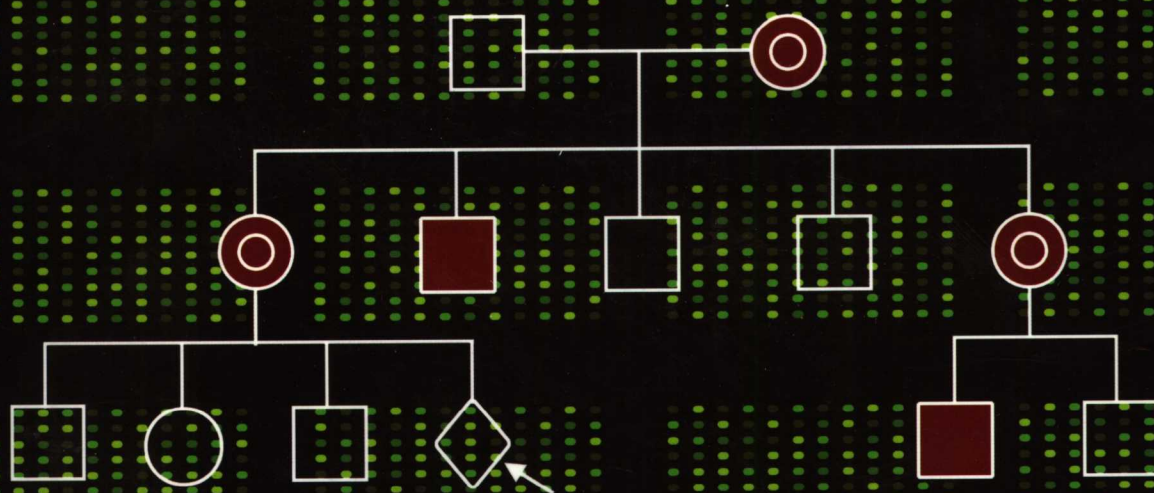


临床遗传咨询

Clinical Genetic Counseling

主编：[美]陆国辉 徐湘民



北京大学医学出版社

临床遗传咨询

主 编：[美] 陆国辉 徐湘民
副主编： 陈天健 余艳红

北京大学医学出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

临床遗传咨询 / [美] 陆国辉, 徐湘民主编. —北京: 北京大学医学出版社, 2007. 4

ISBN 978-7-81071-843-1

I. 临… II. ①陆…②徐… III. 遗传咨询 IV. R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2007) 第 034393 号

临床遗传咨询

主 编: [美] 陆国辉 徐湘民

出版发行: 北京大学医学出版社 (电话: 010-82802230)

地 址: (100083) 北京市海淀区学院路 38 号 北京大学医学部院内

网 址: <http://www.pumpress.com.cn>

E - mail: booksale@bjmu.edu.cn

印 刷: 北京佳信达印刷艺术有限公司

经 销: 新华书店

责任编辑: 韩忠刚 责任校对: 金彤文 责任印制: 张京生

开 本: 850mm×1168mm 1/16 印张: 36.5 字数: 1112 千字

版 次: 2007 年 3 月第 1 版 2007 年 3 月第 1 次印刷 印数: 1-3000 册

书 号: ISBN 978-7-81071-843-1

定 价: 106.00 元

版权所有, 违者必究

(凡属质量问题请与本社发行部联系退换)

《临床遗传咨询》编委会名单

主编： 陆国辉 徐湘民

副主编： 陈天健 余艳红

责任编辑：(按姓氏笔画为序)

吴柏林 余艳红 陈天健 罗小平 陆国辉 张 成 徐湘民

主编助理：严提珍

顾问： 顾 江

编委： (按姓氏笔画为序)

