

总主审 王鸿利 沈霞 洪秀华 熊立凡 吴文俊
总主编 胡翊群 王学锋

TEN
THOUSAND
临床检验 Q & A
一万个为什么
遗传检验分册

主编 傅启华 徐晨明 余永国



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

总主审 王鸿利 沈霞 洪秀华 熊立凡 吴文俊

总主编 胡翔群 王学锋

临床检验

一万个为什么

遗传检验分册

主 审 顾学范 吴文俊

主 编 傅启华 徐晨明 余永国

副主编 郑昭璟 王彦林 叶 军 杨海鸥

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

临床检验一万个为什么.遗传检验分册/傅启华,徐晨明,余永国
主编.—北京:人民卫生出版社,2018

ISBN 978-7-117-26333-7

I. ①临… II. ①傅…②徐…③余… III. ①临床医学-医学
检验②遗传病-医学检验 IV. ①R446.1

中国版本图书馆CIP数据核字(2018)第064730号

人卫智网 www.ipmph.com 医学教育、学术、考试、健康,
购书智慧智能综合服务平台
人卫官网 www.pmph.com 人卫官方资讯发布平台

版权所有,侵权必究!

临床检验一万个为什么
遗传检验分册

总主编:胡翊群 王学锋

主编:傅启华 徐晨明 余永国

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(胜利)

经销:新华书店

开本:787×1092 1/16 印张:18

字数:438千字

版次:2018年4月第1版 2018年4月第1版第1次印刷

标准书号:ISBN 978-7-117-26333-7/R·26334

定价:79.00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)

编者(以姓氏笔画为序)

- 王 波 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
- 王 瑜 上海交通大学医学院附属新华医院/上海市儿科医学研究所
- 王丽丽 上海交通大学医学院附属新华医院/上海市儿科医学研究所
- 王建国 上海交通大学医学院附属新华医院/上海市儿科医学研究所
- 王彦林 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
- 叶 军 上海交通大学医学院附属新华医院/上海市儿科医学研究所
- 刘春敏 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
- 刘慧丽 上海交通大学医学院附属新华医院/上海市儿科医学研究所
- 闫 慧 上海交通大学医学院附属新华医院/上海市儿科医学研究所
- 孙 昱 上海交通大学医学院附属新华医院/上海市儿科医学研究所
- 李晓亮 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
- 李淑元 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
- 杨海鸥 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
- 吴 怡 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
- 余永国 上海交通大学医学院附属新华医院/上海市儿科医学研究所
- 沈颖华 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
- 张立辰 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
- 张兰兰 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
- 张军玉 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
- 张晓青 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
- 张海鸥 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
- 陆勇刚 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
- 陈松长 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
- 陈毅瑶 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
- 范燕洁 上海交通大学医学院附属新华医院/上海市儿科医学研究所
- 杲 丽 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院

- 郑昭璟 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
项 盈 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
赵欣荣 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
赵慧佳 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
胡雯婧 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
耿 娟 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
徐晨明 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
高佳琪 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院
龚珠文 上海交通大学医学院附属新华医院/上海市儿科医学研究所
傅启华 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
游国岭 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心
- 秘 书 杨海鸥 (兼)

内容简介

《临床检验一万个为什么》遗传检验分册是从遗传的角度介绍相关疾病的发病原因及检测指标和方法，适用于相关临床医务人员、研究人员和大众了解遗传学检验知识及相关遗传性疾病的诊断和遗传咨询。

