



牛津案头参考手册

临床遗传学

CLINICAL GENETICS

[英] Helen V. Firth / Jane A. Hurst 编著

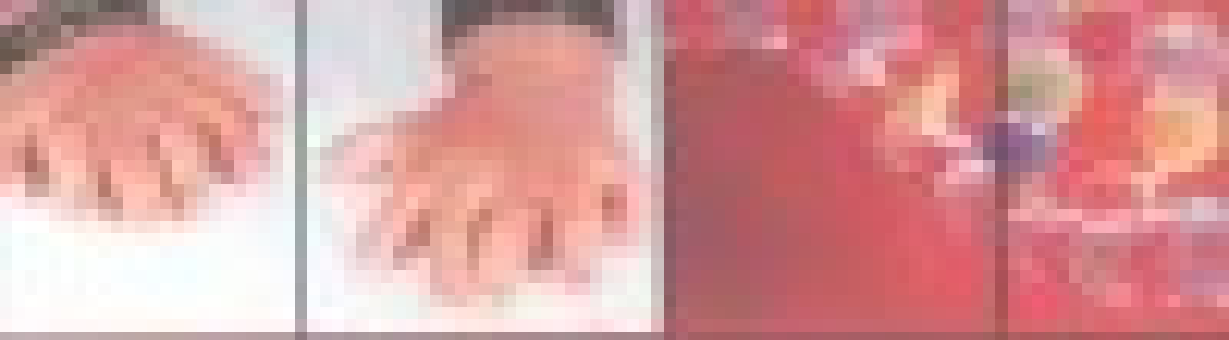
[加拿大] Judith G. Hall 专家顾问

祁 鸣 黄涛生 译



ZHEJIANG UNIVERSITY PRESS

浙江大学出版社



牛津案头参考手册

临床遗传学

CLINICAL GENETICS

〔英〕 Andrew P. Flint 著 Anne C. Hunter 编
〔德文〕 Annette M. Blum 等编辑
陈 琦 黄晓光 译



OXFORD
UNIVERSITY PRESS

牛津案头参考手册

临床遗传学

[英] Helen V. Firth

Jane A. Hurst 编著

[加拿大] Judith G. Hall (专家顾问)

祁 鸣 黄涛生 译



ZHEJIANG UNIVERSITY PRESS
浙江大学出版社

图书在版编目(CIP)数据

临床遗传学:引进版/(英)弗斯(Firth,H.V.)编著;
祁鸣,黄涛生译. —杭州:浙江大学出版社,2008.11
(牛津案头参考手册)
ISBN 978-7-308-06292-3

I.临… II.①弗…②祁…③黄… III.医学遗传学
IV.R394

中国版本图书馆CIP数据核字(2008)第159650号

浙江省版权局著作权合同登记图字:11-2007-25号

Oxford Desk Reference: Clinical Genetics

by Helen V. Firth and Jane A. Hurst

©Oxford University Press, 2005

Oxford Desk Reference: Clinical Genetics was originally published in English in 2005. This translation is published by arrangement with Oxford University Press and is for sale in the Mainland (part) of The People's Republic of China only.

临床遗传学

[英]Helen V. Firth, Jane A. Hurst 编著

祁鸣 黄涛生 译

责任编辑 樊晓燕

文字编辑 陈瑶

封面设计 刘依群

出版发行 浙江大学出版社

(杭州天目山路148号 邮政编码310028)

(E-mail: zupress@mail.hz.zj.cn)

(网址: <http://www.zjupress.com>

<http://www.press.zju.edu.cn>)

电话:0571-88925592,88273066(传真)

排版 杭州中大图文设计有限公司

印刷 浙江海虹彩色印务有限公司

开本 710mm×1000mm 1/16

印张 55.75

字数 1712千

版印次 2008年11月第1版 2008年11月第1次印刷

印数 0001—3000

书号 ISBN 978-7-308-06292-3

定价 140.00元

版权所有 翻印必究 印装差错 负责调换

浙江大学出版社发行部邮购电话(0571)88925591

译者序

历时 13 年的国际人类基因组计划的完成,标志着现代医学进入了一个新的时代,人们开始在基因水平上认识、了解疾病,从而以此新手段诊断疾病,实现个性化治疗,甚至针对性的预防。以杨焕明院士领衔的中国基因组科学家在国际人类基因组计划中作出了杰出贡献,显示了当代中国科学家敢为人先的勇气、智慧和能力。然而,要把这些重要的科研成果转化到为人民群众服务的医学健康实践中,我国尚需许多临床医师学习、了解和应用遗传与基因组医学的知识,艰辛努力,才能赶上世界先进水平。例如,美国早在 20 多年前就已将医学遗传学正式设为一个临床专科;国际人类基因组计划启动后才 3 年,分子遗传学的基因诊断就正式进入临床服务,至今已有 15 年了。而我国至今尚未正式设立医学遗传学临床专科,更是缺乏这个领域的专职医师。