王国普	副教授	暨南大学华侨医院骨科
王越英	主任	北京军区总医院临床遗传中心
方 红	教授	浙江大学医学院第一附属医院皮肤科
方 群	教授	中山大学附属第一医院胎儿医学中心
许顶立	教授	南方医科大学附属南方医院心血管内科
孙 竞	教授	南方医科大学附属南方医院血液科
朱 辉	主任	美国 Athena Diagnostics Inc. 分子诊断实验室
刘慧妹	副教授	广州医学院附属第三医院妇产科研究所
邹小兵	教授	中山大学附属第三医院小儿科
沈亦平	主任	美国哈佛大学医学院麻省总医院神经病理遗传分子诊断实验室
李胜利	教授	南方医科大学附属深圳妇幼保健院产前诊断中心
吴柏林	主任	美国 Harvard University 儿童医院基因诊断研究室
	客座/兼职教授	北京大学医学遗传中心、复旦大学病理研究中心、解放军总医院
余艳红	教授	南方医科大学附属南方医院妇产科
罗小平	教授	华中科技大学同济医学院附属同济医院儿科
罗宏斌	教授	广州医学院附属荔湾医院内分泌科
陈天健	副教授	美国 University of South Alabama 医学遗传系
	客座教授	北京军区总医院
陈敦金	教授	广州医学院附属第三医院妇产科
林 宁	主任	美国 Eye and Vision Central California 眼科中心
陆国辉	主任	美国 LabCorp/USL 病理细胞遗传诊断部
	客座/兼职教授	美国 University of South Carolina 妇产科、南方医科大学基础医学院医学遗传学教研室
胡平安	副教授	中南大学湘雅医学院附属第三医院内分泌科
张 成	教授	中山大学附属第一医院神经科
张咸宁	教授	浙江大学医学院生物化学与遗传学系
赵 彤	教授	南方医科大学基础医学院病理学教研室

姚细保	副教授	江西赣南医学院附属医院妇产科
徐艳文	副教授	中山大学附属第一医院生殖研究中心
徐湘民	教授	南方医科大学医学遗传学教研室
	主任	南方医科大学附属南方医院产前诊断与遗传病诊断技术中心
姜探奇	教授	中山大学附属第三医院肾内科
袁慧军	教授	解放军总医院耳鼻咽喉科研究所
黄艳仪	教授	广州医学院附属第三医院妇产科
曾 平	主治医师	广东省人民医院老年病研究所
曾 嵘	副教授	南方医科大学基础医学院医学遗传学教研室
曾文琦	助理教授	美国 City of Hope 国家医学中心临床分子诊断实验室
蒋玮莹	教授	中山大学医学院医学遗传学教研室
谢有梅	副教授	美国北卡州立大学神经科
廖 灿	主任	广州市妇婴医院优生围产研究所
蔡望伟	教授	海南医学院生物化学教研室
潘小英	主任	广东省妇幼保健院产前诊断中心
瞿 咏	主任	美国加州 Kaiser Permanente 生化/分子遗传诊断中心
	客座助理教授	美国 University of California 洛杉矶分校儿科
	客座教授	北京大学医学遗传中心

序

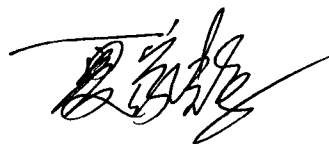
遗传咨询是临床遗传学的重要组成部分，也是临床医学实践中遗传咨询师（genetic counselor）直接面对求诊者所进行的一种专业性很强的医疗服务业务，其核心是就一个家庭中遗传病的发生或再发风险进行分析和评估。其理论基础是孟德尔发现的分离定律、自由组合定律以及摩尔根发现的连锁与交换定律，这些规律源于配子形成的减数分裂中的染色体的行为，因此熟练掌握减数分裂中染色体在细胞水平到分子水平的变化是从事遗传咨询者的最起码的要求，当然这些基础理论在临床上的应用必须建立在疾病准确诊断的基础上。陆国辉和徐湘民二位教授主编的这本由北京大学医学出版社出版的《临床遗传咨询》，在内容的布局、疾病病种的选择和遗传咨询知识点的阐述方面，既强调了相关基础知识的系统性，又兼顾了临床遗传咨询操作的实用性；在参考国内外最新文献和结合自己的临床实践经验陈述主题的同时，也尽可能注意收集和更新国内同行所关注的我国人群中主要遗传性疾病的相关知识。

我国的医学遗传学始于上世纪 60 年代初张孝骞教授的倡导，临床遗传学的早期实践起步于 70 年代初期，经过 30 多年的发展，我国在遗传病的基础研究和临床遗传学方面取得了长足的进步。在临床遗传学迅速发展的今天，这本以广大临床医生为读者对象的《临床遗传咨询》的出版，为相关科室的临床大夫、遗传学实验室人员、正在医学院校就读的本科生和其他相关专业人士提供了学习临床遗传咨询专业知识的阅读范本。