本书编写过程中参考原国家卫生计生委相关技术指南，并参阅大量的遗传性疾病有关书籍和文献，从遗传角度呈现检验相关知识及最新进展。本书内容共分为五大章：第一章为遗传学理论基础部分，主要介绍临床遗传学基本理论和基础知识，包括基因、染色体及遗传方式；第二章为遗传咨询，从概念入手，分别介绍了染色体病、染色体微缺失/微重复性疾病、单基因病及复杂多基因遗传性疾病的相关遗传咨询手段和适应证；第三章为孕前和产前遗传检测，包括孕前、胚胎植入前及产前等相关检测指标及临床意义、判断依据和适应证；第四章从临床常见遗传性疾病入手，按疾病所涉及的系统及器官分节设置，包含大部分系统/器官常见遗传性疾病的基本知识、主要临床表现、诊断指标等；第五章以遗传性疾病的实验检测技术为切入点，分别从实验原理、操作常见问题等入手，介绍了现有用于遗传性疾病检测及诊断的实验手段。

序言

“科技创新、科学普及是实现创新发展的两翼，要把科学普及放在与科技创新同等重要的位置”。科学普及要求广大科技工作者以提高全民科学素质为己任，把普及科学知识、弘扬科学精神、传播科学思想、倡导科学方法作为义不容辞的责任。在医学发展的当下，普及医学知识，更好地服务人民大众，显得尤为重要。在上海交通大学医学院（原上海第二医科大学）建校 65 周年之际，在我国著名检验医学教育家，也是我的亦师亦友的王鸿利、沈霞、洪秀华、熊立凡和吴文俊教授等指导下，我的同事和挚友胡翊群和王学锋教授领衔组织我院所属 12 所附属医院的三代“检验学人”精诚合作、和衷共济，共同编写了《临床检验一万个为什么》，并将由人民卫生出版社出版。对此，我由衷地感到高兴，并乐意为此写上几句，以表敬意和祝贺。

《临床检验一万个为什么》是一套系列的临床检验科普实用型丛书，由基础检验、血液学检验、输血检验、病原检验、免疫学检验、生物化学检验、分子生物学检验、遗传检验、检验质量管理及特殊检验等 10 个分册组成，是检验医学专业专著的新尝试。全书特点鲜明，既体现了科普理念和服务模式的创新，又增强了医学科普教育的知识性趣味性。我以为，该丛书至少有如下三个特点：其一，内容丰富、全面。丛书以临床检验为主线，串联着体外诊断器材（仪器设备、试剂）、实验室检测（技术和方法，质量管理）和临床应用（诊治、预防）三大板块，贯穿着检验医学的各个方面和各个系统。其二，格式新颖、别致。全书均以“问”“答”格式阐述，以提出问题为“锁”，以回答问题为“钥匙”，一问一答专一性和针对性极强，配合十分默契，宛如“一把钥匙开一把锁”。其三，临床解惑、实用。全书 80% 以上的内容为科普实用型，10%~20% 为基础进展型。因此，“普及”和“实用”是本书的重要特点，适用于广大民众和中、初级检验人员对检验医学知识的渴望和需求。

随着科技的发展，人类已跨入“大健康”和“精准医疗”时代，检验医学也随之进入“大检验”和“精准检验”阶段。我期待《临床检验一万个为什么》系列丛书作为医学知识普及和专业知识更新的读物，能有力地推动我国检验事业的发展和提高，更为普遍提高全民检验医学科学素质做出贡献。

陈国强

中国科学院院士
上海交通大学医学院院长
上海交通大学副校长
2017 年 4 月 15 日

前言

今年是上海交通大学医学院建校 65 周年。为庆祝母校华诞，我们组织了本校从事临床检验诊断的教师、专业技术人员及部分校友，共同编写《临床检验一万个为什么》丛书，作为检验医学专业同仁向母校校庆献礼；也借此机会，为我国的检验医学事业做出一些贡献。

光阴似箭，逝者如斯。丛书编写团队中不论是古稀之年的老教授，还是正当年华、经验丰富的检验工作者，他们都见证了祖国检验医学事业飞速发展并趋于国际先进水平的历程；也见证了我国医学检验教育事业从无到有、从小到大、由弱至强的各个发展阶段。当前，检验医学在疾病诊断、治疗、预防和康复各个方面都发挥着无可替代的作用；尤其随着基因组学、蛋白组学和代谢组学的腾飞，精准检验与个体化治疗得以实施，检验医学各个亚专科正在蓬勃发展。

