

“十三五”国家重点出版物出版规划项目

神经系统单基因病

中卷 诊断学

王拥军 汪建 王晨 杨焕明 / 主编



科学出版社

“十三五”国家重点出版物出版规划项目

神经系统单基因病诊断学

中 卷

王拥军 汪建 王晨 杨焕明 主编



科学出版社

北 京

内 容 简 介

《神经系统单基因病诊断学》由北京天坛医院神经系统单基因病诊断中心及精准医疗研究中心和华大基因联合编写,分为上、中、下卷,共包含1545种神经系统单基因病。本书系中卷,含534种神经系统单基因病。每种疾病都包括临床诊断和基因诊断两部分,其中临床诊断部分由疾病概述、临床表现、辅助检查、病理表现、受累部位病变汇总等构成,基因诊断部分由疾病基因概述、基因对应蛋白结构及功能、基因突变致病机制、目前基因突变概述等构成。

本书内容权威、图文并茂,兼具前沿性和实用性,可供神经内科、神经外科医生和基因诊断工作者参考。

图书在版编目(CIP)数据

神经系统单基因病诊断学. 中卷 / 王拥军等主编. — 北京: 科学出版社, 2017.3
ISBN 978-7-03-049194-7

I. 神… II. 王… III. 神经系统疾病—遗传病—诊断学 IV. R741.04

中国版本图书馆CIP数据核字(2016)第147501号

责任编辑: 丁慧颖 沈红芬 / 责任校对: 何艳萍 赵桂芬

责任印制: 肖 兴 / 封面设计: 黄华斌

科学出版社出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码: 100717

<http://www.sciencep.com>

北京利丰雅高长城印刷有限公司 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2017年3月第 一 版 开本: 889×1194 1/16

2017年3月第一次印刷 印张: 47

字数: 1 400 000

定价: 398.00元

(如有印装质量问题, 我社负责调换)

《神经系统单基因病诊断学》编写人员

主 编 王拥军 汪 建 王 晨 杨焕明

副 主 编 (按姓氏汉语拼音排序)

董 伟 冯 涛 高 强 蒋 慧 康熙雄 李 伟 刘丽萍 潘 华
王 群 王 威 王春雪 王洪琦 王伊龙 魏晓明 徐 讯 尹 烨
张 巍 张国军 张建国 张星虎 张玉梅 张在强 赵性泉 赵志刚
主编助理 李 伟 林 毅 王 晖 黎洁洁 夏 志 王晓玲 赵金阳 张明荣
郭学芹

编 者 (按姓氏汉语拼音排序)

安 梅 安娜 安 婷 安瑞琼 白雅丽 柏凤起 包 薇 才吉卓玛
蔡锴 蔡宇航 曹 流 曹博洋 曹京波 曹振汤 昌宇奇 常 辽
常灿坤 常连鹏 陈 悦 陈 彬 陈 冰 陈 超 陈 江 陈 洁
陈 泰 陈 艳 陈 勇 陈 宇 陈 钰 陈 苑 陈 真 陈 娜
陈国娟 陈海啸 陈卉爽 陈慧敏 陈凌云 陈龙昀 陈日宏 陈荣昌
陈世宏 陈玮琪 陈晓丽 陈晓敏 陈晓彤 陈兴鹏 陈演华 陈燕青
陈燕香 陈遥枝 陈祖煜 陈湛于蓝 陈成 程少敏 程小芳 陈 丹
储成成 崔路漫 戴 莹 戴丽叶 党 孝 邓 庆 邓建莲
邓庆媛 邓荣卿 丁杜宇 丁秋霞 董 培 董 燕 董国艺 杜 阳
杜慧谦 樊 宗 樊春娜 樊京京 范 陆 范楚珏 范广益 范艳群
方 超 方 芳 方 卫 方明艳 房进平 费凌娜 冯 皓 冯 文
付 耀 付龙飞 傅书锦 傅元元 高 峰 高 健 高长欣 高晓垣
邵丽妍 葛 蕾 葛 玉 郭 健 郭 晶 郭 鹏 郭 瑞 郭 立 营
管李萍 管彦芳 郭 瑞 郭 珍 郭 玉 韩 瑞 韩 营 韩 刚 营 岚
郭荣荣 郭锐进 何 思 何 中 何 岳 侯 森 侯 永 侯 刚 侯 杨
何 媛 何 诗 何 英 何 程 何 波 何 田 何 红 何 璇 何 皓 何 净
华 桑 黄 树 黄 姜 黄 田 黄 燕 黄 璐 黄 敬 黄 开 黄 延 黄 治 黄 鸿 黄 环
黄利男 黄江宠 姜 睿 姜 璇 蒋 璐 蒋 浩 蒋 君 蒋 弘 蒋 润 蒋 廷 蒋 坤
翦 凡 金 朝 金 黎 金 培 金 皓 金 洁 金 平 金 强 金 艳 金 云 金 宇 金 德
揭 业 黎 培 黎 皓 黎 洁 黎 平 黎 强 黎 梅 黎 晓 黎 振 黎 升 黎 燃 黎 杰 黎 涛
兰天明 李 静 李 飞 李 强 李 晓 李 越 李 秀 李 梁 李 琼 李 光 李 萍
李 静 李 达 李 强 李 波 李 越 李 秀 李 梁 李 琼 李 光 李 萍
李 飞 李 达 李 强 李 波 李 越 李 秀 李 梁 李 琼 李 光 李 萍
李 力 李 强 李 晓 李 越 李 秀 李 梁 李 琼 李 光 李 萍
李 晓 李 越 李 秀 李 梁 李 琼 李 光 李 萍
李 越 李 秀 李 梁 李 琼 李 光 李 萍
李 秀 李 梁 李 琼 李 光 李 萍
李 梁 李 琼 李 光 李 萍
李 琼 李 光 李 萍
李 光 李 萍
李 萍