中国工程院医药学部院士

中南大学湘雅医学院中国医学遗传学国家重点实验室

人类与医学遗传学教授



2007 年 1 月 20 日

前 言

本书由遗传咨询总论（基础篇）和遗传咨询各论（疾病篇）两大部分共 26 章组成。基础篇里的每一章节，重点论述了与临床遗传咨询应用息息相关的理论基础；除了与孟德尔遗传、分子遗传、细胞遗传、生化遗传、线粒体遗传、多基因遗传和出生缺陷基础等通用的基础理论外，还特别详细地介绍了产前诊断、胎儿超声影像学、遗传筛查等实用性的实验室诊断理论和应用章节。在对每一病例进行遗传咨询时必不可少的风险评估则放在这一部分的末端重点介绍。疾病篇阐述不同系统的共 152 种主要常见遗传疾病或常见先天畸形的遗传咨询。

新颖、全面和实用三大风格贯穿了本书的每一章节。“新颖”主要体现在直接介绍与遗传咨询相关的国内外最新的医学遗传理论基础及其临床应用、疾病发生的最新遗传病理和诊断技术方法（例如 CGH MicroArray 等），所纳进的内容力求新鲜，甚至包括清稿付印前发表的重要信息。“全面”表现为比较完整地介绍与遗传咨询相关的理论和临床门诊应用知识，以及编者的经验。具有指导临床遗传咨询门诊实践的实用性是本书编写过程中所特别强调的基本风格；这都体现于基础理论和具体疾病的介绍上，包括疾病的遗传方式、基因型和临床表型及其相互间的关系、实验室诊断检测、治疗和预防、发病或再发风险和预后等；使读者能明确对特定疾病进行临床实验室遗传诊断的可行性及其实验室检测结果的意义。所有这些，涵盖了在本书完稿时刚问世的美国遗传咨询学会给“遗传咨询”所下的新定义的内容，这也反映了各位主编原来对本书撰写时构思的正确和经验所在。

与在国内医学遗传领域里现有的屈指可数的与临床遗传咨询相关的参考书相比，除了上述的三大特点外，本书所详细介绍的胎儿超声影像学、肿瘤遗传咨询和线粒体病遗传咨询则是其突出的主要补缺；基础篇里对遗传咨询内容的论述更具实用性，包括肿瘤咨询、先天性畸形咨询、近亲结婚遗传咨询和线粒体遗传咨询等；各章节里对每一疾病的遗传咨询内容介绍也显得更突出和更有指导性，这特别反映在对风险评估和预后方面的描述；其中以 Down 氏综合征、先天性神经管缺陷、地中海贫血、Huntington 病、苯丙酮尿症、非综合征型耳聋、多囊肾病、视网膜母细胞瘤、乳腺癌、慢性髓细胞白血病、脆性 X 综合征和胎儿酒精综合征等作为典范，务求读者能举一反三地应用。此外，本书采用了大量的列表和编者自己的插图，使与之相关的内容更形象化，通俗易懂。因此，除了作为临床咨询师和其他从事临床遗传的专业人员临床咨询门诊的参考书外，本著还可以用作遗传咨询培训班和高等院校有关专业的教材。

由于篇幅、时间和水平的限制，本书未免还有其他遗漏或不足之处，恳请同道们不吝指教。

编委会

2006 年 11 月

Clinical Genetic Counseling

Editor-in-chief: **Gary Lu, MD, F.A.C.M.G.**
Xiangmin Xu, MD
Associate Editors: **Tian-jian Chen, Ph. D., F.A.C.M.G.**
Yanhong Yu, MD

PEKING UNIVERSITY MEDICAL PRESS

目 录

第一部分 基础篇

第1章 遗传咨询概论	潘小英 陆国辉 (3)
第一节 遗传咨询的定义和指征	(3)
第二节 遗传咨询必须遵循的伦理、道德原则和法律	(4)
一、自愿的原则	(4)
二、平等的原则	(4)
三、教育咨询者原则	(4)
四、公开信息的原则	(4)
五、非指导性的咨询原则	(4)
六、关注咨询中的心理、社会和情感影响尺度	(5)
七、信任和保护隐私的原则	(5)
八、遗传诊断的伦理、道德问题	(5)
九、与遗传诊断相关的法律问题	(6)
十、遗传伦理委员会	(6)
第三节 遗传咨询的过程	(6)
一、获取信息	(6)
二、建立和证实诊断	(7)
三、风险评估	(7)
四、给出信息	(7)
五、心理咨询	(7)
第四节 特殊情形的遗传咨询	(8)
一、与再生育有关的遗传咨询	(8)
二、儿科领域的遗传咨询	(8)
三、成年起病的遗传咨询	(8)
四、肿瘤病的遗传咨询	(8)
五、近亲婚配的遗传咨询	(10)
六、先天性畸形的遗传咨询	(11)
第五节 遗传咨询队伍	(12)
一、遗传咨询师	(12)
二、临床遗传学家	(12)
三、遗传护士	(12)
四、遗传学实验室专家	(12)
五、国内的遗传学服务队伍	(12)
六、遗传咨询师的继续教育	(13)
主要参考文献	(13)
第2章 孟德尔遗传病基础	曾 嵘 陆国辉 (14)
第一节 常染色体显性遗传	(15)