作为我国著名遗传学家谈家桢的复旦弟子之一,我早在赴美留学之前,就怀有这样的理想:在海外努力学习最新知识后,回国竭力建造与世界先进水平相当的遗传与基因组医学的科研、教育和临床服务体系,造福于国人大众。

2006 年 10 月,当应邀前来浙江大学举办的“杭州国际遗传与基因组医学研讨会暨培训班”讲学的国际著名专家 Judith G. Hall 医师向我推荐英文版的《牛津案头参考手册——临床遗传学》一书时,我欣喜若狂。该书内容实用、结构合理、参阅方便,不光是从事遗传与基因组医学的医师应该必备的日常工具,而且也是全科或其他专科的医师适用的参考书。于是,我下决心将这本书翻译成汉语,将其推荐给祖国的医学同仁

们,为促进我国医学临床遗传学事业的发展尽自己的一份绵薄之力。

我的决定得到了浙江大学出版社的大力支持,很快办妥了版权引进等一应事宜。美国加州大学 Irvine 分校分子诊断实验室主任、浙江大学客座教授黄涛生博士欣然接受我的邀请,共同承担本书的翻译主编。

本书的翻译是一个团队共同努力的成果,我的学生张宇、赵路、张涛、王玫、高辉和李素萍分别作出了杰出的贡献,尤其是张宇,作为全书翻译的总审校,居功厥伟。本书在出版过程中还得到了浙江大学出版社樊晓燕博士的鼎力相助。在此我和黄涛生博士一并特别致谢。

祁鸣, PhD, FACMG

中国浙江大学遗传与基因组医学教授

美国罗切斯特大学医学院病理学副教授

序

当海伦和简问及我关于出版一本临床遗传学的案头参考书是否实用时,我积极地回复:“那是当然的了。”谁不曾被邀请去会诊一个在儿科病房住院的孩子,却想不起来如何处理一些本来相当常见但一时被遗忘的疾病?在出外巡诊时,你计划去查看一个患有常见疾病的家庭,却发现他们带有两三种罕见的并发症,这时你会意识到你手里没有“真正有用”的教科书。当你接到一个关系不错的同事的电话,问及你关于一个众所周知综合征的“简单”问题时,你愿在你的朋友面前表现得很无知吧。在许多类似情况下,这本书将可充当你的“救星”。

这本书涵盖了许多常用策略手段、有用的标准和定义、选择合适实验室检测的建议及优秀的参考资料。它意在提供“一线”支持以及唤醒你的记忆。当然,你仍需要参考其他的教科书和资料。然而这本书可以放在你的公文包或手袋里——也就是说相当于一个辅助的“大脑”。

假如这本书被证实确实实用,当然我希望如此,那么我们将会考虑再版。作者也很希望得到读者的反馈信息和建议。遗传信息更新得非常迅速,两年半的时间就会更新一次。

医学遗传学登记处人员、住院医生和研究生们尤其会发现这本书的实用性,但是我也希望那些资深的有经验的临床遗传学家认为这本书是实用且结构完善的。

如果你幸运地刚买下《牛津案头参考手册——临床遗传学》,那么恭喜你;如果你正在考虑买这本书——请买下它;如果你需要使用便利、方便携带的手头资料以便你表现得更加出色和见多识广的话——请毫不犹豫地购买它。

希望你享受这种新的方法。

Judith G. Hall, OC, MD, FRCP(C), FAAP, FCCMG, FABMG
儿科和医学遗传学名誉教授
加拿大温哥华英属哥伦比亚大学

共事者的网站: www.oup.com/uk/booksites/content/0192628968

致 谢

在编著这本书的过程中,我们非常感激那些同事和朋友,他们非常友善地贡献他们的时间和专长为我们审阅了书中的每一个章节。他们所拥有的临床各专业领域的广泛经验从各方面提高了这本书的高度,完善了本书的准确性及清晰度,并且使我们能够尽可能地让出版物符合时代的要求。我们特别感谢 Martin Bobrow, Katie Bushby, Lyn Chitty, Angus Clarke, Jill Clayton Smith, Dian Donnai, Ian Frayling, Tony Moore, Danielle Pilz, Jo Poulton, Virginia Sybert, Andrew Wilkie 和 Ian Young,他们在每一章节都提出了他们的建议。感谢 Rachel Firth 帮助我们做了部分插图工作,感谢 Sandra Wombwell 的秘书工作,感谢 Mark Bateman 为本书准备的染色体核型。同时也感谢牛津大学出版社的 Catherine Barnes 几年来对这个工作的支持,并且感谢 Laura Johnstone 对这本书的监督工作。