丛书名为《临床检验一万个为什么》，意指编者以“问”“答”显而易见的编写格式向大众、读者介绍临床检验领域内的丰富、普及与实用的医学知识。丛书共有 10 个分册，力求涵盖检验医学的亚专科，分别为《基础检验分册》《血液学检验分册》《免疫学检验分册》《分子生物学检验分册》《病原检验分册》《输血检验分册》《生物化学检验分册》《遗传检验分册》《特殊检验分册》与《检验质量管理分册》。每本分册既独立成书，又与其他分册紧密联系。

期待本书的出版能够为广大中初级医师、临床检验专业人员、患者及家属答疑解惑，成为读者的良师益友。我们将不定期对丛书的内容进行更新，使之与医学事业的发展同步。由于编者人数众多，水平有限，整个丛书难免出现瑕疵，敬请专家和读者不吝指正，在此谨致以衷心的感谢。

胡翊群 王学锋

2017 年 9 月 1 日于上海

目录

第一章 遗传学基础	1
第一节 基因及基因突变	1
1. 为什么人类基因大多为两个拷贝	1
2. 什么是人类基因组	1
3. 为什么要实施人类基因组计划	1
4. 为什么会发生遗传现象	2
5. 什么是脱氧核糖核酸	2
6. 什么是核糖核酸	2
7. 为什么人类基因组存在非编码序列	2
8. 为什么真核生物中编码序列往往不是连续的	3
9. 什么是密码子	3
10. 为什么密码子具有简并性	3
11. 为什么中心法则的提出是个不断发展完善的过程	4
12. 为什么会有 RNA 世界假说	4
13. 为什么蛋白质的合成需要三种主要的 RNA	4
14. 为什么翻译过程并非将 mRNA 的全长转化为蛋白质信息	4
15. 为什么一个基因会有多个转录本	5
16. 什么是线粒体 DNA	5
17. 为什么线粒体 DNA 易于突变	5
18. 为什么基因转录后加工需要“加帽”	5
19. 为什么基因转录后加工需要“加尾”	6
20. 为什么基因表达需要调控	6
21. 为什么说基因突变是人类进化的动力	6
22. 为什么会发生动态突变	6
23. 为什么基因会发生自发突变	6
24. 为什么基因会发生诱发突变	7
25. 为什么一个基因可以控制多个性状	7
26. 为什么顺式作用元件与反式作用因子共同调控基因表达	7

27. 为什么启动子本身不控制基因的活动	7
28. 为什么增强子不同于启动子	7
29. 为什么沉默子与增强子作用相反	8
30. 为什么终止子与终止密码子不同	8
31. 为什么基因突变具有多种类型	8
32. 为什么会发生同义突变	8
33. 为什么基因组与蛋白质组的总数是不同的	9
34. 为什么人类基因数目少于预期	9
35. 为什么基因组存在 C 值悖论	9
36. 为什么基因在基因组上的分布不是均一的	9
37. 为什么会有单核苷酸多态性	9
38. 为什么基因组中会存在假基因	10
39. 为什么生物不太可能保留两份完全相同的基因序列	10
40. 为什么非编码区位点突变也会影响基因的功能	10
41. 为什么基因突变既可以引起蛋白质功能的丧失也可以导致其功能的获得	10
第二节 染色体及染色体变异	11
42. 为什么染色体需要高度压缩	11
43. 为什么需要组蛋白修饰	11
44. 为什么染色体核型分析可以检测染色体异常	11
45. 为什么根据染色体的类型可以区分男女	11
46. 为什么会产生非整倍体	12
47. 什么是同源染色体	12
48. 为什么会发生非姐妹染色单体交换	12
49. 为什么会发生染色体畸变	12
50. 为什么会发生等臂染色体	13
51. 为什么染色体缺失可能引起假显性	13
52. 为什么有的染色体倒位不需要染色体显带技术就可以识别	13
53. 为什么会发生染色体易位	13
54. 为什么人类需要 X 染色体失活	13
55. 为什么染色体的重建需要能量	14
56. 为什么会存在染色体嵌合体	14
57. 为什么 Y 染色体实际上是单倍体	14
58. 为什么端粒是生存所必需的	14
第三节 遗传方式与遗传性疾病	15
59. 为什么人类的基因存在等位基因现象	15
60. 为什么杂合子间产生的后代会出现性状的分离	15
61. 为什么遵循孟德尔分离律的遗传性疾病需要符合一定的条件	15
62. 为什么自由组合律需要一定的适用条件	15