一、常染色体显性遗传的特点	(15)
二、与常染色体显性遗传有关的几个重要概念和特殊现象	(16)
第二节 常染色体隐性遗传	(17)
第三节 性连锁遗传	(18)
一、X 连锁隐性遗传	(19)
二、X 连锁显性遗传	(19)
三、Y 连锁遗传	(20)
第四节 非经典孟德尔遗传	(20)
一、基因组印记与单亲二体	(20)
二、遗传早现与动态突变	(20)
三、表观遗传和 DNA 甲基化	(22)
第五节 临床上值得注意的与孟德尔遗传相关的重要概念	(23)
一、生殖腺镶嵌体 (germline mosaicism)	(23)
二、新突变	(23)
三、异质性	(23)
主要参考文献	(24)
附录: 常用的系谱符号及其含义	(25)
附录: 常用的系谱符号及其含义 (续)	(26)
第 3 章 临床细胞遗传学基础..... 蒋玮莹	(27)
第一节 染色体的形态	(27)
第二节 染色质、染色体的结构与功能	(28)
一、染色质和染色体的化学组成	(28)
二、染色体的结构	(28)
三、染色质的结构及特点	(28)
四、染色体的功能	(29)
第三节 细胞周期	(29)
一、间期	(30)
二、有丝分裂期	(30)
第四节 减数分裂	(31)
一、减数分裂 I 期	(31)
二、减数分裂 II 期	(33)
三、减数分裂的遗传学意义	(33)
第五节 精子和卵子的生成	(33)
一、精子的生成	(33)
二、卵子的生成	(34)
第六节 Lyon 假说.....	(35)
一、Lyon 假说.....	(35)
二、符合 Lyon 假说的 X 染色体失活的遗传学意义	(36)
三、不符合 Lyon 假说的现象	(37)
四、X 染色体失活偏好性及选择性 X 染色体失活的遗传学意义	(37)
第七节 正常人体细胞染色体核型的命名	(37)
一、人类细胞遗传学国际命名体制	(38)
二、辨认染色体结构的标志	(38)

第八节 染色体畸变	(38)
一、数目异常	(38)
二、染色体结构畸变	(40)
主要参考文献	(48)
第4章 临床分子遗传学基础..... 徐湘民 吴柏林	(51)
第一节 基因突变的分类	(51)
一、点突变	(51)
二、大片段突变	(53)
三、动态突变	(53)
第二节 遗传检测的主要方法及其应用	(54)
一、直接诊断	(54)
二、连锁分析	(58)
三、遗传检测的范畴	(59)
第三节 分子诊断的基本操作	(63)
一、病例和样本收集	(63)
二、个体研究和家系研究	(64)
三、遗传病的产前诊断	(65)
四、遗传检测技术应用的局限性	(66)
五、临床遗传学实验室的建立和布局	(67)
主要参考文献	(68)
第5章 遗传性代谢疾病的生化机制..... 瞿 詠	(69)
第一节 酶蛋白的缺失导致代谢疾病	(69)
一、底物的累积为致病因子	(69)
二、产物的缺失为致病因子	(71)
三、辅酶/辅因子的缺失为致病因子.....	(73)
第二节 非酶蛋白变性导致功能丧失	(74)
一、结构蛋白变性为致病因子	(74)
二、转运载体蛋白的缺陷为致病因子	(75)
三、受体蛋白缺失为致病因子	(77)
主要参考文献	(78)
第6章 线粒体疾病遗传学基础..... 陈天健	(80)
第一节 线粒体 DNA	(80)
一、线粒体 DNA 的生物学特点	(80)
二、mtDNA 疾病的遗传特征	(81)
第二节 线粒体疾病的常见临床表现和诊断	(83)
一、常见临床表现	(83)
二、mtDNA 缺陷导致的综合征	(83)
三、mtDNA 疾病的临床诊断	(84)
第三节 mtDNA 突变和临床实验室诊断	(84)
一、mtDNA 的突变	(84)
二、mtDNA 突变的致病机制	(84)
三、线粒体疾病的实验室诊断	(85)
四、线粒体疾病的产前诊断	(85)

