属中山医院)

栗占国 (北京大学人民医院)

徐济 (上海长征医院)

黄 烽 (中国人民解放军总医院)

鲍春德 (上海交通大学医学院附属仁济医院)

管剑龙 (复旦大学附属华东医院)

学术秘书 李 挺 (上海交通大学医学院附属仁济医院)



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

图书在版编目(CIP)数据

风湿内科学 / 陈顺乐, 邹和建主编. —2 版. —北京: 人民卫生出版社, 2014

ISBN 978-7-117-19572-0

I. ①风… II. ①陈…②邹… III. ①风湿性疾病—研究生—教材 IV. ①R593.21

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2014)第 201880 号

人卫社官网	www.pmph.com	出版物查询, 在线购书
人卫医学网	www.ipmph.com	医学考试辅导, 医学数据库服务, 医学教育资源, 大众健康资讯

版权所有, 侵权必究!

风湿内科学

第 2 版

主 编: 陈顺乐 邹和建

出版发行: 人民卫生出版社(中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E-mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷: 三河市宏达印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 850×1168 1/16 印张: 15 插页: 2

字 数: 454 千字

版 次: 2008 年 12 月第 1 版 2014 年 12 月第 2 版

2014 年 12 月第 2 版第 1 次印刷(总第 2 次印刷)

标准书号: ISBN 978-7-117-19572-0/R·19573

定 价: 75.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

参加编写人员

(以姓氏笔画为序)

古洁若 (中山大学附属第三医院)
石连杰 (北京大学人民医院)
吕良敬 (上海交通大学医学院附属仁济医院)
朱 平 (西京医院)
刘 彧 (上海长征医院)
孙凌云 (南京鼓楼医院)
李 锋 (复旦大学附属华山医院)
李学义 (西京医院)
杨程德 (上海交通大学医学院附属仁济医院)
沈 南 (上海交通大学医学院附属仁济医院)
邹和建 (复旦大学附属华山医院)
张 晓 (广东省人民医院)
张奉春 (中国医学科学院北京协和医院)
陈顺乐 (上海交通大学医学院附属仁济医院)
陈晓翔 (上海交通大学医学院附属仁济医院)
周光炎 (上海交通大学医学院上海市免疫学研究所)
郑 捷 (上海交通大学医学院附属瑞金医院)
孟济明 (上海长海医院)
郇恒骏 (同济大学附属同济医院)
姜林娣 (复旦大学附属中山医院)
栗占国 (北京大学人民医院)
徐沪济 (上海长征医院)
黄 烽 (中国人民解放军总医院)
崔 阳 (广东省人民医院)
鲍春德 (上海交通大学医学院附属仁济医院)
管剑龙 (复旦大学附属华东医院)
戴 青 (上海交通大学医学院附属仁济医院)
戴晓敏 (复旦大学附属中山医院)

主 编 简 介



陈顺乐, 上海交通大学医学院附属仁济医院风湿病学科和上海市风湿病学研究所创始人。上海交通大学医学院附属仁济医院终身教授, 上海风湿病学临床医学中心主任, 上海市风湿病学研究所荣誉所长, 美国风湿病学院大师, 国家药品临床研究基地风湿和免疫专业(上海)主任, 澳大利亚风湿病学会荣誉会员以及 *LUPUS*(英国)、*Joint, Bone, Spine*(法国)、*APLAR Journal of Rheumatology*、*Clinical Rheumatology* 等英文杂志编委。曾担任亚太地区风湿病学会联盟(APLAR)主席, 中华医学会风湿病学会副主任委员, 上海风湿病学会主任委员, 上海市医学会副会长, 第八届国际红斑狼疮学术会议主席, 第11届国际自身抗体、自身免疫学术会议(IWAA, 2011)主席, 美国风湿病著名杂志 *Arthritis & Rheumatism*(中文版)主编、《上海医学》杂志常务副主编等。享受国务院特殊津贴, 国家卫生和计划生育委员会先进工作者, 上海市劳动模范荣誉称号和上海市育才奖, 2004年荣获美国风湿病学院的大师(ACR Master)称号, 成为亚洲首位该荣誉获得者。2005年荣获中华风湿病学会“杰出贡献奖”。2008年获得亚太风湿病学联盟(APLAR Master)大师奖和上海市十大工人发明家、上海市十大职工科技创新英才称号。