63. 为什么基因的连锁和交换律与基因的自由组合律不矛盾	16
64. 为什么会存在哈迪-温伯格平衡	16
65. 为什么与多基因遗传性疾病相比, 单基因遗传性疾病的发病率都很低	16
66. 为什么临床遗传研究中先证者的信息极为重要	16
67. 为什么会发生常染色体显性遗传性疾病	16
68. 为什么会发生常染色体隐性遗传性疾病	17
69. 为什么 X 染色体连锁隐性遗传性疾病患者大多为男性	17
70. 为什么有些常染色体遗传性疾病会有性别差异	17
71. 为什么多基因遗传性疾病与单基因遗传性疾病存在差别	17
72. 为什么线粒体遗传性疾病有两种遗传方式	17
73. 为什么基因具有多效性	18
74. 为什么基因型频率不等于等位基因频率	18
75. 为什么群体中低频率的等位基因有时可以直接变成高频率等位基因	18
76. 为什么近亲婚配使得后代患遗传性疾病的概率增大	18
77. 为什么可以通过调查先证者亲属的患病率计算出遗传度	19
78. 为什么单基因遗传性疾病有外显率	19
79. 为什么显性遗传性疾病常以“垂直传递方式”出现	19
80. 为什么单基因遗传性疾病呈现多峰性特征而多基因遗传性疾病往往表现为单峰性特征	19
81. 为什么分析单基因遗传性疾病时需要具体病例具体分析	19
第二章 遗传咨询与遗传性疾病	21
第一节 遗传咨询的概念、原则、过程	21
82. 为什么会发生遗传性疾病	21
83. 为什么遗传性疾病有一定的家族性	21
84. 为什么遗传性疾病一般是先天性的	21
85. 为什么会发生染色体病	21
86. 为什么要进行遗传咨询	22
87. 为什么高危人群需要在孕前进行遗传咨询	22
88. 为什么会发生出生缺陷	22
89. 为什么要禁止近亲婚配	22
90. 为什么心理咨询是遗传咨询的重要部分	23
第二节 染色体疾病的遗传咨询	23
91. 为什么要对高龄生育妇女开展遗传咨询	23
92. 为什么会发生超雌综合征	23
93. 为什么会发生超雄综合征	23
94. 为什么染色体倒位可导致某些疾病表型	24
95. 为什么染色体平衡易位的个体多数表型健康	24