我们也十分感激 Judy 长期坚持不懈的鼓励和热情支持,尤其感谢给了我们爱和包容的丈夫和孩子们。

书 评

点评一本临床医生为临床医生而写的书是非常令人振奋的,因为那是一本反映临床医生在实际工作中遇到的真实情况的书。在一个诊所或病房会诊之前,初诊的医生为一个临床遗传学家或其他专家提供的信息通常是有限的,而这本新书提供了通用参考判断指标。其写作模式使指标内容简便明了而不失关键细节,这本书为临床医师提示疾病诊断的各种可能性及进一步检查和治疗干预提供了策略。这样,医生为患者的咨询将达到最佳效果。

——Dian Donnai

英国曼彻斯特圣玛丽医院遗传服
务中心、曼彻斯特大学临床遗传学咨询
师、医学遗传学教授

本书主题内容选取所呈现的深思熟虑令人印象深刻。这本书对那些临床遗传学团队人员将是一个很大的帮助……它既为需要知识更新的成员提供了最新进展的总结,也为那些刚转入遗传学领域的人介绍了词汇和基本主题的条目,例如常染色体显性遗传。

——Lewis B. Holmes

美国马萨诸塞州波士顿哈佛医学
院儿科学教授,马萨诸塞州儿童总医院
遗传学及畸形学分部主任

这本书将是一本非常有用的参考资料。作者在1~2页的篇幅中,精辟总结了与特定疾病的诊断和与治疗直接相关的建议,以及对现实生活中常见的各种不同问题的实际处理方法。

——Marilyn Jones

美国加利福尼亚大学兼职儿科教
授,加利福尼亚州圣地亚哥儿童医院畸
形学和遗传学科主任

畸形学术语词汇表

Accessory nipple 副乳头

多余的乳头,发生于“乳线”上,即从正常乳头位置向腋窝方向上。

Agenesis 发育不全

身体某个部分缺失或未发育完全的一种疾病。

Ala nasi 鼻翼

每个鼻孔外面形成的显著软骨区域。

Alopecia 秃发

头发缺失、脱落或不足,可能是斑驳状或全秃。

Amelia 无肢畸形

一条或更多肢体从肩带或骨盆带处完全缺失。

Ankyloglossia 舌系带短缩

舌系带缩短或收紧,附着于舌下方的前半面与口底之间,仅低于或直接附着于牙槽嵴上,限制了舌的活动度。

Aniridia 无虹膜症

虹膜缺失。

Anisocoria 瞳孔不均(瞳孔不等)

瞳孔大小不等。

Ankyloblepharon 睑缘粘连

眼睑被粘连带或纤维带粘连。

Anodontia 无牙畸形

牙齿缺乏。

Anonychia 无甲畸形

甲缺失。

Anophthalmia 无眼畸形

先天性一只眼或两只眼缺失。一般情况下,无眼畸形可以代表小眼畸形的极端类型,这两种畸形可以同时见于同一个患者或家族中的不同成员。

Antimongoloid slant 倒蒙古人型倾斜

眼睑裂向下倾斜,外眦(外眼角)水平低于内眦水平。

Aphakia 无晶体症

眼晶状体缺失。

Arachnodactyly 细长指(趾)(蜘蛛指(趾))

细长的手、足、手指、足趾。书面上称“蜘蛛指(趾)”。

Areola 乳晕

乳头周围有色素沉着的皮肤。

Arrhinia 无鼻畸形

先天性鼻缺失。

Atresia 闭锁

身体管道的开口或通道缺失或关闭的疾病,例如肛门闭锁、十二指肠闭锁。

Bathing trunk naevus 游泳裤色斑

一种先天性的巨大的色斑,位于身体被游泳裤遮盖的部位。色斑上可能有毛发,色素深并且非常大。可能发生恶性转变,因此听取一个儿童皮肤科专家的建议很重要。

Birthmark 胎记

出生时即存在或在婴儿早期出现的皮肤颜色改变,是由于血管或色素分布异常导致的。

Blaschko line Blaschko 线

沿着生皮节分布的条纹状色素异常皮肤。沿着肢体或躯干半周呈线性分布。

Body mass index(BMI) 体质指数

$BMI = \text{体重(kg)} / \text{身高}^2(\text{m}^2)$ 。参见临床方法的肥胖章节相关表格。

Bone age 骨龄

根据手及手腕骨骼的骨化度对骨骼成熟度进行放射学评价。习惯上以采用左手腕的放射学图谱。骨骼年龄是与生物学年龄相对而言的。正常值及标准差被定义后,可对骨骼成熟是延迟,正常或超前进行评价。2岁以前通过比较膝关节骨骼与不同年龄正常膝关节的图,可以作出一个更确切的评估。