第四节 核基因组的基因突变	(85)
第五节 线粒体疾病的治疗	(86)
一、以减轻症状为目的的对症治疗	(86)
二、降低有毒代谢产物的积累	(86)
三、给予辅酶和维生素以促进代谢	(87)
四、物理与辅助运动	(87)
五、基因治疗	(87)
第六节 线粒体疾病的遗传咨询	(87)
一、线粒体疾病的发病率	(87)
二、线粒体疾病再发风险率的估计	(88)
三、氨基糖苷类抗生素敏感性耳聋突变的遗传咨询	(88)
主要参考文献	(89)
第7章 多基因遗传和出生缺陷基础	黄艳仪 姚细保 (91)
第一节 多基因遗传的特点	(91)
一、多基因遗传的数量性状	(91)
二、易患性、发病阈值及遗传率	(91)
三、多基因遗传病的特点	(92)
四、多基因病再发风险估计	(93)
第二节 出生缺陷	(94)
第三节 畸形发生和致畸原	(95)
一、畸形发生	(95)
二、致畸原	(96)
三、影响畸形发生的因素	(96)
第四节 出生缺陷遗传咨询的适应证	(97)
第五节 出生缺陷的预防、筛查与诊断	(97)
一、出生缺陷的预防	(98)
二、高危因素筛查	(98)
三、临床观察与体检	(98)
四、实验室检查	(99)
主要参考文献.....	(100)
第8章 产前诊断	方 群 徐艳文 (101)
第一节 概述.....	(101)
一、产前诊断取材方法.....	(101)
二、产前诊断技术的发展.....	(101)
三、产前诊断指征.....	(101)
第二节 羊膜腔穿刺.....	(103)
一、妊娠中期羊膜腔穿刺.....	(103)
二、妊娠早期羊膜腔穿刺.....	(104)
三、诊断项目	(105)
第三节 绒毛取样.....	(106)
一、取材时间	(106)
二、取材途径	(106)
三、取材方法.....	(106)

四、手术相关并发症·····	(108)
五、存在问题·····	(109)
第四节 脐带穿刺·····	(109)
一、产前诊断应用范围·····	(109)
二、方法·····	(110)
三、穿刺部位·····	(110)
四、操作过程·····	(110)
五、注意事项·····	(111)
六、手术相关并发症·····	(112)
七、早期脐带穿刺·····	(113)
第五节 胚胎镜和胎儿镜检查·····	(113)
一、胚胎镜检查·····	(113)
二、胎儿镜检查·····	(114)
三、胎儿活检·····	(115)
四、并发症·····	(115)
第六节 胚外体腔穿刺·····	(116)
一、操作方法·····	(116)
二、注意事项·····	(116)
第七节 采集经宫颈细胞产前诊断·····	(117)
一、经宫颈细胞的采集方法·····	(117)
二、滋养叶细胞的分离和应用·····	(117)
第八节 非侵入性产前诊断方法·····	(118)
一、孕妇外周血中胎儿细胞的分离与富集·····	(118)
二、母血中胎儿 DNA/RNA 在产前诊断中的应用·····	(118)
主要参考文献·····	(119)
第九节 植入前遗传学诊断·····	(122)
一、PGD 的适应证·····	(122)
二、PGD 的步骤·····	(122)
三、细胞活检·····	(122)
四、单细胞诊断技术·····	(123)
五、胚胎镶嵌型对诊断准确率的影响·····	(124)
六、PGD 的展望·····	(125)
主要参考文献·····	(125)
第 9 章 胎儿超声影像学 ·····	李胜利 (127)
第一节 胎儿超声影像检查的时机与适应证·····	(127)
第二节 胎儿超声影像检查的内容·····	(128)
第三节 胎儿染色体异常的超声诊断·····	(131)
一、胎儿超声波筛查染色体异常与胎儿主要结构畸形·····	(132)
二、胎儿微小畸形与染色体异常·····	(134)
第四节 21-三体综合征超声诊断·····	(143)
主要参考文献·····	(148)
第 10 章 遗传筛查 ·····	廖 灿 瞿 詠 吴柏林 (149)
第一节 遗传筛查的目的和原则·····	(149)