96. 为什么染色体平衡易位个体易发生流产、死产或生育畸形儿	24
第三节 染色体微缺失/微重复综合征遗传咨询	24
97. 为什么会发生染色体微缺失/微重复综合征	24
98. 为什么会发生 DiGeorge 综合征	25
99. 为什么会发生脆性 X 综合征	25
100. 为什么会发生 Williams-Beuren 综合征	25
101. 为什么会发生 Prader-Willi 综合征	25
102. 为什么会发生 Wolf-Hirschhorn 综合征	26
103. 为什么会发生 Miller-Dieker 综合征	26
104. 为什么会发生 Smith-Magenis 综合征	26
105. 为什么会发生 Koolen-de Vries 综合征	26
106. 为什么会发生 Kleeftstra 综合征	26
107. 为什么会发生法布里病	27
第四节 单基因病遗传咨询	27
108. 为什么单基因病又称孟德尔遗传性疾病	27
109. 为什么单基因病有 5 种遗传方式	27
110. 什么是常染色体隐性遗传性疾病	27
111. 什么是常染色体隐性遗传的特点	28
112. 什么是常染色体显性遗传性疾病	28
113. 什么是常染色体显性遗传的特点	28
114. 什么是 X 连锁隐性遗传性疾病	28
115. 为什么 X 连锁隐性遗传性疾病男性发病率较女性高	28
116. 为什么 X 连锁隐性遗传性疾病中女性携带者也可患病	29
117. 什么是 X 连锁显性遗传性疾病	29
118. 为什么 X 连锁显性遗传性疾病女性发病率比男性高	29
119. 为什么会发生 Y 连锁遗传性疾病	29
120. 什么是外显率	30
121. 什么是表现度差异	30
122. 什么是半合子	30
123. 为什么要对进行性假肥大性肌营养不良进行产前诊断	30
124. 为什么会发生苯丙酮尿症	30
125. 为什么苯丙酮尿症的早期诊断和治疗很关键	31
126. 什么是脊髓性肌萎缩症	31
127. 为什么要对脊髓性肌萎缩症进行产前诊断	31
128. 为什么要对先天性肾上腺皮质增生症进行产前诊断	31
129. 为什么要对肝豆状核变性进行产前诊断	32
130. 为什么要对马方综合征进行产前诊断	32
131. 为什么要对结节性硬化症进行产前诊断	32

132. 为什么要对婴儿型多囊肾进行产前诊断	32
133. 为什么会发生血友病	33
134. 为什么对白化病进行产前诊断有一定的争议	33
第五节 多基因遗传性疾病的遗传咨询	33
135. 为什么会发生多基因遗传性疾病	33
136. 什么是多基因遗传性疾病的特点	34
137. 为什么多基因遗传性状与单基因遗传性状不同	34
138. 为什么说多基因遗传性疾病是一种复杂性疾病	34
139. 为什么多基因遗传性疾病的易患性呈正态分布	34
140. 为什么多基因遗传性疾病存在发病阈值	35
141. 为什么通常用遗传度来衡量多基因遗传性疾病遗传因素贡献的大小	35
142. 什么是遗传度的估算	35
143. 为什么在遗传度估算时不能只考虑一级亲属的遗传度	35
144. 为什么疾病的遗传度是 50% 时不代表某个患者的发病一半由遗传 因素决定	36
145. 为什么多基因遗传性疾病的临床表型有很大的异质性	36
146. 为什么多基因遗传性疾病的再发风险不同于单基因遗传性疾病	36
147. 为什么需要疾病的群体患病率及遗传度来估计多基因遗传性疾病患者 亲属的再发风险	36
148. 为什么多基因遗传性疾病患者亲属再发风险与亲属中受累人数有关	36
149. 为什么多基因遗传性疾病患者亲属再发风险与患者疾病严重程度有关	37
150. 为什么多基因遗传性疾病的群体患病率存在性别差异时, 亲属再发 风险与性别有关	37
151. 为什么经验风险数据在多基因遗传性疾病的风险评估时需要进行修正	37
152. 为什么多基因遗传性疾病的研究策略更为复杂	37
第三章 孕前/产前遗传性疾病的筛查和诊断	39
第一节 孕前筛查与诊断	39
153. 为什么有必要对育龄夫妇进行孕前筛查	39
154. 为什么要实行出生缺陷的“三级预防”	39
155. 为什么要进行孕前 TORCH 筛查	39
156. 为什么要进行孕前遗传筛查	40
157. 为什么要进行遗传性疾病携带者筛查	40
158. 为什么遗传性疾病携带者在人群中普遍存在	40
159. 为什么遗传性疾病携带者筛查有一定的适用人群	40
160. 为什么染色体核型分析是孕前筛查项目之一	40
161. 什么是遗传性疾病携带者筛查所采取的方法	41
162. 为什么要进行单一病种的热点变异筛查	41