Blepharophimosis 睑裂狭小

睑裂开口缩小,每一只眼睛内眦与外眦之间的距离减少。

Brachycephaly 短头畸形

头后部变平。

Brachydactyly 短指畸形

手指短缩。

Brushfield spot Brushfield 斑点

由于虹膜的前边缘层密度增加,导致虹膜出现突出表面的斑点,大理石状纹理或小的斑点。Down 综合征患者 85% 有此种表现,相似的表现也可见于正常人。

Buphthalmos 牛眼

眼球先天性增大,通常继发于先天性青

光眼。

Café au lait spot 咖啡牛奶斑

直径 $>0.5\text{cm}$ 的咖啡色素沉着性斑块。

Calvarium 头盖骨

颅骨上部类似屋顶的部分。

Camptodactyly 屈指畸形

书面上称为“弯曲手指”；通常包括手指挛缩。

Camptomelia 屈肢畸形

书面上称为“弯曲肢体”，见于屈肢骨发育不良或Ⅱ型耳—腭一指综合征。

Canthal distance inner 内眦距

两眼内眦(内眼角)之间的距离。

Canthal distance outer 外眦距

两眼外眦(外眼角)之间的距离。

Carrying angle 提携角

两臂自然下垂于身体两侧，手掌向前，前臂相对于肱骨偏离的角度。

Cavernous haemangioma 海绵状血管瘤

突出表面的血管痣或“草莓样标志”，通常为深红色。在出生时通常不明显或非常小，在婴儿期迅速增大；通常从出生第一天起可自发消失。

Cebocephaly 猴头畸形

前脑无裂畸形的严重类型，伴眼距过近，位于中央的鼻仅有单个鼻孔且为盲端。

Cheilion 口角

嘴角的最外侧点。

Chordee 阴茎下弯

阴茎位置异常，是由于纤维带使阴茎向腹侧或外侧弯曲造成的。

Clinodactyly 指(趾)弯曲

一个或更多的手指或脚趾偏离第三指(趾)向外侧或内侧弯曲。轻微的第五指弯曲是一个常见的常染色显性特征。

Club-foot 畸形足

足的休息位异常，可为位置或结构异常。有两种类型最常见：马蹄内翻足(前足跖屈，中间扭转)和仰趾外翻足(前足背屈，外翻)。

Coloboma 眼部缺损

先天性眼开裂，可能累及虹膜和(或)视网膜膜或眼睑。下部缺损源自胚胎时期视杯的不完全融合。下睑缺损可见于 Treacher-Collins 综合征。

Columella nasi 鼻小柱

两鼻孔之间鼻中隔下缘的肉质部分。

Craniorachischisis 颅脊柱裂

颅骨和脊柱先天性闭合不全。

Crown-rump length(CRL) 顶臀长度

从头顶到臀底的距离。是在胚胎期 6 周到 11 + 周之间孕龄最准确的测量方法。

Cubitus valgus 肘外翻

肘提携角增大。

Cupids bow 丘比特弓

上唇的上边缘，形状像丘比特携带的双弯弓。

Cutis aplasia 皮肤发育不全

特殊区域皮肤缺失——通常指头顶的头皮。

Cryptophthalmos 隐眼畸形

先天性完全性睑粘连；睑融合。

Cryptorchidism 隐睾

睾丸未下降进入阴囊内；未下降的睾丸。

Cystic hygroma 水囊状淋巴管瘤

通常在颈后出现的淋巴液聚积。

Depigmentation 无色素

由于缺乏有功能的黑素细胞而引起的色素缺乏或减少区域。

Dermatoglyphics 皮纹学

指尖、手掌、足底处皮肤嵴沟的构成形式。

Dermatome 生皮节

单个脊神经根的神经所支配的节段性皮肤区域。

Dermis 真皮

皮肤的内层；其外层是表皮。真皮的厚度从眼睑 $<0.5\text{mm}$ 到后背 $2\sim3\text{mm}$ 之间变化不等。

Developmental delay 发育迟缓

与正常的同龄儿童相比较达到相应的发育标志(如笑、独立行走、学会第一个词语等)发生延迟。

Developmental quotient 发育商数

发育年龄/实际生物学年龄的比值。

Dimple 凹痕

由于皮下组织缺陷以及皮肤被束缚至其下的结构如骨而形成的皮肤凹陷或小坑。

Distichiasis 双行睫毛

起源于 meibian 腺的第二行睫毛，见于由 FOXC2 突变引起的淋巴水肿—双行睫毛

综合征。

Dolicocephaly 长头畸形

头颅变长。头颅在前后位尺寸变长,而双颞间尺寸缩短。

Drusen 玻璃膜疣

玻璃膜疣沉积在视神经头,人群发病率 0.3%,其中 70% 为双侧出现。视盘不规则的多节边缘,异常血管分支及自发荧光能够帮助与视神经乳头水肿区分。

Dystopia canthorum 内眦外移

眼内眦向外侧移位(如 1 型 Waardenburg 综合征)。

Eclabion 唇外翻

嘴唇外翻,见于先天性小丑样鱼鳞病。

Ectrodactyly 缺指(趾)畸形

通常用来描述“手裂”或“足裂”,手(足)中线结构发生缺陷。

Ectopia lentis 晶状体异位