刘楚新	刘传宇	刘大成	刘杜娟	刘凤侠	刘桂林	刘汉奎	刘弘泰
刘继龙	刘久成	刘丽娟	刘龙英	刘石平	刘斯洋	刘文琪	刘兴民
刘艳梅	刘轶颖	刘永红	刘志鹏	刘卢罗	刘卢森	刘林龙	刘吕慧
吕淑贞	吕瑞娟	吕小星	吕肖玉	罗凌燕	罗广文	罗红玉	罗满建
毛丹青	毛良伟	毛凯夫	孟威霞	马孟丽	马艳玲	麦伟浩	莫晓东
倪娜晶	牛松涛	门捷夫	孟潘高	潘健昌	裴盼娜	彭光格	莫彭圣
彭玉龙	齐美凤	任彦伟	钱朝慧	乔鹏春	秦盼迪	咏康玉	饶邵利
饶子奥	任飞园	哲俊芳	任华成	周玉芝	邵时立	千挺珊	邵史伟
申旭莲	宋彬丽	宋波芳	宋成田	宋凤侠	宋丽索	卢小阅	宋晓蕾
宋彦丽	宋艳梅	苏海鹏	苏瑞雪	苏晓岩	孙伊泽	索晓芬	孙谭全
孙岩轩	孙冬鹤	唐静郁	田凯凉	田景旺	田汪王	汪晓梅	王王王
谭晓斌	童王王	童王王	万王王	王王王	王王王	王博祥	王佳伟
童王王	王王王	王王王	王王王	王王王	王王王	王佳昌	王文婧
王倩娟	王春军	王丽娜	王琳琳	王海全	王瑞晓	王胜高	王新颖
王晶晶	王军晓	王光耀	王琳琳	王全凯	王瑞晓	王新肖	王智亮
王小涵	王岩乐	王焱冬	王伊卓	王逸丛	王玉秀	王正靓	吴吴吴
王雪梅	王贞乐	王隗冬	魏吴夏	魏海文	魏秀杰	吴红亮	吴肖帆
王子璇	吴锦花	吴国云	夏谢海	夏炎伟	夏慧华	肖欣煜	徐徐徐
吴小平	伍谢林	谢国菁	徐寒杰	徐浩明	徐惠武	徐少行	薛文斌
吴小雷	谢欣来	徐晓欢	杨杨杨	杨柯华	杨青萌	杨雅玲	杨寓强
肖利云	邢阳紫	杨华志	姚婧璠	叶旭阳	叶李丹	于奇超	于袁张
谢寅秦	徐晓莹	杨志凯	殷靖宏	殷秋红	余舒超	詹张杰	张张张
徐秀娟	杨振军	易玉敏	余曾春	曾柳和	张张张	张纪斌	张张张
闫颖青	易翠建	于丹敏	张张张	张丹丹	张雪雁	赵要磊	赵赵赵
杨跃刚	于盛弛	张鸣燕	张春通	张正慧	张章元	赵惠卿	赵钟霄
伊源颖	张佳陈	张春梅	张真真	赵郑周	钟周若	周天茉	周怡珍
于剑晨	张陈新	张铁琳	赵至坤	周周周	周衍庆	朱朱朱	朱朱朱
张婧倩	张陆印	张在琳	周周周	朱朱朱	祝雅萍		
张长青	张印新	赵一龙	周周周				
张乐樟	赵亚楠	周静林					
张玮艺	周宝津	周翰群					
赵慧敏	周晨晨	周海丽					
赵素姿	周志艳						
钟焕娜							
周安珠							
朱远强							

Bhaskar Roy

序 言

遗传病主要是由与生俱来的遗传物质变异引发的“顽疾”。根据人类孟德尔遗传在线 (OMIM) 网站统计, 初步鉴定的单基因遗传病已超过 6000 种, 此外还有疑似单基因遗传病约 2000 种, 全球至少有 3500 万患者。其中, 和神经与精神系统相关的遗传病占一半以上, 可见其临床需求之大和科研地位之重。

神经与精神系统相关遗传病的一个重要特点是临床表现复杂, 症状和体征多样, 同一疾病可见于不同年龄段, 且临床表现可能不同, 因而使得多数神经与精神系统相关的遗传病诊断难度较大。

随着人类基因组计划的完成及高通量测序技术的普遍应用, 我们开始从基因水平认识与理解疾病的发生和发展规律, 从而形成了新的诊断方法和个体化的治疗措施, 以至可以从基因水平对神经与精神系统相关的遗传病进行早期的预测和预防。

我们基于近年基因组学、神经与精神系统相关遗传病学在科研及临床应用上的进展, 整理汇编了《神经系统单基因病诊断学》, 旨在和大家一起探讨、共同推动此类疾病诊疗的科学化和规范化。

我们编撰的这本书, 涵盖神经与精神系统单基因病的常见病种, 每一种单基因病都包括临床诊断 (临床特点、影像学等辅助检查结果、病理表现和受累部位病变汇总等) 和基因诊断 (致病基因、蛋白质结构与功能、突变致病机制及突变类型统计等) 两部分。本书内容翔实、结构合理、图文并茂, 希望能够帮助大家对神经与精神系统单基因病有所了解, 提升对此类疾病的诊断水平, 推进我国在这一系统领域的科学研究。

愿读者把本书常置案头, 在需要时研习、参考或查阅, 并从中获益, 便不枉编者之辛劳。

杨焕明

2017 年 1 月 15 日于深圳

前言

组学 (omics) 技术的发展使得临床医学的面貌焕然一新。一方面, 在组学的基础上对传统疾病有了新的认识, 明确了病因和发病机制; 另一方面, 组学技术使科研人员发现了很多新的病种, 这些新病种都不是按传统疾病命名的, 而是带有明显的分子痕迹。因此, 不了解系统生物学的知识, 很难做好这个年代的临床医生。