一、遗传筛查的定义·····	(149)
二、遗传筛查的目的和原则·····	(149)
第二节 遗传筛查的方法·····	(150)
一、生化分析·····	(150)
二、超声波筛查·····	(150)
三、分子遗传筛查·····	(150)
第三节 遗传筛查的应用·····	(151)
一、产前筛查·····	(151)
二、新生儿筛查·····	(152)
三、杂合子筛查·····	(152)
四、症状前筛查·····	(152)
五、患病风险评估性预测性遗传筛查·····	(152)
六、配子供体筛查·····	(153)
第四节 常用遗传筛查项目举例·····	(153)
一、开放性神经管缺陷的母血 AFP 筛查·····	(154)
二、 α 和 β 地中海贫血筛查·····	(155)
三、G6PD 缺乏症筛查·····	(156)
四、新生儿筛查项目·····	(157)
主要参考文献·····	(159)
第 11 章 遗传风险评估····· 陆国辉	(160)
第一节 概率与概率基本运算法则·····	(160)
第二节 单基因疾病的遗传风险评估·····	(160)
一、应用孟德尔比率评估单基因遗传病风险·····	(160)
二、应用 Bayes 分析方法评估单基因遗传病风险·····	(162)
三、常染色体隐性遗传的群体风险评估·····	(170)
四、近亲结婚的风险评估·····	(171)
第三节 染色体病风险评估·····	(172)
一、家族性染色体平衡易位的风险评估·····	(172)
二、三体妊娠史阳性者再发风险评估·····	(173)
第四节 多基因疾病的风险评估·····	(173)
第五节 肿瘤风险评估的特殊性·····	(174)
一、肿瘤的风险评估方法·····	(174)
二、遗传性肿瘤风险的分类·····	(176)
主要参考文献·····	(177)

第二部分 临床篇

第 12 章 染色体疾病遗传咨询····· 陆国辉 余艳红	(181)
第一节 数目异常性染色体病·····	(181)
一、21-三体综合征·····	(181)
二、13-三体综合征·····	(188)
三、18-三体综合征·····	(190)
四、其它常染色体三体综合征·····	(191)

五、Turner 综合征	(191)
六、Klinefelter 综合征	(194)
七、三倍体综合征	(196)
第二节 微结构异常染色体疾病	(197)
一、染色体亚端粒重组异常相关性智力低下	(199)
二、22q11 微缺失综合征	(200)
三、22q11 微重复综合征	(201)
四、Prader-Willi 综合征	(202)
五、Angelman 综合征	(205)
六、Beckwith-Wiedemann 综合征	(206)
七、William 综合征	(207)
八、其他常见的微结构异常染色体病	(208)
主要参考文献	(209)
第 13 章 出生缺陷疾病咨询	陈敦金 黄艳仪 陆国辉 (212)
第一节 妊娠期微生物感染	(212)
一、妊娠期风疹病毒感染	(212)
二、巨细胞病毒宫内感染	(213)
三、水痘	(214)
四、妊娠期单纯疱疹病毒感染	(215)
五、妊娠期艾滋病	(216)
六、妊娠合并乙型肝炎	(217)
七、先天性梅毒	(218)
第二节 母源性代谢性先天畸形	(220)
一、母源性糖尿病	(220)
二、母源性苯丙酮尿症	(222)
第三节 药源性和环境致畸原相关的先天畸形	(223)
第四节 几种常见重要的先天畸形	(227)
一、先天性神经管缺陷	(227)
二、先天性脑积水	(230)
三、唇/腭裂畸形	(231)
主要参考文献	(233)
第 14 章 血液系统疾病遗传咨询	徐湘民 蔡望伟 孙 竞 (237)
第一节 α 地中海贫血	(237)
第二节 β 地中海贫血	(240)
第三节 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	(244)
第四节 血友病	(248)
主要参考文献	(250)
第 15 章 神经肌肉疾病遗传咨询	张 成 徐湘民 (252)
第一节 遗传性周围神经系统疾病	(252)
一、腓骨肌萎缩病	(252)
二、Refsum 病	(255)
第二节 遗传性脊髓-小脑-脑干疾病	(256)
一、Friedreich 共济失调	(256)