眼晶状体移位,见于 Marfan 综合征和同型半胱氨酸尿症。

Ectopic 异位

位置异常。

Ectropion 睑外翻

眼睑外翻。

Encephalocele 脑膨出

先天性脑从颅骨缺陷处疝出,可从前额或枕部突出(如 Meckel 综合征)。

Enophthalmos 眼球内陷

眼球异常回退进入眼眶内而形成的眼球深陷。

Entropion 睑内翻

眼睑内翻。

Epicanthic fold 内眦赘皮

先天性眼皮肤皱褶向中央延伸,有时可覆盖内眦。常与鼻梁发育不全同时出现。

Epicanthus inversus 倒转型内眦赘皮

先天性眼皮肤皱褶向中央延伸,有时可覆盖内眦,赘皮下缘宽于上缘。可常与睑裂狭小及上睑下垂同时出现,即为由于 FOXL2 突变引起的 BPES(睑裂狭小—上睑下垂—倒转型内眦赘皮)综合征。

Epidermis 表皮

皮肤表面的角质层。

Epiphora 泪溢

由于鼻泪管阻塞或狭窄而致的眼泪流出至脸颊上。

Esotropia 内斜视

两只眼睛睁开且无遮盖时一只眼睛向内侧偏移;会聚性斜视。

Epispadias 尿道上裂

尿道开口位置异常,位于阴茎背面。

Exophthalmos 眼球突出

眼的异常突出(见于 Crouzon 或 Apert 综合征)。

Exotropia 外斜视

两只眼睛睁开且无遮盖时一只眼睛向外侧偏移;发散性斜视。

Flexion crease 屈曲皱纹

关节内面的皮肤皱纹,顺应此关节的活动。

Fontanelle 凶门

胎儿或婴儿头颅未完全骨化留下的由膜覆盖的区域,四周由颅缝线组成。前凶由矢状缝、冠状缝和额缝联合构成,在出生后 6~12 月内是开放的,通常 1 岁末闭合。

Frenulum 系带

粘膜上的小褶,例如从上中切牙延伸至上唇,或位于舌下。多余的系带可见于口一面一指综合征。

Frontal bossing 前额隆起

头颅额骨前部的隆起。

Gastroschisis 腹裂畸形

先天性腹前壁开裂,与脐带相连接但无脐带的插入。部分肠管可通过缺陷处形成疝。

Genu valgum 膝外翻

膝关节向外侧弯曲;O 形腿。

Genu varum 膝内翻

膝关节向内侧偏移;X 型腿。

Gibbus 驼背

极端的脊柱后凸或隆起:脊柱畸形,脊柱上有明显的成角节段,角的顶点向后。

Glabella 眉间(印堂)

两眉之间中点最隆起处。

Glossoptosis 舌下垂

舌向下移位或后退;有时被系带(舌系带)支撑。

Gnathion 颏顶点

下颌骨下缘的最低处正中点。

Gonion 下颌角点

下颌骨的后下角最外侧点。

Height 身高

站立时从头顶到足底的距离。

Heterochromia iridis 虹膜异色症

虹膜颜色不相同,一只眼睛整个虹膜明显颜色不同,见于 Waardenburg 综合征。呈楔形节段的异常眼睛颜色称为 heterochromia iridum(虹膜异色)。

Hirsutism 多毛症

身体及面部毛发过多。

Holoprosencephaly 前脑无裂畸形

胚胎期前脑中线分裂失败。

Hydrocephalus 脑积水

脑脊液量异常增加并伴随脑室扩张。

Hyperextensibility 伸展过度

皮肤过度拉伸或关节活动范围过大。

Hypertelorism (器官)距离过宽

两个成对结构,如乳头或眼睛之间的距离过远。眼距过宽用于描述由于瞳距增大而致的两眼距离过宽的表现。

Hypertrichosis 多毛症(毛发过多)

体毛过多且长,且常累及面部。

Hypodontia 牙发育不全

由于牙芽发育或分化紊乱而致的牙齿的数量减少或大小减小。

Hyponychia 甲发育不全

小而发育不良的指甲。

Hypospadias 尿道下裂

尿道开口位置异常,位于阴茎腹面:可能开口于阴茎头(1°),阴茎(2°),阴囊(3°)或会阴(4°)。

Hypotelorism (器官)距离过近

瞳孔间距离减小,两眼距离过近。

Imperforate anus 肛门无孔

正常的肛门开口缺失。通常源自泌尿直肠隔的发育异常,其导致泄殖腔无法完全分隔为泌尿生殖和肛门直肠部分。

Intelligence quotient (IQ) 智商

通过标准测试评估来测量智力:通常测量语言和非语言推理能力,以年龄标准化的商数表示,以 100 分为平均水平。

Interpupillary distance 瞳孔间距

两眼瞳孔中央之间的距离。

Iridodonesis 虹膜震颤

虹膜在活动时震颤,通常继发于晶状体脱位。

Keratoconus 圆锥形角膜

角膜呈圆锥形突起,通常与角膜变薄

有关。

Koilonychia 匙状甲

汤匙形状的指甲。

Kyphoscoliosis 脊柱后侧凸

脊柱的异常弯曲,前后位和侧位均可见。

Kyphosis 脊柱后凸

脊柱在前后位平面上的弯曲。正常的脊柱后凸见于肩的范围内。

Lagophthalmos 睑裂闭合不全(兔眼)