精准医学 (precision medicine) 是近年医学界的一个热点。2015 年, 美国启动国家精准医学计划。2016 年, 中国启动精准医学计划。在很大程度上, 精准医学依赖于组学技术的进步, 与美国精准医学不同, 中国精准医学包含了罕见病的内容, 在临床可见的罕见病中, 单基因遗传病占了绝大多数。而目前已经明确的单基因遗传病中, 神经系统单基因病占全身性疾病的一半以上。但是, 这些疾病临床表现复杂, 有些疾病临床表现极为相似, 难以诊断。而基因诊断技术为解决这一问题提供了可能。但是, 神经系统单基因病诊断国内外都缺乏很全面的参考书, 极大地影响了相应工作的开展。基于此, 我们萌生了编写本书的想法。

单基因病诊断可以解决常规诊断不能解决的问题, 促进对神经系统罕见病诊疗。更为重要的是, 神经系统单基因病的明确病例给研究基因对神经功能的调节提供了千载难逢的机会, 可以在未来脑计划中提供脑功能基因调控的独特研究平台。

本书由北京天坛医院神经系统单基因病诊断中心及精准医疗研究中心和华大基因联合编写。北京天坛医院是中国唯一的国家神经系统疾病临床医学研究中心, 积累了大量神经遗传病诊断的病例资料和临床经验。华大基因是国际基因技术的领导者。两者的合作为本书的权威性和可参考性提供了充分的保证。书中的每种疾病都包括临床诊断和基因诊断两部分, 因此本书对于临床医生和基因诊断工作者都具有很好的参考价值。

《神经系统单基因病诊断学》分为上、中、下三卷, 共包含 1545 种疾病, 全书按疾病英文名称排序, 同时列出疾病中文目录和英文目录, 并且按致病基因编制了索引, 以方便读者查阅。此外, 为了让临床医生更好地使用本书, 我们和科学出版社还将联合开发神经系统单基因病索引词的智能检索库, 以方便在临床实践中使用。

感谢北京天坛医院神经病学中心、神经系统单基因病诊断中心及精准医疗研究中心、国家神经系统疾病临床医学研究中心、华大基因的全体同仁, 是你们的努力和付出, 才使得本巨著得以问世! 感谢北京学者计划为本书提供的资金保障! 希望本书能成为中国精准医学和罕见病诊治快速进步的铺路石及见证者。

王拥军

2017 年 1 月 4 日于北京

致病基因索引

A

AAAS 21	AGA 135	AP4E1 1765	ATP6AP2 1116, 1492
AARS2 370	AGK 1711	AP4MI 1765	ATP6V0A2 450, 1989
AASS 818	AGXT 823	AP4SI 1765	ATP7A 1070, 1413, 1801
ABAT 679	AHCY 820	AP5ZI 1765	ATP7B 1980
ABCA1 1868	AHDC1 1994	APOB 841	ATPAF2 1208
ABCB7 103	AHI1 914	APOE 77	ATR 1700
ABCC6 1615	AIFM1 370, 427	APOPT1 1204	ATRX 71, 1128
ABCC8 813, 846	AIMP1 990	APP 77, 247	ATXN1 1807
ABCC9 215	AIP 1549, 1551	APTX 138	ATXN2 1807
ABCD1 48	AKT1 1608	AQP2 484	ATXN3 1028
ABCD4 1144	AKT2 854	AR 1793	ATXN7 1807
ABHD5 282	ALAD 1589	ARFGEF2 1514	ATXN8 1807
ABHD12 1576	ALDH3A2 1743	ARG1 119	ATXN10 1807
ACAD9 37	ALDH4A1 834	ARHGAP31 43	ATXN8OS 1807
ACADM 38	ALDH5A1 1862	ARHGEF6 1096	AUH 12
ACADS 39	ALDH7A1 574	ARHGEF9 578	AVPR2 484, 1338
ACADSB 2	ALDH18A1 454	ARHGEF10 1746	
ACADVL 41	ALDOA 728	ARSA 1131	B
ACAT1 69	ALDOB 675	ARSB 1235	B3GALNT2 1274
ACO2 893	ALG1 388	ARSE 316	B3GALT6 532, 1840
ACOX1 1518	ALG3 388	ARX 410, 578, 1016, 1500	B3GALT7 1529
ACP5 1835	ALG6 388	ASAH1 628, 1794	B3GAT3 1254
ACP33 1051	ALG11 388	ASCL1 238	B4GALNT1 1765
ACTA1 1332	ALG13 388	ASL 121	B4GALT1 388
ACTA2 1263	ALMS1 73	ASNS 134	B4GALT7 532
ACTB 157, 521	ALPL 862, 863	ASPA 213	B9D2 1052
ACVR1 642	ALS2 92, 1595, 1763	ASPM 1154	BAG3 1313
ACVRL1 1875	ALX3 667	ASS1 334	BAP1 1922
ACY1 83	AMACR 70	ASXL1 185	BCAP31 472
ADAMTS2 532	AMER1 1440	ATCAY 241	BCKDHA 1040
ADAMTS10 1974	AMPD2 1577	ATIC 56	BCKDHB 1040
ADAMTS13 1894	ANK3 1084	ATL1 1375, 1765	BCOR 1172
ADAMTSL2 696	ANKH 437	ATL3 1375	BCS1L 181, 971, 1198
ADAR 57	ANKRD11 935	ATM 140	BDNF 238
ADCK3 352	ANO3 512	ATNI 477	BEANI 1807
ADCY5 510	ANO10 1825	ATPIA2 75, 1179	BHLHE41 1721
ADK 819	ANTXR2 802	ATPIA3 76, 512	BIN1 1304
ADSL 45	APIS1 1094	ATP2A2 462	BMP1 1433
AFF2 1104	APIS2 1111	ATP13A2 953	BMP4 1172
AFG3L2 1758, 1807	AP3BI 778	ATP2B3 1832	BMPER 490
	AP4BI 1765		BOLA3 1255