邹和建, 现任复旦大学附属华山医院风湿科主任、教授, 博士研究生导师。复旦大学附属华山医院党委副书记、纪委书记; 华山医院伦理委员会(HIRB)主席、复旦大学风湿、免疫、过敏性疾病研究中心主任、复旦大学附属华山医院分子与转化医学研究所所长; 国际硬皮病临床与研究协作网(InSCAR)副主席; 国家卫生标准委员会委员、教育部临床医学专业认证工作委员会委员、中国人类遗传资源管理专家组成员、中国医药生物技术协会组织生物样本库分会常委、中华医学会风湿病学分会第七、第八届委员会副主任委员、中国医师协会风湿免疫科医师分会副会长、上海医学会风湿病学分会前任主任委员。《药物不良反应杂志》副总编辑。近5年承担国家自然科学基金、211学科新增长点基金, 上海市科委重大、重点项目、卫生部科研项目、973项目子课题, 上海市优秀学术带头人计划共10项。近5年来发表第一作者或通信作者研究论文30篇, 其中SCI论文近20篇。担任9部学术专著的主编、副主编。曾获得宝钢优秀教师奖、上海市教学成果一等奖1项, 上海市医学科技成果奖二等奖1项(第一完成人)。主要从事痛风发病机制及遗传学研究、系统性硬化(硬皮病)发病机制研究, 以及调节性T细胞对RA发病的机制研究。2011年入选上海市领军人才, 上海市优秀学术带头人。

全国高等学校医学研究生规划教材

第二轮修订说明

为了推动医学研究生教育的改革与发展,加强创新人才培养,自 2001 年 8 月全国高等医药教材建设研究会和原卫生部教材办公室启动医学研究生教材的组织编写工作开始,在多次大规模的调研、论证的前提下,人民卫生出版社先后于 2002 年和 2008 年分两批完成了第一轮五十余种医学研究生规划教材的编写与出版工作。

为了进一步贯彻落实第二次全国高等医学教育改革工作会议精神,推动“5+3”为主体的临床医学教育综合改革,培养研究型、创新性、高素质的卓越医学人才,全国高等医药教材建设研究会、人民卫生出版社在全面调研、系统分析第一轮研究生教材的基础上,再次对这套教材进行了系统的规划,进一步确立了以“解决研究生科研和临床中实际遇到的问题”为立足点,以“回顾、现状、展望”为线索,以“培养和启发研究生创新思维”为中心的教材创新修订原则。

修订后的第二轮教材共包括 5 个系列:①科研公共学科系列:主要围绕研究生科研中所需要的基本理论知识,以及从最初的科研设计到最终的论文发表的各个环节可能遇到的问题展开;②常用统计软件与技术介绍了 SAS 统计软件、SPSS 统计软件、分子生物学实验技术、免疫学实验技术等常用的统计软件以及实验技术;③基础前沿与进展:主要包括了基础学科中进展相对活跃的学科;④临床基础与辅助学科:包括了临床型研究生所需要进一步加强的相关学科内容;⑤临床专业学科:通过对疾病诊疗历史变迁的点评、当前诊疗中困惑、局限与不足的剖析,以及研究热点与发展趋势探讨,启发和培养临床诊疗中的创新。从而构建了适应新时期研究型、创新性、高素质、卓越医学人才培养的教材体系。

该套教材中的科研公共学科、常用统计软件与技术学科适用于医学院校各专业的研究生及相应的科研工作者,基础前沿与进展主要适用于基础医学和临床医学的研究生及相应的科研工作者;临床基础与辅助学科和临床专业学科主要适用于临床型研究生及相应学科的专科医师。

全国高等学校第二轮医学研究生规划教材目录

1	医学哲学	主 编 柯 杨 张大庆 副主编 赵明杰 段志光 罗长坤 刘 虹
2	医学科研方法学(第2版)	主 编 刘 民 副主编 陈 峰
3	医学统计学(第4版)	主 编 孙振球 徐勇勇
4	医学实验动物学(第2版)	主 编 秦 川 副主编 谭 毅 张连峰
5	实验室生物安全(第2版)	主 审 余新炳 主 编 叶冬青
6	医学科研课题设计、申报与实施(第2版)	主 审 龚非力 主 编 李卓娅 副主编 李宗芳
7	医学信息搜集与利用(第2版)	主 编 代 涛 副主编 赵文龙 张云秋
8	医学实验技术原理与选择(第2版)	主 编 魏于全 副主编 向 荣 郭亚军 胡 汛 徐宁志
9	统计方法在医学科研中的应用	主 编 李晓松 副主编 李 康
10	医学科研论文撰写与发表(第2版)	主 编 张学军 副主编 王征爱 吴忠均
11	IBM SPSS 统计软件应用(第3版)	主 编 陈平雁 黄浙明 副主编 安胜利 欧春泉 陈莉雅
12	SAS 统计软件应用(第3版)	主 编 贺 佳 副主编 尹 平