眼睑不能完全闭合的疾病。

Lanugo 胎毛

胚胎或胎儿的毛发:纤细,柔软,无髓的。

Length 身长

一个人躺下时从头顶到足底之间的距离,通常用于替代 1 岁之内婴儿的身高。

Lentigo 雀斑

由于表皮和真皮交界处黑色素细胞增多导致黑色素沉积,进而出现的圆或椭圆形,平坦,褐色的皮肤斑点。

Leukocoria 白瞳症

白色的瞳孔反射。瞳孔反射通常是红色的。

Leukonychia 白甲

指甲上出现白色的斑点或条纹,可能累及整个指甲。

Lingua plicata 裂缝舌

有裂缝的舌。

Lisch nodule Lisch 结

见于 1 型神经纤维瘤的错构瘤性虹膜结构。Lisch 结是投射在虹膜表面上的虹膜斑(与正常的虹膜颜色不同),因此能够通过裂隙灯检查出来。

Lordosis 脊柱前凸

脊柱向前(腹部)弯曲。正常的脊柱前凸见于腰椎。

Lower segment 下半身

从耻骨顶到足底之间的距离。

Macrocephaly 巨头畸形

异常增大的头颅。枕骨前额周径超过 3 个标准差。

Macroactyly 巨指(趾)畸形

异常增大的指(趾)。

Macroglossia 巨舌

异常增大或肥厚的舌(见于 Beckwith-

Wiedemann 综合征)。

Madelung deformity Madelung 畸形

手腕发育异常,以桡骨、尺骨、腕骨的解剖学改变为特征,导致掌与尺骨间腕关节的半脱位(“餐叉畸形”)。见于携带位于 Xp 22.3 的 *SHOX* 基因突变或缺失的患者(例如 Leri-Weil 综合征),有时见于 Turner 综合征。该畸形通常在患者 6~13 岁时临床表现趋于明显。可导致腕痛和前臂旋转受限(旋前/旋后)。