163. 为什么要进行单一病种的携带者筛查	41
164. 为什么要进行扩展性携带者筛查	41
165. 为什么扩展性携带者筛查的疾病纳入应符合一定的原则	42
166. 为什么要了解遗传性疾病携带者筛查的主要步骤	42
167. 为什么表型正常且无家族遗传性疾病史的夫妻也有必要进行 携带者筛查	42
168. 为什么双方无遗传性疾病家族史的夫妻也会连续多次生育遗传性疾病患儿	43
169. 为什么孕前遗传性疾病筛查不能保证后代百分之百不患遗传性疾病	43
170. 为什么曾生育疑似隐性遗传性疾病患儿家庭要进行后续一系列基因筛查	43
171. 为什么隐性遗传性疾病携带者也可能表现出疾病表型	44
172. 为什么要分情况评估隐性遗传性疾病携带者生育风险	44
173. 为什么配偶一方检测到携带某常染色体隐性遗传的基因致病变异时, 建议另一方进行该基因的分析	44
174. 为什么近亲婚配配偶可能生育不同隐性遗传性疾病患儿	45
175. 为什么医生会建议备孕妇女进行叶酸代谢酶 <i>MTHFR</i> 基因型检测	45
176. 为什么不同人群 <i>MTHFR</i> 的酶活性不同	45
177. 为什么高血压、糖尿病等复杂疾病患者不建议进行孕前遗传筛查	45
第二节 胚胎植入前遗传学诊断	45
178. 什么是胚胎植入前遗传学诊断	45
179. 什么是胚胎植入前遗传学筛查	46
180. 为什么要做胚胎植入前遗传学诊断	46
181. 什么是胚胎植入前遗传学诊断的适应证	46
182. 为什么要做植入前遗传学筛查	46
183. 什么是胚胎植入前遗传学筛查的适应证	46
184. 为什么女方高龄可作为胚胎植入前遗传学筛查的适应证	47
185. 为什么有些情况下不能进行植入前遗传学诊断/植入前遗传学筛查	47
186. 为什么植入前 HLA 配型可以作为植入前遗传学诊断的适应证	47
187. 为什么迟发性遗传性疾病进行植入前遗传学诊断需根据情况而定	47
188. 为什么携带肿瘤易感基因的夫妇进行 PGD 需根据情况而定	48
189. 为什么有些植入前遗传学诊断的病例可进行性别选择	48
190. 为什么植入前遗传学诊断前需要进行充分的评估	48
191. 为什么保留先证者的遗传学标本十分重要	49
192. 为什么说植入前遗传学诊断及植入前遗传学筛查是一个复杂的流程	49
193. 为什么植入前遗传学诊断及植入前遗传学筛查有多种取材方法	49
194. 为什么有新鲜胚胎移植和冷冻胚胎移植两种移植策略	50
195. 为什么植入前遗传学筛查能提高辅助生殖技术的成功率	50
196. 为什么要关注植入前遗传学诊断及植入前遗传学筛查的准确率	50
197. 为什么一定要对植入前遗传学诊断/筛查后移植的胚胎进行产前诊断	51