- | | | | |
|----|------------------|-----------------|--|
| 13 | 医学分子生物学实验技术(第3版) | 主 编 药立波 | |
| | | 副主编 韩 骅 焦炳华 常智杰 | |
| 14 | 医学免疫学实验技术(第2版) | 主 编 柳忠辉 吴雄文 | |
| | | 副主编 王全兴 吴玉章 储以微 | |
| 15 | 组织病理技术(第2版) | 主 编 李甘地 | |
| 16 | 组织和细胞培养技术(第3版) | 主 审 宋今丹 | |
| | | 主 编 章静波 | |
| | | 副主编 张世馥 连小华 | |
| 17 | 组织化学与细胞化学技术(第2版) | 主 编 李 和 周 莉 | |
| | | 副主编 周德山 周国民 肖 岚 | |
| 18 | 人类疾病动物模型(第2版) | 主 审 施新猷 | |
| | | 主 编 刘恩岐 | |
| | | 副主编 李亮平 师长宏 | |
| 19 | 医学分子生物学(第2版) | 主 审 刘德培 | |
| | | 主 编 周春燕 冯作化 | |
| | | 副主编 药立波 何凤田 | |
| 20 | 医学免疫学 | 主 编 曹雪涛 | |
| | | 副主编 于益芝 熊思东 | |
| 21 | 基础与临床药理学(第2版) | 主 编 杨宝峰 | |
| | | 副主编 李学军 李 俊 董 志 | |
| 22 | 医学微生物学 | 主 编 徐志凯 郭晓奎 | |
| | | 副主编 江丽芳 龙北国 | |
| 23 | 病理学 | 主 编 来茂德 | |
| | | 副主编 李一雷 | |
| 24 | 医学细胞生物学(第3版) | 主 审 钟正明 | |
| | | 主 编 杨 恬 | |
| | | 副主编 易 静 陈誉华 何通川 | |
| 25 | 分子病毒学(第3版) | 主 编 黄文林 | |
| | | 副主编 徐志凯 董小平 张 辉 | |
| 26 | 医学微生态学 | 主 编 李兰娟 | |
| 27 | 临床流行病学(第4版) | 主 审 李立明 | |
| | | 主 编 黄悦勤 | |
| 28 | 循证医学 | 主 编 李幼平 | |
| | | 副主编 杨克虎 | |

29	断层影像解剖学	主 编 刘树伟 副主编 张绍祥 赵 斌
30	临床应用解剖学	主 编 王海杰 副主编 陈 尧 杨桂姣
31	临床信息管理	主 编 崔 雷 副主编 曹高芳 张 晓 郑西川
32	临床心理学	主 审 张亚林 主 编 李占江 副主编 王建平 赵旭东 张海音
33	医患沟通	主 编 周 晋 副主编 尹 梅
34	实验诊断学	主 编 王兰兰 尚 红 副主编 尹一兵 樊绮诗
35	核医学(第2版)	主 编 张永学 副主编 李亚明 王 铁
36	放射诊断学	主 编 郭启勇 副主编 王晓明 刘士远
37	超声影像学	主 审 张 运 王新房 主 编 谢明星 唐 杰 副主编 何怡华 田家玮 周晓东
38	呼吸病学(第2版)	主 审 钟南山 主 编 王 辰 陈荣昌 副主编 代华平 陈宝元
39	消化内科学(第2版)	主 审 樊代明 胡品津 刘新光 主 编 钱家鸣 副主编 厉有名 林菊生
40	心血管内科学(第2版)	主 编 胡大一 马长生 副主编 雷 寒 韩雅玲 黄 峻
41	血液内科学(第2版)	主 编 黄晓军 黄 河 副主编 邵宗鸿 胡 豫
42	肾内科学(第2版)	主 编 谌贻璞 副主编 余学清
43	内分泌内科学(第2版)	主 编 宁 光 周智广 副主编 王卫庆 邢小平