- BRAF* 220
BRAT1 1652
BRP44L 1220
BRWD3 1096
BSCL2 1004, 1363, 1765
BSND 164
BTD 178
BTK 52, 909
BUB1B 1226
- C**
- C8A* 381
C8B 381
C1NH 104
C2orf25 1139
C5orf42 914
C7orf22 256
C9orf72 669
C10orf2 1210, 1599
C12orf57 1878
C12orf65 370, 1765
C19orf12 1351, 1765
CA2 1442
CACNA1A 595, 1179, 1807
CACNA1D 1594
CACNB4 565
CAMTA1 246
CANT1 480
CARD9 214
CASC5 1154
CASK 1072
CASQ2 1951
CASR 825, 844
CAVI 1499
CBS 788
CC2D1A 1084
CC2D2A 341, 914
CCBE1 774
CCDC78 1304
CCDC88C 804
CCMI 256
CCT5 1386
CD59 764
CD96 205
CDC6 1065
- CDK5RAP2* 1154
CDKL5 578
CDKN1C 905
CDKN2A 1067
CDT1 1065
CECRI 1559, 1753
CENPJ 1154, 1700
CEP41 914
CEP57 1226
CEP83 1340
CEP135 1154
CEP152 1154
CEP164 1340
CEP290 914, 1340
CFHR3 766
CFI 383
CFL2 1332
CHAT 1290
CHD2 576
CHD7 313
CHKB 1268
CHMP1A 1577
CHMP2B 92, 670
CHRNA2 568
CHRNA4 568
CHRNA4 568
CHRNA4 568
CHNG 1258, 1260
CHST3 1845
CHST14 528
CIB2 1934
CLCF1 364
CLCN2 565, 995
CLCN7 1442
CLCNKA 164
CLDN16 855
CLIC2 1110
CLN3 271
CLN5 271
CLN6 271
CLN8 271, 271
CLP1 1577
CLPP 1526
CNTN1 1308
CNTN2 559
COA5 1204
COASY 1351
- COG4* 388
COG6 388, 1719
COL1A1 532
COL1A2 532, 1433
COL2A1 1842, 1843
COL4A1 106, 196, 1585
COL4A2 1585
COL5A1 532
COL5A2 532
COL6A3 1926
COL11A2 1977
COL18A1 943
COLEC11 6
COLQ 555
COMP 1611
COQ2 347
COQ6 355
COQ9 353
CORO1A 880
COX10 971, 1204
COX14 1204
COX15 219, 971
COX20 1204
COX4I2 606
COX6B1 1204
COX7B 118
CP 20
CPA6 561, 634
CPOX 405
CPS1 216
CPT1A 227
CPT2 228, 229
CRBN 1084
CREBBP 1668
CRLF1 361
CSF1R 1001
CSPP1 914
CST3 247
CSTB 1297
CTCI 267
CTCF 1076
CTDPI 385
CTH 455
CTNNA1 1076
CTNS 457
- CTSA* 686
CTSC 1461
CTSD 271
CTSF 271
CUBN 1062
CUL4B 1126
CYB5R3 1136
CYCI 1198
CYP24A1 808
CYP27A1 270
CYP27B1 1956
CYP2U1 1765
CYP7B1 1765
- D**
- D2HGDH* 458
DAG1 1274
DARS2 996
DBH 501
DBT 1040
DCAF8 709
DCAF17 1988
DCC 1184
DCHS1 1943
DCTN1 1363, 1527
DCX 1014
DDC 122
DDHD1 1765
DDHD2 1765
DDOST 388
DDR2 1848
DDX11 1969
DDX59 1429
DEAF1 1076
DEPDC5 560
DES 1684
DGUOK 1210
DHCR24 481
DHCR7 1747
DHFR 1063
DHTKD1 1
DIS3L2 1516
DJI 1487
DKC1 505
DLAT 1625
DLD 494