198. 为什么要重视植入前遗传学诊断及植入前遗传学筛查技术的安全性	51
199. 什么是植入前遗传学诊断及植入前遗传学筛查近期的新进展	51
第三节 产前筛查与诊断概述	52
200. 为什么产前筛查要包含多种筛查项目	52
201. 为什么要进行产前诊断	52
202. 为什么介入性产前诊断应该具有临床指征	52
203. 为什么产前诊断不能过度应用于临床	53
204. 为什么高龄孕妇需要接受更多的产前咨询	53
205. 为什么双胎妊娠孕妇需要接受特殊的产前咨询	53
206. 为什么单绒毛膜双胎孕妇需要接受更严格的产前筛查与诊断	53
207. 为什么有些备孕夫妇也需要接受遗传咨询或者产前诊断咨询	53
208. 为什么复发性流产的妇女怀孕后需要接受特殊的产前筛查	54
209. 为什么前胎怀/分娩过畸形胎/患儿的孕妇建议接受产前诊断	54
210. 为什么有慢性病的孕妇需要接受个性化的遗传学咨询	54
211. 为什么围生期有放射线接触史的孕妇需要接受针对性的遗传咨询	54
212. 为什么围生期有特殊用药史的孕妇需要接受个体化的产前筛查或诊断	54
213. 为什么家有宠物的孕妇需要接受特殊的检查	55
214. 为什么孕期风疹病毒感染的孕妇需要进行产前筛查或诊断	55
215. 为什么孕期巨细胞病毒感染的孕妇需要进行产前筛查或诊断	55
216. 为什么孕期水痘病毒感染的孕妇需要进行产前筛查或诊断	55
217. 为什么孕期单纯疱疹病毒感染的孕妇需要进行产前筛查或诊断	55
218. 为什么 HIV 病毒感染的孕妇需要进行产前筛查或诊断	56
219. 为什么患梅毒的孕妇需要进行产前筛查或诊断	56
220. 为什么超声提示胎儿软指标异常需要进一步进行产前筛查或诊断	56
221. 为什么超声提示胎儿结构异常的孕妇需要接受进一步的产前诊断	56
222. 为什么地中海贫血的孕妇需要接受特殊的产前筛查及诊断	57
223. 为什么 Rh (D) 阴性孕妇在产前筛查及产前诊断前需要进行个性化 咨询	57
224. 为什么孕妇接受产前筛查及产前诊断需要签署知情同意书	57
第四节 产前血清学筛查	57
225. 为什么产前血清学筛查又称唐氏筛查	57
226. 为什么要重视产前血清学筛查	58
227. 为什么做产前血清学筛查一定要签署知情同意书	58
228. 为什么出具产前筛查报告的机构和人员必须要具备一定资质	58
229. 为什么将血清学标志物作为目前常用的产前筛查指标	58
230. 为什么会有多种产前血清学筛查模式	59
231. 为什么选择妊娠相关血浆蛋白-A 作为产前血清学筛查的标志物之一	59
232. 为什么选择人绒毛膜促性腺激素或其游离形式作为产前血清学筛查的	

标志物之一	60
233. 为什么选择甲胎蛋白作为产前血清学筛查的标志物之一	60
234. 为什么选择非结合雌三醇作为产前血清学筛查的标志物之一	60
235. 为什么选择抑制素 A 作为产前血清学筛查的标志物之一	61
236. 为什么胎儿颈后透明带也可作为产前血清学筛查的指标之一	61
237. 为什么目前大多数检验机构一般不将 NT 指标纳入风险计算	61
238. 为什么产前血清学筛查风险值的计算中使用的是中位数而不是平均数	61
239. 什么是中位数倍数	61
240. 为什么产前血清学筛查要使用中位数倍数	62
241. 什么是产前血清学筛查检出率	62
242. 为什么检出率是评价产前血清学筛查的重要指标	62
243. 什么是产前血清学筛查试验假阳性率	62
244. 为什么产前血清学筛查试验使用假阳性率作为评价指标之一	62
245. 什么是产前血清学筛查的假阴性率	63
246. 为什么产前血清学筛查试验使用假阴性率作为评价指标之一	63
247. 什么是产前血清学筛查试验的阳性预测值	63
248. 为什么产前血清学筛查试验的阳性预测值可以反映筛查系统的效率	63
249. 什么是产前血清学筛查试验的风险切割值	63
250. 为什么产前血清学筛查试验风险切割值的设定十分重要	64
251. 为什么产前血清学筛查试验并非适用于所有孕妇群体	64
252. 为什么说产前血清学筛查无创伤性	64
253. 为什么计算产前血清学筛查风险时要用到年龄、体重、人种、病史等 诸多个人信息	64
254. 为什么计算产前血清学筛查风险时提供真实个人信息与病史十分重要	64
255. 为什么产前血清学筛查报告包括产前筛查评估结果及评估注释等内容	65
256. 为什么产前血清学筛查风险以 $1/n$ 表示而不是阴阳性报告	65
257. 为什么产前血清学筛查风险率高并不意味着胎儿一定为异常	65
258. 为什么产前血清学筛查风险率低并不意味着胎儿一定为正常	66
259. 为什么大部分的唐氏综合征患儿发生在 35 岁以下的孕妇群体中	66
260. 为什么不建议孕妇反复做产前血清学筛查	66
第五节 介入性产前诊断	66
261. 为什么 35 岁以上的高龄孕妇要进行产前诊断	66
262. 为什么产前诊断不同于产前筛查	66
263. 什么是介入性产前诊断	67
264. 为什么有些孕妇需要进行介入性产前诊断	67
265. 什么是介入性产前诊断的常用取材方法	67
266. 为什么介入性产前诊断可能存在母体细胞污染	67
267. 什么是羊膜腔穿刺术	67