44 风湿内科学(第2版)

45 急诊医学(第2版)

46 神经内科学(第2版)

47 精神病学(第2版)

48 感染病学(第2版)

49 肿瘤学(第4版)

50 老年医学(第2版)

51 临床变态反应学

52 危重症医学

53 普通外科学(第2版)

54 骨科学(第2版)

55 泌尿外科学(第2版)

56 胸心外科学

57 神经外科学(第3版)

主 编 陈顺乐 邹和建

主 编 黄子通 于学忠

副主编 吕传柱 陈玉国 刘 志

主 编 刘 鸣 谢 鹏

副主编 崔丽英 陈生弟 张黎明

主 审 江开达

主 编 马 辛

副主编 施慎逊 许 毅

主 编 李兰娟 李 刚

副主编 王宇明 陈士俊

主 编 曾益新

副主编 吕有勇 朱明华 陈国强
龚建平

主 编 张 建 范 利

副主编 华 琦 李为民 杨云梅

主 审 叶世泰

主 编 尹 佳

副主编 洪建国 何韶衡 李 楠

主 编 王 辰 席修明

副主编 杜 斌 于凯江 詹庆元
许 媛

主 编 赵玉沛 姜洪池

副主编 杨连粤 任国胜 陈规划

主 编 陈安民 田 伟

副主编 张英泽 郭 卫 高忠礼
贺西京

主 审 郭应禄

主 编 杨 勇 李 虹

副主编 金 杰 叶章群

主 编 胡盛寿

副主编 孙立忠 王 俊 庄 建

主 审 周良辅

主 编 赵继宗 周定标

副主编 王 硕 毛 颖 张建宁
王任直

- | | | | | |
|----|----------------|-----|-------------|--|
| 58 | 血管淋巴管外科学(第2版) | 主 编 | 汪忠镐 | |
| | | 副主编 | 王深明 俞恒锡 | |
| 59 | 小儿外科学(第2版) | 主 审 | 王 果 | |
| | | 主 编 | 冯杰雄 郑 珊 | |
| | | 副主编 | 孙 宁 王维林 夏慧敏 | |
| 60 | 器官移植学 | 主 审 | 陈 实 | |
| | | 主 编 | 刘永锋 郑树森 | |
| | | 副主编 | 陈忠华 朱继业 陈江华 | |
| 61 | 临床肿瘤学 | 主 编 | 赫 捷 | |
| | | 副主编 | 毛友生 沈 铿 马 骏 | |
| 62 | 麻醉学 | 主 编 | 刘 进 | |
| | | 副主编 | 熊利泽 黄宇光 | |
| 63 | 妇产科学(第2版) | 主 编 | 曹泽毅 乔 杰 | |
| | | 副主编 | 陈春玲 段 涛 沈 铿 | |
| | | | 王建六 杨慧霞 | |
| 64 | 儿科学 | 主 编 | 桂永浩 申昆玲 | |
| | | 副主编 | 毛 萌 杜立中 | |
| 65 | 耳鼻咽喉头颈外科学(第2版) | 主 编 | 孔维佳 韩德民 | |
| | | 副主编 | 周 梁 许 庚 韩东一 | |
| 66 | 眼科学(第2版) | 主 编 | 崔 浩 王宁利 | |
| | | 副主编 | 杨培增 何守志 黎晓新 | |
| 67 | 灾难医学 | 主 审 | 王一镗 | |
| | | 主 编 | 刘中民 | |
| | | 副主编 | 田军章 周荣斌 王立祥 | |
| 68 | 康复医学 | 主 编 | 励建安 | |
| | | 副主编 | 毕 胜 | |
| 69 | 皮肤性病学 | 主 编 | 王宝玺 | |
| | | 副主编 | 顾 恒 晋红中 李 岷 | |
| 70 | 创伤、烧伤与再生医学 | 主 审 | 王正国 盛志勇 | |
| | | 主 编 | 付小兵 | |
| | | 副主编 | 黄跃生 蒋建新 | |

全国高等学校第二轮医学研究生规划教材 评审委员会名单

顾 问

韩启德 桑国卫 陈 竺 赵玉沛

主任委员

刘德培

副主任委员 (以汉语拼音为序)

曹雪涛 段树民 樊代明 付小兵 郎景和 李兰娟 王 辰
魏于全 杨宝峰 曾益新 张伯礼 张 运 郑树森

常务委员 (以汉语拼音为序)