- DLG3* 1096
DMD 1264
DMPK 1318
DNA2 1700
DNAIL 330
DNAJB2 1798
DNAJC5 271
DNAJC6 1477
DNAJC19 14
DNMIL 551
DNM2 286, 987, 1304
DNMT1 242, 1375
DNMT3B 883
DOCK6 43
DOCK7 578
DOCK8 812
DOK7/RAPSN 639
DOLK 388
DPAGT1 388, 1292
DPM1 388
DPM2 388
DPYD 498
DPYS 497
DSE 531
DST 1375
DUOXA2 1896
DYM 503, 1751
DYNC1H1 286, 1076, 1801
DYNC2H1 1728
- E**
- EARS2* 370
EBP 317
ECM1 1008
EDN3 238
EEF2 1807
EFEMP2 449
EFNB1 436
EFTUD2 1036
EGR2 286, 837, 1370
EHMT1 941
EIF2AK3 592
EIF2B1 997
EIF2B2 997
EIF2B3 997
- EIF2B4* 997
EIF2B5 997
EIF4A3 1658
EIF4G1 1476
ELAC2 370
ELOVL4 873, 1807
EMD 544
ENG 1875
EP300 1670
EPG5 1954
EPM2A 1297
EPOR 603
ERBB3 985
ERBB4 92
ERCC2 1912, 1990
ERCC3 1912, 1990
ERCC4 1990
ERCC6 345, 265, 465
ERCC6L2 188
ERCC8 344
ERF 440
ERLIN2 1765
ERMARD 1515
ESCO2 1656, 1677
ETFA 1247
ETFB 1247
ETFDH 1247
ETHE1 548
EXOSC3 1577
EXT1 608, 1908
EXT2 608
EYA1 1449
EZH2 1972
- F**
- F2* 1610, 1893
F7 616
F10 618
FA2H 1765
FADD 897
FAH 1923
FAM111A 743, 938
FAM126A 990
FAM134B 1375
FAM20C 1629
FANCA 623
- FANCC* 623
FANCD2 623
FANCE 623
FARS2 370
FASTKD2 1204
FAT4 1943
FBN1 1856, 1974
FBN2 125
FBP1 676
FBXL4 1210
FBXO38 1363
FBXO7 1474
FGD1 17
FGD4 286
FGF14 1807
FGFR1 761, 852, 1437, 1530, 1916
FGFR2 116, 172, 446, 1530
FGFR3 23, 209, 1244, 1882
FH 678
FHL1 1679
FIG4 1996
FKBP14 526
FKRP 1274
FKTN 1274
FLNA 665, 780, 903, 1069, 1451
FLNB 144, 959
FLNC 1310, 1313
FLVCR1 1592
FLVCR2 1605
FMO3 1918
FMRI 656, 658
FOLR1 1350
FOXC1 150, 907
FOXG1 1638
FOXP1 1074
FOXP2 1791
FOXRED1 971, 1188
FRAS1/GRIPI1/FREM2 660
FTCD 655
FTL 1003, 1351
- FTO* 751
FUCA1 677
FUS 1904
FXN 663
FXYP2 855
- G**
- G6PC3* 1392
GAA 728
GABRG2 557, 699
GADI 264
GALC 949
GALE 682
GALK1 681
GALNS 1235
GALT 684
GAMT 259
GAN 707
GARS 286, 1363
GATA6 1456
GATM 262
GBA 689, 690, 692, 694
GBA2 1765
GBE1 728, 1567
GCDH 723
GCHI 520, 826
GCK 487, 813
GCLC 688
GCMB 859
GDAPI 286
GDF5 320
GDNF 238
GFAP 64
GPMI 370
GFPT1 1292
GIF 906
GJA1 437, 1414
GJA12 990
GJB1 286
GK 727
GLA 613
GLB1 735, 1235
GLE1 985
GLI2 785
GLI3 745, 1453
GLRA1 810

- GLUD1* 813
GLUL 722
GLYCTK 483
GM2A 738
GMPPA 60
GMPPB 1274
GNAI1 844
GNAL 512
GNAO1 578
GNAS 35, 1551, 1613
GNB4 286
GNE 1404, 1738
GNPAT 1644
GNPTAB 1231
GNPTAG 1231
GNS 1235
GOSR2 570
GPC3 1740
GPI 765
GPR56 1573
GPR98 634
GPSM2 327
GPX4 1851
GRIA3 1122
GRIN2A 563
GRM1 1825
GRN 271, 673
GSC 1722
GSN 87
GSS 725
GTF2H5 1912
GUCY2D 962
GUSB 1235
GYS2 728
- H**
HADH 5
HADHA 1915
HADHB 1915
HADHSC 813
HAL 782
HARS 1934
HAX1 1391
HCCS 1172
HCFC1 1139
HCRT 1327
- I**
IBA57 1255
ICK 554
IDS 1235
IDUA 797, 799, 1686
IER3IP1 1161
IFIH1 57
IFT122 432
IFT140 1728
IFT172 1728
IGBP1 411
- HDAC4* 193
HDAC6 319
HDAC8 1982
HEPACAM 1056
HERC2 1084
HES7 1833
HESX1 1714
HEXA 1873
HEXB 1676
HGSNAT 1235
HIBCH 176
HINT1 1362
HK1 1372
HLA-DQB1 442
HLCS 783
HMBS 1590
HMGB3 1172
HMGCL 3
HOXB1 615
HPD 1923
HPRT1 983
HRAS 423
HS6ST1 849
HSD17B10 15, 1106
HSD17B4 463, 1523
HSPB1 286, 1363
HSPB3 1363
HSPB8 286, 1363
HSPD1 990, 1765
HSPG2 1694
HTR1A 1508
HTRA1 254
HTT 793
HYLS1 805
- IGF1* 900
IGF1R 901
IGHMBP2 1795
IGLL1 51
IHH 26
IKBKAP 1375
IKBKKG 890
IL1RAPL1 1096
IL1RN 1439
IL2RG 1716
INF2 286
INPP5E 914, 1095
INPPL1 1421
INSR 813, 1546
IQSEC2 1096
IRX5 758
ISPD 1274
ITCH 147
ITGA2B 712
ITGB3 712
ITM2B 249, 251
ITPR1 1807
IVD 910
IYD 1896
- J**
JAG1 62
JAK2 603
JAK3 1716
JAM3 772
JPH3 796
- K**
KAL1 847
KANSL1 947
KARS 286
KAT6B 702
KBTBD13 1332
KCNA1 593
KCNC3 1807, 1807
KCNJ1 161
KCNJ2 102
KCNJ10 1710
KCNMA1 697
KCNQ2 578, 1709
KCNQ3 1709
- KCNT1* 568, 578
KCTD7 570
KDM5C 1114
KDM6A 930
KIAA0196 1653
KIAA0226 1825
KIAA1033 1084
KIAA1279 740
KIAA2022 1096
KIF1A 1375, 1765
KIF1B 286
KIF1C 1757
KIF2A 417, 1765
KIF7 25, 805
KIF11 1161
KIF21A 644
KIF22 1838
KLHL41 1332
KMT2A 753
KPTN 1084
KRT8 332
KRT18 332
KRT85 523
- L**
L1CAM 413, 1049
L2HGDH 955
LAMA2 1266
LAMB1 1010
LAMB2 1541
LAMC3 422
LAMP2 459
LARGE 1274
LARP7 63
LBN/EVC 542
LBR 1501
LGII 561
LHX3 1553
LIAS 1625
LIFR 1861
LINS1 1084
LITAF 286
LMBRD1 1142
LMNA 222, 223, 286, 762, 1006
LMNB1 988