Male pattern baldness 男性型秃发

颞部及头顶的头发脱落。

Manubrium 胸骨柄

胸骨连接锁骨及第一对肋骨的颅侧部分。

Melanocyte 黑色素细胞

皮肤中的色素细胞。

Meromelia 残肢畸形

肢体的一部分发生缺失。

Mesomelic 肢中部的

指肢体中部节段。

Microcephaly 小头畸形

异常小的头。枕骨前额周径小于 3 个标准差。

Micrognathia 小颌畸形

异常小的下颌骨,使得下颏过小。

Microphthalmia 小眼畸形

异常缩小的眼睛。

Microstomia 小口畸形

口的开口异常小。

Microphallus 小阴茎

异常小的阴茎,英文又称 micropenis。如果存在外生殖器性别不清,则很难区分小阴茎和增大的阴蒂。

Mid-parental height 父母身高中值

父母身高的总和除以 2 得到的数值。

Miosis 瞳孔缩小

小而收缩的瞳孔。

Mole 痣

界限清楚的皮肤色素沉着区域,通常高出表面。

Mongolian blue spot 蒙古人种蓝色斑

皮肤发青的区域,最常见于骶骨。皮肤变色区不隆起。更常见于黑人、西班牙人及亚洲人种。

Müllerian duct Müllerian 管

女性生殖道的胚胎时期前体(输卵管、子宫和阴道的上 1/3)。

Mydriasis 瞳孔扩大

大而扩张的瞳孔,瞳孔扩大常用于方便眼底镜检查。

Naevus sebaceous 皮脂腺痣

突起的蜡样斑块,多数呈线性分布。

Nyctalopia 夜盲症

由于视网膜的视杆光感受细胞功能不全或缺乏而致的夜晚视力减弱,如视网膜色素变性。

Nystagmus 眼球震颤

眼球不自主地快速运动,可为水平位、垂直位、旋转或混合性。

Occipital-frontal circumference (OFC) 枕骨前额周径

绕头一周的长度。最大处的测量方法:用皮尺绕过前额,耳上及枕骨的最大值。

Oligodontia 少牙畸形

牙齿的数量少于正常(参见牙发育不全)。

Omphalocele 脐膨出

胚胎时期疝出的肠管无法回退至腹腔内。肠管(有时还有部分肝脏)通过腹壁缺陷在脐的位置突出,且由一薄膜覆盖,此膜由羊腹和腹膜组成。

Ophthalmoplegia 眼肌麻痹

眼睛肌肉麻痹(可发生于某些线粒体疾病)。

Pachyonychia 厚甲症

甲增厚。

Palpebral fissure length 睑裂长度

一只眼睛内眦和外眦之间的距离。

Patterning 分化

胚胎细胞获得空间上特征的过程。

Pectus carinatum 鸡胸

胸骨过度的隆凸,常指像鸽胸。

Pectus excavatum 漏斗胸

胸骨过于塌陷,常指像漏斗的胸。

Pes cavus 高足弓

高的弓形的足。

Philtrum 人中

从鼻底到上唇丘比特弓形边缘的垂直沟。

Pili torti 扭曲发

毛发扭转 180°。

Plagiocephaly 斜头畸形

不对称的头型。

Poland anomaly Poland 畸形

胸部肌肉发育不全,通常伴以同侧乳房发育不全;且常与肢体末端横向性缺陷同时出现。

Polydactyly 多指(趾)畸形

多余的指(趾)——可能是轴前性或轴后性或附着性。

Polysyndactyly 多指(趾)并指(趾)畸形

多余的指(趾)伴指(趾)融合。

Polythelia 多乳头畸形

出现多余乳头发生——发生于“乳线”上,即从正常乳头位置向腋窝方向上。

Postaxial 轴后性

体轴后方或外侧的(如轴后性多指(趾),多余的指(趾)在第五指(趾)的外侧)。

Portwine naevus 葡萄酒样痣

深色血管瘤,多为紫色(见于 Sturge-Weber 综合征)。

Preaxial 轴前性

体轴前方或内侧的(如轴前性多指(趾),多余的指(趾)在拇指(趾)的内侧)。

Prognathism 凸颌畸形

颌骨的突出导致异常突出的下颏。

Ptergium 翼状胬肉

翼状的膜组织,如越过关节的皮肤膜。

Ptoxis 上睑下垂

上眼睑下垂。

Range of movement 活动范围

一个特定的关节活动所能达到的范围或位置。

Rhizomelic 肢根的

是指肢体的近端部分。

Scaphocephaly 舟状头

异常长而窄的头颅,是矢状缝过早闭合的结果。

Scoliosis 脊柱侧凸

脊柱从正常的垂直线位置向外侧发生可察觉的偏斜。

Shawl scrotum 围巾样阴囊

先天性阴囊向腹内伸入。

Sidney crease 悉尼纹

掌上的近端的屈纹,横穿整个掌面;远端的屈纹仍存在。

Simian crease 猿线(通贯手)

仅有单条手掌屈纹。

Sitting height 坐高

当端坐时,从头顶到臀底的距离。

Skin-fold thickness 皮褶厚度

被指定区域(如三头肌,肩胛下,髂骨上)皮肤的厚度,常用于评估皮下脂肪及营养状况。

Span 跨距

当两手臂从身体两侧向水平方向伸展且手掌朝前时,两手中指尖之间的距离。

Sprengel deformity Sprengel 畸形

先天性肩胛骨向上移位。

Stadiometer 测距仪

为准确评估身高的直立测量工具。

Stellate iris 星状虹膜

从瞳孔辐射出的带花边的“星形”网状图案。

Strabismus 斜视

眼球偏斜(英文又称 squint);视轴假定了一个互相参照的位置,与生理状况所要求的不同。

Stork mark Stork 标记

位于新生儿前额中央或颈后的粉红色血管标记,它可以反映胎儿皮肤血液循环的方式,面部的这些标记会自行消退。

Symblepharon 睑球粘连

眼睑和眼球粘连。

Symphalangism 指(趾)关节粘连

指(趾)间隙发生骨性融合,导致关节的粘连延伸。

Syndactyly 并指(趾)畸形

成蹼状的或融合的手指或脚趾。

Synechia 粘连

器官之间的粘连;特别是虹膜和角膜或晶状体的粘连。

Syngnathia 连颌畸形

口内的带状物,可能是颊咽膜的残留物,延伸至两颌之间。

Synophrys 连眉

眉毛越过眉间生长连成一体。

Tanner stages Tanner 分期

用于建立青春期分期标准的等级系统。

Telangiectasis 毛细血管扩张

血管在皮肤表面突起。

Telecanthus 眦距过远

两眼内眦之间的距离增加。

Teratogenic effect 致畸效应

妊娠期间任何对胎儿有害的暴露的效应。

Torticollis 斜颈

歪斜的颈——颈部肌肉的收缩状态导致颈的扭曲及活动受限,特别是旋转时。导致斜颈最常见的原因是创伤、炎症或先天畸形,累及颈椎和(或)一侧的胸锁乳突肌。

Trichorrhexis 脆发症

头发丝上有结状隆起,头发颜色变浅,易折断。

Trigonocephaly 三角头畸形

三角形的头颅,是由于额缝过早闭合伴有额缝突起导致的。

Tripthalangeal thumb 三指节拇指

拇指有三个指骨(如同其他手指)。

Triradii 三半径(三叉线)