步 宏 陈安民 陈国强 冯晓源 冯友梅 桂永浩 柯 杨
来茂德 雷 寒 李 虹 李立明 李玉林 吕兆丰 瞿 佳
田勇泉 汪建平 文历阳 闫剑群 张学军 赵 群 周学东

委 员 (以汉语拼音为序)

毕开顺 陈红专 崔丽英 代 涛 段丽萍 龚非力 顾 晋
顾 新 韩德民 胡大一 胡盛寿 黄从新 黄晓军 黄悦勤
贾建平 姜安丽 孔维佳 黎晓新 李春盛 李 和 李小鹰
李幼平 李占江 栗占国 刘树伟 刘永峰 刘中民 马建辉
马 辛 宁 光 钱家鸣 乔 杰 秦 川 尚 红 申昆玲
沈志祥 湛贻璞 石应康 孙 宁 孙振球 田 伟 汪 玲
王 果 王兰兰 王宁利 王深明 王晓民 王 岩 谢 鹏
徐志凯 杨东亮 杨 恬 药立波 尹 佳 于布为 余祥庭
张奉春 张 建 张祥宏 章静波 赵靖平 周春燕 周定标
周 晋 朱正纲

前 言

研究生教材《风湿内科学》(第2版)修订启动于2013年初,第1版出版后5年。时值风湿病基础研究和临床药物迅猛发展的时代,大量的信息需要更新以适应研究生学习的需要,让我们意识到这一工作的必要性和紧迫性。

古语有云“授人以鱼,不如授人以渔”。一般来说,教科书多教授已得到公认的知识体系,但在研究生教育中,则有着更高的要求。我们希望研究生不仅能掌握已有的知识体系,更重要的是理解、掌握科学研究的方法和规律。因此,在本书编撰之初,我们就力求在稿件撰写中体现这一教学目的。我们放弃了本科教材系统性、完整性、全面性的要求,同时不回避一些学术上尚有争议的内容。力图通过对疾病认识的历史沿革、诊疗体系的变迁,来体现对这些疾病科学认知的过程,揭示生命科学研究的内在规律,以启发研究生的科研思维,指导其临床实践。

通过第1版的实践和调研,在第2版中,我们更加坚定了这一编撰方法。为此,我们邀请了上海交通大学、复旦大学、中国医学科学院、北京大学、第二军医大学、第四军医大学、南京大学、同济大学、中国人民解放军总医院、广东省人民医院等知名院校的29位专家学者参与本书的编写,并采用交叉互审的方式来保证书稿的质量。教材的内容编排如下:第一篇为风湿病概论,从分子遗传学、免疫细胞功能等角度阐述了风湿病可能的发病机制及相应的研究方法,并进一步解读了风湿病中重要的自身抗体的临床意义,帮助研究生对风湿性疾病有一个整体的认识;第二篇至第四篇分别从累及范围等角度阐述了各个主要的风湿性疾病;第五篇着重于风湿病治疗的进展,来展现科研和临床工作是如何相互转化,并在疾病治疗体系中发挥巨大作用的。同时介绍了风湿病生物样本库和数据库的建立原则,相信对于即将进入研究生学习的同学也会有相当大的帮助。

全书内容翔实、新颖,突出风湿病学领域的新进展、新观点、新成就,注重近年风湿病治疗领域的新进展。本教材的写作风格及内容编排充分体现了当代社会医学模式的转变、系统整合和整体优化原则及生命科学信息化、网络化的特点。编者期望能在研究生科研能力和临床能力的培养过程中起到指引作用,能为研究生的自主创新提供探索、挖掘新知识的工具与技能。

本教材定位于医学精英教育,主要面向从事风湿病工作的科研型和临床型硕士生、博士生,亦可作为本科生扩充视野的主要参考书。阅读本书时需注意本书内容注重述评,含有大量作者个人的见解以及展望,很多见解完全可能被推倒重来;此外,本书更多的围绕临床热点问题内容进行设置,展示的是思路以及方法,更多的相关内容需要学生自主学习获取。