二、遗传性痉挛截瘫·····	(258)
三、脊髓小脑性共济失调·····	(260)
第三节 遗传性锥体外系病症·····	(263)
一、肝豆状核变性·····	(263)
二、Huntington 病·····	(265)
第四节 遗传性运动神经元病·····	(268)
一、家族性肌萎缩侧索硬化症·····	(268)
二、脊肌萎缩症·····	(270)
第五节 遗传性肌肉疾病·····	(272)
一、假肥大型肌营养不良症·····	(272)
二、面肩肱型肌营养不良症·····	(275)
三、强直性肌营养不良症·····	(276)
主要参考文献·····	(279)
第 16 章 心血管疾病遗传咨询·····	许顶立 曾 平 (281)
第一节 家族性高胆固醇血症·····	(281)
第二节 家族性肥厚型心肌病·····	(283)
第三节 家族性扩张型心肌病·····	(285)
第四节 长 Q-T 间期综合征·····	(288)
第五节 动脉粥样硬化·····	(290)
第六节 高血压病·····	(296)
第七节 先天性心脏病·····	(301)
主要参考文献·····	(305)
第 17 章 代谢性疾病遗传咨询·····	罗小平 徐湘民 (308)
第一节 氨基酸代谢病·····	(308)
一、苯丙酮尿症·····	(308)
二、酪氨酸血症·····	(311)
三、尿素循环疾病·····	(312)
第二节 有机酸代谢病·····	(315)
一、异戊酸血症·····	(315)
二、丙酸和甲基丙二酸代谢异常·····	(317)
三、戊二酸血症 I 型·····	(319)
四、中链脂酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症·····	(320)
第三节 糖代谢障碍·····	(322)
一、半乳糖血症·····	(322)
二、糖原贮积病·····	(323)
第四节 溶酶体贮积症·····	(326)
一、粘多糖贮积症·····	(326)
二、鞘脂贮积症·····	(328)
主要参考文献·····	(334)
第 18 章 骨骼疾病遗传咨询·····	王国普 陆国辉 (337)
第一节 先天性髋关节脱位·····	(337)
第二节 先天性马蹄内翻足·····	(339)
第三节 马凡综合征·····	(340)

第四节 软骨发育不全	(342)
第五节 颅缝早闭综合征	(343)
第六节 成骨不全病	(345)
第七节 抗维生素 D 佝偻病	(347)
主要参考文献	(348)
第 19 章 眼耳疾病遗传咨询	林 宁 袁慧军 (350)
第一节 眼科疾病	(350)
一、视网膜色素变性	(350)
二、先天性色觉缺陷	(353)
三、非综合征性先天性白内障	(354)
四、原发性先天性青光眼	(356)
主要参考文献	(357)
第二节 耳科疾病	(358)
一、遗传性非综合征性耳聋	(359)
二、氨基糖甙类抗生素致聋	(363)
三、Waardenburg 综合征	(364)
四、Usher 氏综合征	(366)
五、Pendred 综合征	(367)
六、耳硬化症	(368)
七、双侧听神经纤维瘤	(369)
主要参考文献	(371)
第 20 章 肾脏疾病遗传咨询	娄探奇 (374)
第一节 Alport 综合征	(374)
第二节 薄基底膜肾病	(378)
第三节 Fabry 病	(379)
第四节 多囊肾病	(380)
一、成人型多囊肾病	(380)
二、婴儿型多囊肾	(382)
第五节 指甲-髌骨综合征	(383)
第六节 青年性肾消耗病-髓质囊性病综合征	(384)
主要参考文献	(386)
第 21 章 内分泌系统疾病遗传咨询	罗宏斌 胡平安 (389)
第一节 糖尿病	(389)
第二节 甲状腺与甲状旁腺疾病	(392)
一、先天性甲状腺功能减退症	(392)
二、自身免疫性甲状腺疾病	(393)
三、甲状旁腺疾病	(395)
第三节 雄激素不敏感综合征	(397)
第四节 自身免疫性内分泌腺综合征	(399)
第五节 先天性肾上腺皮质增生症	(400)
一、先天性类固醇 21-羟化酶缺陷症	(400)
二、11 β -羟化酶缺陷症	(402)
三、3 β -羟类固醇脱氢酶缺陷症	(403)