LMX1B 1322
LRP2 500
LRP4 1699
LRP5 1442, 1447
LRPPRC 966
LRRK2 1488
LRSAM1 286
LYRM7 1198
LYST 314
LYZ 86
LZTR1 1691

M

MAGEL2 1593
MAN1B1 1037, 1084
MANBA 1037
MAOA 204
MAPT 672, 1490, 1539, 1865
MARS2 1758
MASPI 6
MAT1A 1137
MATR3 92
MBD5 1076
MBTPS2 874
MC2R 717
MCCCI 7
MCCC2 9
MCM4 1331
MCOLN1 1231
MCPHI 1154
MECP2 145, 553, 1024, 1107, 1640
MED12 1025, 1416, 1420
MED17 1161
MED25 286
MEF2C 1076
MEFV 621
MEGF8 236
MEGF10 1302
MFN2 286, 1373
MFSD8 271
MGAT2 388
MGME1 1210
MGP 939

MIDI 1418
MIR17HG 638
MKSI 1052
MLH1 1186
MLL2 927
MLPH 750
MLYCD 1034
MMAA 1146
MMAB 1146
MMACHC 1139
MNX1 447
MOCS1 1222
MOCS2 1224
MOG 1327
MOGS 388
MPI 81, 388
MPLKIP 1910
MPV17 1210
MPZ 286, 837, 1370, 1666
MRE11A 142
MRPL3 370
MRPS16 370
MRPS22 370
MSH2 1186
MSH6 1186
MSX2 1471
MTFMT 370
MTHFR 790
MTM1 1304
MTMR2 286
MTO1 370
MTPAP 1758
MTR 791
MTRR 791
MTTP 18
MUT 1145
MVK 1149
MYCN 636
MYH3 125
MYH11 115
MYH14 1512
MYO5A 540, 747
MYO7A 466, 1934
MYOT 1313

N

NAA10 1172, 1415
NAGA 934, 1687
NAGLU 1235
NAGS 1321
NALCN 870
NBAS 1725
NBN 1402
NDE1 1010
NDP 1411
NDRG1 286
NDUFA1 1188
NDUFA2 971
NDUFA9 971
NDUFA10 971
NDUFA11 1188
NDUFA12 971
NDUFAF1 1188
NDUFAF2 971, 1188
NDUFAF3 1188
NDUFAF4 1188
NDUFAF5 1188
NDUFAF6 971
NDUFB3 1188
NDUFB9 1188
NDUFS1 1188
NDUFS2 1188
NDUFS3 971, 1188
NDUFS4 971, 1188
NDUFS6 1188
NDUFS7 971
NDUFS8 971
NDUFV1 1188
NDUFV2 1188
NEB 1332
NECAP1 578
NEFL 286
NEK1 1728
NEU1 1348
NF1 1358, 1971
NF2 1358, 1691
NFIX 1046
NFU1 1255
NGF 1375
NHLRC1 1297

NHP2 505
NHS 1325
NIN 1700
NIPA1 1765
NIPBL 408
NKX2-1 321, 325
NKX2E 866
NLGN3 136, 145
NLGN4 136, 145
NLRP12 619
NLRP3 619
NNT 717
NOG 1867
NOL3 1301
NOP10 505
NOP56 1807
NOTCH2 755
NOTCH3 252
NPC1 1399
NPC2 1399
NPHP1 914
NPHP3 1634
NPR2 34
NR2F1 191
NRXN1 1548
NSD1 175, 1754
NSDHL 337, 402
NSUN2 1084
NT5C2 1765
NTRK1 898
NUBPL 1188
NUP62 1860

O

OCLN 154
OCRL 476, 1022
OFD1 1429, 1740
OPA1 1423
OPA3 13, 1423
OPHN1 1123
OR2J3 206
ORAI1 1316
ORC1 1065
OSMR 91
OSTM1 1442
OTC 1427

OTOF 466
OTX2 1172, 1553

P

P3HI 1433
PAFAH1B1 1010
PAH 1532
PAK3 1096
PANK2 865, 1351
PAX1 1449
PAX2 1464
PAX3 1963
PAX6 107
PAX8 866
PC 1623
PCBD1 826
PCCB 1606
PCDH15 1934
PCDH19 578
PCNA 143
PCNT 1151
PDE11A 1543
PDE4D 31
PDE6D 914
PDE8B 1859
PDGFB 169
PDGFRB 169
PDHAI 968, 1625
PDK3 286
PDP1 1625
PDSS1 349
PDSS2 350
PDX1 1625
PDYN 1807
PEPD 1603
PER2 50
PET100 1204
PEX1 1520
PEX5 1520
PEX7 1644
PEX12 1520
PGAP1 1084
PGAP2 832
PGK1 1535
PGM3 878
PGN 1765

PHC1 1154
PHF6 189
PHGDH 1346, 1534
PHKA2 728
PHKG2 728
PHYH 1632
PIEZO2 125, 1042
PIGA 1249
PIGL 365
PIGM 733
PIGN 1249
PIGO 831
PIGT 1249, 1497
PIGV 829
PIK3R1 1727
PIK3R2 1060
PINK1 1483
PLA2G6 1351, 1472
PLCBI 578
PLEC1 1271
PLEKHG5 286, 1797
PLG 1557
PLOD1 532
PLOD3 187
PLP1 1503, 1765
PMM2 388
PMP22 286, 752, 837, 1387, 1666
PMS2 1186
PMX2B 238
PNKD 1498
PNKP 1166
PNP 1620
PNPLA2 1389
PNPLA6 192, 1765
PNPO 1622
PNPT1 370
POCIA 1724
POLG 1210, 1599, 1602, 1713
POLG2 1599
POLRID 1903
POLR3A 990
POMGNT1 1274
POMGNT2 1274