由于对这种全新的编写方式的认识尚有限,加之编写人员水平所限及时间仓促,错漏在所难免,恳请读者指出,以便在修订和再版时修正。

陈顺乐 邹和建

2014年6月

目 录

第一篇 风湿病——从基础到临床

第一章 风湿病分子遗传学的进展和应用	第二章 免疫失调与风湿病
展望	第一节 免疫细胞
第一节 风湿性疾病的遗传学特点	第二节 固有免疫应答
第二节 风湿性疾病的遗传学研究策略	第三节 T、B 淋巴细胞异常与风湿病
第三节 以红斑狼疮为代表的风湿性	第四节 免疫调节失常与风湿病
疾病的遗传学研究进展	第三章 风湿病自身抗体的解读
第四节 遗传学研究在风湿性疾病中的	第一节 概述
应用展望	第二节 常见的自身抗体及其临床意义

第二篇 弥漫性结缔组织病

第四章 系统性红斑狼疮	第二节 系统性硬化症的临床表现以及
第一节 系统性红斑狼疮的发病机制	疾病的发生、发展过程
第二节 系统性红斑狼疮的发生发展	第三节 SSc 诊断要点
规律的探索	第四节 SSc 病因及发病机制研究进展
第三节 从致死性疾病到可治可控制的	第五节 SSc 治疗的探索和发展
炎症性自身免疫病——狼疮	第九章 干燥综合征
治疗现状与未来	第一节 从诊断分类标准的变迁看干燥
第五章 皮炎和多发性肌炎	综合征
第六章 ANCA 相关性血管炎	第二节 干燥综合征治疗的展望
第七章 白塞病	第十章 抗磷脂综合征的认识历程
第一节 口腔阿弗他溃疡为 BD 常见的	第一节 疾病的发现和认识历程
早期症状	第二节 从诊断标准的变迁看对疾病的
第二节 从丝绸之路 (silk road) 谈 BD	认识历程
发病因素	第三节 抗磷脂抗体研究的过去和未来
第三节 BD 基本病理表现: 系统性血管炎	第四节 展望
第四节 BD 临床诊断与鉴别诊断	第十一章 成人斯蒂尔病
第五节 BD 个体化治疗选择	第一节 AOSD 的演变及认识过程
第六节 预后	第二节 AOSD 病因及发病机制进展
第八章 系统性硬化症	第三节 AOSD 临床表现及特异性指标
第一节 系统性硬化症名称演变及对	第四节 AOSD 的临床诊断以及诊断效率
疾病的认识过程	第五节 AOSD 治疗方案与选择

第三篇 骨与关节疾病

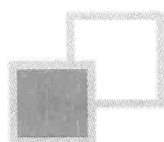
第十二章 类风湿关节炎····· 112	第十四章 骨关节炎异质性与系统防治策略·· 146
第一节 RA 的发病机制及研究进展····· 112	第一节 原发性骨关节炎····· 147
第二节 RA 诊断标准的演变····· 113	第二节 遗传相关性骨关节炎····· 147
第三节 RA 的治疗原则····· 114	第三节 骨关节炎的病因与发病机制····· 149
第四节 治疗药物和方法····· 114	第四节 骨关节炎系统防治策略····· 154
第十三章 脊柱关节病····· 117	第十五章 痛风····· 161
第一节 强直性脊柱炎····· 117	第一节 痛风的概念与发病机制····· 161
第二节 银屑病关节炎····· 130	第二节 痛风不同阶段治疗的认识和推荐·· 166
第三节 炎性肠病性关节炎····· 139	

第四篇 软组织风湿病——风湿性多肌痛和纤维肌痛症

第十六章 风湿性多肌痛——一种老年人的疾病····· 172	第十七章 纤维肌痛症——一种心理性疾病?····· 176
第一节 风湿性多肌痛研究回顾与启示····· 172	第一节 纤维肌痛症研究回顾与启示····· 176
第二节 风湿性多肌痛的主要临床特点····· 173	第二节 纤维肌痛症的主要临床特点····· 178
第三节 辅助检查在风湿性多肌痛中的意义····· 173	第三节 纤维肌痛症可能的辅助检查····· 179
第四节 风湿性多肌痛的诊断要点及与其他疾病的鉴别····· 174	第四节 纤维肌痛症的诊断要点及与其他疾病的鉴别····· 179
第五节 风湿性多肌痛的治疗现状及预后·· 174	第五节 纤维肌痛症的治疗现状及预后····· 181