三套皮嵴会聚的皮纹图案。

Turriccephaly 尖头畸形

长或高的头颅,头顶为尖端状,可由人字缝及冠状缝的过早闭合而致。

Vermilion border 唇红缘

嘴唇的红色边缘,与面部的正常肤色

交界。

Vertex 头顶

当头保持直立时,头的正中矢状位平面上的最高顶点。

Widow's peak V型发尖(美人尖)

在前额正中的头发形成的尖。

Wolffian duct Wolffian管

男性生殖器官(输精管,精囊及前列腺)在胚胎时期的前体。

Woolly hair 羊毛发

紧凑、卷曲、缠绕的毛发,伴毛发干直径减小。

Wormian bone 缝间骨

在颅骨的骨缝之间小的不规则的骨。

专家顾问

Judith G. Hall

加拿大温哥华,英属哥伦比亚大学,儿科及医学遗传学名誉教授

参考文献

Hall JG, Frostetr-Iskenius UG, Allanson JE. *Handbook of normal physical measurements*. Oxford University Press, Oxford, 1995.

遗传学术语词汇表

Acrocentric 近端着丝粒(染色体)

染色体的着丝粒接近其一个末端,基因编码物质通常仅定位于染色体长臂。人类近端着丝粒染色体为13号、14号、15号、21号和22号。

Allele 等位基因

占据一条染色体上一个特定位置的某个基因其几种可变形式中的一种。

Allele drop-out(ADO) 等位基因脱扣

由于技术原因,在一个样品中未检测到本应存在的等位基因,或在聚合酶链反应中未能扩增这个等位基因。

Allele frequency 等位基因频率

在一个多态性位点上,每个等位基因在人群中出现的频率。

Alternative splicing 可变剪接

同一个基因产生不同形式成熟 mRNA 的一种机制。来自同个基因的不同外显子可用于产生一种蛋白的不同异构体。

Aneuploidy 非整倍体

在完全性非整倍体中,由于缺失或增加了一个或少量数目的染色体,导致异常的染色体数目,而有别于通常的二倍体或单倍体,例如45,X或47,XY+21。可能由于以下几种情况中的不分离而导致:(1)父母一方的生殖细胞减数分裂前的有丝分裂;(2)父母一方第一次或第二次减数分裂;(3)早期胚胎(合子后的)有丝分裂。在部分性非整倍体,其不平衡是由于染色体某一部分获得或缺失所致。

Anticipation 早现遗传

在连续的世代中,疾病的严重性不断加重。特征性地见于三联密码子重复疾病,在母系或父系有三联密码子重复数目扩大,例如强直性肌营养不良。

Antisense mRNA 反义 mRNA

mRNA 转录子与内源性 mRNA 互补。引入反义 mRNA 的转基因编码可以阻止目的内源基因的表达,是一种用于实验的策略,但目前未用于临床实践。

Apoptosis 凋亡

程序性细胞死亡。

Array-CGH 阵列(芯片)比较基因组杂交

基于微阵列的比较基因组杂交(参见“微阵列(microarray)”和“比较基因组杂交(comparative genomic hybridization)”)。

ARMS (amplification refractory mutation system) 扩增受阻突变系统

一种用于常规基因检测的特异性高效聚合酶链反应系统,易于进行多重反应,例如用于囊性纤维化检测的含29个突变的试剂盒。

ART(assisted reproductive technologies) 辅助生殖技术

辅助生殖技术,例如体外受精(IVF)和卵浆内精子注射(ICSI),已经革新了不育的治疗手段。结合基于聚合酶链反应或荧光原位杂交(FISH)的单细胞基因分析法,对于一些遗传疾病进行植入前遗传诊断(PGD)。参见696页“辅助生殖技术:体外受精(IVF),卵浆内精子注射技术(ICSI)和植入前遗传诊断(PGD)”。

Ascertainment bias 确认偏倚

一种研究无法反应真实人群代表性的倾向,因为采样倾向于选取某些特定类型的个体。

Autosome 常染色体

指除X或Y染色体之外的染色体。在人类染色体中有22对常染色体。

BAC(bacteria artificial chromosome) 细菌人工染色体

从大肠杆菌质粒中得到的一种克隆载体。BAC可用于大片段DNA的克隆,平均长度大约为200kb,是全基因组测序的理想克隆载体。BAC还可便于制作FISH探针。

Band/banding 带

染色体不同的着色可将一条染色体分成不同的节段。Giemsa 染色(G带)在前中期可将染色体核型区分为850条可见的区带(Mitelman1995)。

Birth prevalence 出生患病率

一定数量活产儿中(通常为每1000个)患病儿所占的比例。

Bivalent 二价染色体

一对同源染色体发生联会和重组,这种双倍结构被称为二价染色体。