268. 为什么羊膜腔穿刺术有一定的孕周限制	68
269. 为什么要在羊膜腔穿刺术前做一些准备工作	68
270. 为什么羊膜腔穿刺过程不需要麻醉	68
271. 为什么双胎孕妇可以进行羊膜腔穿刺检查	68
272. 为什么羊膜腔穿刺对抽取的羊水量有一定的要求	68
273. 为什么可以用羊水进行产前诊断	69
274. 为什么羊水培养有失败可能	69
275. 为什么羊水核型会存在嵌合可能	69
276. 为什么羊水穿刺检测胎儿 TORCH 感染在临床上较少应用	69
277. 为什么羊膜腔穿刺术后需要注意一些事项	69
278. 为什么羊膜腔穿刺术是微创操作但仍有一定的风险	70
279. 为什么 Rh 阴性血型的孕妇羊膜腔穿刺后建议进行免疫球蛋白注射	70
280. 为什么乙肝小三阳或大三阳的孕妇可以进行介入性产前诊断	70
281. 为什么孕早期可应用绒毛活检术进行产前诊断	70
282. 什么是绒毛活检术的适应证	70
283. 为什么有些孕妇不能进行绒毛活检术	71
284. 为什么绒毛活检术需要选择合适的孕周进行	71
285. 什么是绒毛活检术必要的术前准备	71
286. 为什么可通过经腹途径进行绒毛活检术	71
287. 为什么双胎孕妇也可以进行绒毛活检术	71
288. 为什么绒毛活检术有一定风险	72
289. 为什么绒毛活检术的诊断结果有时需要进一步进行羊膜腔穿刺明确 胎儿核型	72
290. 什么是脐静脉穿刺术	72
291. 什么是脐静脉穿刺术的指征	72
292. 为什么脐静脉穿刺术需要在合适的孕周进行	73
293. 什么是脐静脉穿刺术的术前准备	73
294. 为什么在孕中期后可通过脐静脉穿刺术获取胎儿血液进行相关检测	73
295. 为什么脐静脉穿刺术可以治疗宫内贫血胎儿	73
296. 为什么对脐静脉穿刺术抽取的脐血量有要求	74
297. 为什么要确定脐静脉穿刺抽取到的是胎儿血液	74
298. 为什么脐静脉穿刺前后均需了解一些注意事项	74
299. 为什么脐静脉穿刺仍有一定风险	74
第六节 无创产前检测	75
300. 什么是无创产前检测	75
301. 为什么无创产前检测仅适用于部分人群	75
302. 为什么无创产前检测有慎用人群	75
303. 为什么无创产前检测有禁用人群	75