POMT1 1274
POMT2 1274
POR 112, 114
PORCN 650
POU1F1 1553
PPOX 1587
PPP2R2B 1807
PPT1 271
PQBP1 1636
PREPL 871
PRF1 768
PRICKLE1 570
PRICKLE2 570
PRKACA 1543
PRKARIA 29, 1543
PRKCG 1807
PRKCSH 1565
PRKN 1478
PRKRA 512
PRNP 442, 630, 705, 794, 1853
PROC 1891
PRODH 833
PROPI 1553
PRPS1 133, 286, 1537
PRRT2 404, 596, 1707
PRRX1 54
PRSSI2 1084
PRX 286, 837
PSAP 379, 952, 1133
PSAT1 1538
PSEN1 77, 672, 1539
PSEN2 77
PSMB8 149
PTCH1 167
PTCH2 167
PTDSSI 979
PTEN 155, 428, 1030
PTF1A 1458
PTH 859
PTHRI 539
PTPN11 981, 1405
PTPRQ 466
PTS 826
PUF60 1952

PUS1 1311
PYCR1 452

R

RAB18 1966
RAB23 233
RAB27A 748
RAB39B 1096
RAB3GAP1 1966
RAB3GAP2 1048, 1966
RAB7 286
RAD21 408
RAD51A 1184
RAG1 1716
RAG2 1716
RAI1 1749
RANBP2 546
RARB 1172
RARS2 1577
RBBP8 912, 1700
RBCK1 1568
RBM10 1871
RBM28 67
RBM8A 1889
RBPJ 43
RECQL3 184
RECQL4 152, 1631, 1664
REEP1 1363, 1765
REEP2 1765
RELN 1010
RET 238, 1251
RFX5 158
RIN2 1032
RIT1 1408
RMND1 370
RMRP 100
RNASEH2A 57
RNASET2 1000
RNF170 139
RNF216 741
RNU4ATAC 1151
ROGDI 945
ROR2 1662
RPE65 962
RPGRIP1L 341, 1052

<i>RPIA</i> 1647	<i>SETX</i> 92	<i>SLC25A20</i> 231	<i>SSTR5</i> 1551
<i>RPS19</i> 488	<i>SF3B4</i> 32	<i>SLC25A22</i> 578	<i>ST3GAL3</i> 578
<i>RPS6KA3</i> 356	<i>SFXN4</i> 370	<i>SLC25A4</i> 1210	<i>STAC3</i> 1330
<i>RRM2B</i> 1210, 1599	<i>SGCA</i> 1271	<i>SLC26A2</i> 491	<i>STAMBP</i> 1167
<i>RTKL</i> 505	<i>SGCE</i> 1296	<i>SLC26A4</i> 1505	<i>STIMI</i> 1857
<i>RTN2</i> 1765	<i>SGSH</i> 1235	<i>SLC33A1</i> 386, 1765	<i>STRA6</i> 1172
<i>RTTN</i> 1572	<i>SH2B3</i> 603	<i>SLC35A2</i> 388	<i>STT3A</i> 388
<i>RUNX2</i> 339	<i>SH3TC2</i> 286, 1225	<i>SLC35A3</i> 129	<i>STT3B</i> 388
<i>RYR1</i> 237, 1182	<i>SHH</i> 785	<i>SLC35C1</i> 388	<i>STX11</i> 770
<i>RYR2</i> 1950	<i>SHOC2</i> 1409	<i>SLC36A2</i> 876	<i>STXBPI</i> 578
S	<i>SHOX</i> 957	<i>SLC39A4</i> 27	<i>SUCLA2</i> 1210
<i>SACS</i> 1761	<i>SIAT9</i> 84	<i>SLC46A1</i> 653	<i>SUCLG1</i> 1210
<i>SAR1B</i> 329	<i>SIGMAR1</i> 92	<i>SLC52A2</i> 202	<i>SUFU</i> 167
<i>SARS2</i> 840	<i>SIL1</i> 1044	<i>SLC52A3</i> 200, 633	<i>SUMF1</i> 1261
<i>SATB2</i> 715	<i>SIX3</i> 785	<i>SMAD4</i> 925, 1294	<i>SUOX</i> 1864
<i>SBDS</i> 1736	<i>SKI</i> 1734	<i>SMARCA2</i> 1394	<i>SURF1</i> 971
<i>SBF2</i> 286	<i>SLC2A1</i> 512, 565, 719	<i>SMARCAL1</i> 886	<i>SYN1</i> 575
<i>SC5DL</i> 960	<i>SLC2A2</i> 627	<i>SMARCB1</i> 1691	<i>SYNE1</i> 1825
<i>SCARB2</i> 570	<i>SLC2A10</i> 123	<i>SMN1</i> 1801	<i>SYNGAP1</i> 1076
<i>SCARF2</i> 1940	<i>SLC3A1</i> 871	<i>SMOC1</i> 1170	<i>SYNJ1</i> 1479
<i>SCN1A</i> 578, 699, 1179	<i>SLC4A4</i> 1633	<i>SMPD1</i> 1396	<i>SYP</i> 1096
<i>SCN1B</i> 699	<i>SLC5A5</i> 1896	<i>SMS</i> 1119	<i>SYT14</i> 1825
<i>SCN2A</i> 578, 1707	<i>SLC5A7</i> 1363	<i>SNAP29</i> 263	<i>SZT2</i> 578
<i>SCN8A</i> 358, 578	<i>SLC6A3</i> 1494	<i>SNCA</i> 474, 1482	T
<i>SCN9A</i> 578, 601, 699, 892, 1495	<i>SLC6A5</i> 809	<i>SNCB</i> 474	<i>TAC3</i> 848
<i>SCN10A</i> 599	<i>SLC6A8</i> 258	<i>SNIP1</i> 1619	<i>TACO1</i> 1204
<i>SCN11A</i> 600, 1375	<i>SLC6A19</i> 759, 876	<i>SOBP</i> 1075	<i>TAF1</i> 512
<i>SCO2</i> 218	<i>SLC6A20</i> 876	<i>SOD1</i> 92	<i>TAF2</i> 1084
<i>SDHA</i> 971, 1195	<i>SLC7A7</i> 1026	<i>SOST</i> 430, 1697	<i>TARDBP</i> 92
<i>SDHAF2</i> 1466	<i>SLC9A6</i> 1112	<i>SOX2</i> 1172	<i>TARS2</i> 370
<i>SDHB</i> 1466	<i>SLC12A1</i> 161	<i>SOX9</i> 207	<i>TAT</i> 1923
<i>SDHC</i> 1466	<i>SLC12A3</i> 710	<i>SOX10</i> 1509, 1963	<i>TAZ</i> 160
<i>SDHD</i> 1466	<i>SLC12A6</i> 53	<i>SPAST</i> 1765	<i>TBC1D7</i> 1058
<i>SEC63</i> 1565	<i>SLC16A1</i> 813	<i>SPECC1L</i> 1418	<i>TBC1D20</i> 1966
<i>SEMA3A</i> 849	<i>SLC16A2</i> 66	<i>SPG11</i> 1765	<i>TBC1D24</i> 473, 578, 1297
<i>SEMA3E</i> 313	<i>SLC17A5</i> 895, 1674	<i>SPG20</i> 1765	<i>TBCE</i> 937
<i>SEPNI</i> 1650	<i>SLC19A2</i> 1888	<i>SPINK5</i> 1344	<i>TBP</i> 1807
<i>SEPSECS</i> 1577	<i>SLC19A3</i> 1884	<i>SPR</i> 518	<i>TBX1</i> 492, 1948
<i>SEPT9</i> 99	<i>SLC20A2</i> 169	<i>SPRED1</i> 965	<i>TBX3</i> 1930
<i>SERAC1</i> 10	<i>SLC22A5</i> 225	<i>SPTAN1</i> 578	<i>TBX15</i> 425
<i>SERPINC1</i> 111	<i>SLC25A1</i> 368	<i>SPTBN2</i> 1807, 1825	<i>TCBE</i> 861
<i>SERPINH1</i> 1433	<i>SLC25A12</i> 858	<i>SPTLC1</i> 1375	<i>TCF12</i> 440
<i>SERPINI1</i> 550	<i>SLC25A13</i> 336	<i>SPTLC2</i> 1375	<i>TCIRG1</i> 1442
<i>SETBP1</i> 1689	<i>SLC25A15</i> 821, 1161, 1884	<i>SRCAP</i> 647	<i>TCN2</i> 1901
		<i>SRD5A3</i> 388, 932	<i>TCTN1</i> 914