第五篇 风湿病治疗进展

第十八章 造血干细胞移植治疗风湿病的进展····· 184	第二十一章 风湿病数据库的发展与挑战····· 215
第十九章 风湿病靶向治疗——从生物制剂向小分子药物的回归····· 197	第一节 疾病数据库的概念····· 215
第一节 生物制剂在风湿病中的应用及其前景····· 197	第二节 以系统性红斑狼疮数据库为例看风湿病数据库的发展现状····· 216
第二节 治疗风湿病的新型小分子“靶向”药的问世与前景····· 204	第三节 以狼疮数据库为例看风湿病数据库的演化与面临的挑战····· 219
第二十章 生物样本库及标准化操作流程····· 208	第四节 结语····· 221
	中英文名词对照索引····· 222



第一篇

风湿病——从基础到临床

- 第一章 风湿病分子遗传学的进展和应用展望
- 第二章 免疫失调与风湿病
- 第三章 风湿病自身抗体的解读

第一章 风湿病分子遗传学的进展和应用展望

第一节 风湿性疾病的遗传学特点

风湿性疾病是一类复杂的、临床表型多样的疾病,遗传因素在疾病的发生发展中起着重要的作用。遗传学研究已被广泛应用于风湿性疾病研究。研究技术的空前发展和精细研究方法的建立为揭示遗传变异在疾病起源中的作用提供了有力的支持。随着人类基因组研究的进展,人们越来越有兴趣探索基因与疾病的关系。在简单的孟德尔遗传模式中,遗传的致病基因与患病个体的疾病表型关系一目了然。风湿性疾病属复杂的遗传性疾患,呈多基因遗传,目前还不知道特定的基因与风湿性疾病多样的临床表型的对应关系,这增加了对其进行遗传研究的难度。与其他复杂疾病如糖尿病、肥胖等相同,风湿性疾病具有以下特征:

一、低外显或不完全外显

低外显率就是说携带有某种疾病易感表型者不全部发病甚至发病率很低。多基因病的遗传复杂性与单个致病基因的低外显率有关,没有任何一个特定的基因为发病所必需或是可单独导致疾病,即使在多个位点均存在易感的等位基因型也并非一定出现疾病,每个特定的等位基因只使疾病发生的概率略有增加。

二、遗传异质性

遗传的复杂性还与遗传异质性有关,同一疾病或表型是不同基因和(或)等位基因型联合作用的结果,不同患者相同的临床表现由一组致病基因的不同组合所决定。SLE 表现型非常具有异质性。通常认为,如果多个家系呈现家族性 SLE 亚表现型,则此家庭在某些位点上更可能具有遗传均质性,这些位点与特异亚表现型和 SLE 的表达都有关系。最近, Tsao 等(289)对 159 个 SLE 受累同胞的研究,提供了 SLE 表现型存在家族性的证据,包括血小板减少、盘状红斑、神经系统疾病(癫痫和

精神异常)、溶血性贫血与溶血性贫血伴发的神经系统疾病。利用家族亚表现型将家庭分层,可减少异质性,有利于促进遗传危险因素的鉴定。

三、多基因遗传

复杂的性状不管生理条件下还是在遗传性疾病中都是由多种基因所控制。其中有些基因对性状的影响大,有些影响则较小。易感等位基因可各自独立的发挥作用,还可存在上位性相互作用,最终表现为一定的临床表型,使风湿性疾病遗传性状更加复杂。单基因疾病中的机会性突变常导致相应基因的严重的功能变化或敲除,从而易于进行遗传分析;而风湿性疾病致病等位基因在一般人群中出现频率也很高,使对它的筛选分析较为困难。

风湿性疾病中,大多数情况下带有致病基因的个体并不表现出疾病状态或者会表现为不同的临床表型。SLE 患者中同卵双生子患病一致率在 24% 左右,这意味着在 4 对同卵双生子中只有 1 对会同患疾病;RA 中同卵双生子患病一致率有人报道为 30%,亦有人认为在 12%~15%。可以看到,尽管遗传背景一致,大多数情况下同卵双生子中仅有一人患病,说明其他因素也参与疾病发生。这些因素可归结为疾病相关的环境差异及个体发育过程的差异,它们的差异性越大,疾病的遗传因素越不容易显现。

在对风湿性疾病进行遗传学研究时,应尽可能采用生活在相同地理区域并有相同生活模式的患者资料,选择更为同质性者(如大家系)进行研究,这样方能降低发现遗传风险因子的难度。

第二节 风湿性疾病的遗传学研究策略

一、连锁分析

(一)经典的连锁分析

染色体在第一次减数分裂时会发生重组,平均