- TCTN3* 914, 1429
TECPR2 1765
TERT 505
TFAP2A 198
TFAP2B 284
TFG 775, 1765
TG 1896
TGFB1 210
TGFB2 1019
TGFB3 1648
TGFBR1 1019
TGFBR2 1019
TGIF 785
TGM6 1807
TH 1705
THAP1 512
THOC6 174
THRA 866
THRB 1899
TIMM8A 1221, 1425
TINF2 505, 1642
TM4SF20 1790
TMCO1 434
TMEM5 1274
TMEM67 341, 914, 1340
TMEM70 1208
TMEM138 914
TMEM165 388
TMEM216 914
TMEM231 914, 1052
TMEM237 914
TNFRSF13B 882
TNFSF11 1442
TNNT1 1332
TNPO3 1269
TOR1A 512
TP53 1459
TP63 109, 524
TPI1 1919
TPK1 1884
TPM2 125, 1332
TPM3 1332
TPP1 271, 1825
TRAPPC9 1084
TRAPPC11 1271
TREM2 1563
TREX1 57, 1946
TRIM2 286
TRIM32 1271
TRIM37 1245
TRPA1 598
TRPM6 855
TRPS1 1908
TRPV4 195, 776, 1134, 1469, 1682, 1799
TSC1 649, 1920
TSC2 1561
TSEN54 1577
TSFM 370
TSHB 866
TSHR 836
TTBK2 1807
TTC19 1198
TTC37 1905
TTI2 1084
TTPA 1959
TTR 89, 232
TUBA1A 1010
TUBA8 1571
TUBB 419
TUBB2B 1574
TUBB3 414, 644
TUBB4A 512, 990
TUBG1 418
TUBGCP6 1161
TWIST1 440
TYMP 1210
U
UBA1 1801
UBE2A 1118
UBE3B 182
UBR1 913
UCHL1 1356
UGT1A1 444, 807
UMPS 1431
UPBI 177
UPF3B 1108
UQCRB 1198
UQCRC2 1198
UQCRCQ 1198
UROCI 1933
V
VAMPI 1755
VANGL1 1672
VAPB 1801
VAR2 370
VAX1 1172
VCP 888
VDR 1958
VHL 603, 1961
VIPAS39 131
VLDLR 243
VPS13A 323
VPS13B 359
VPS33B 131
VPS35 1475
VPS37A 1765
VPS53 1577
VRK1 1577
W
WAS 1983
WDR11 849
WDR34 1728
WDR35 432
WDR45 1351
WDR62 1154
WDR81 243
WFS1 1985, 1987
WNK1 1375
WNT3 1880
WNT5A 1660
WNT7A 1928
WWOX 1825
X
XPA 1990
XPNPEP3 1340
XYLT1 1615
XYLT2 1615
Y
YAP1 367
YARS 286
Z
ZASP 1313
ZBTB16 1744
ZBTB24 885
ZC4H2 1978
ZEB2 1229
ZFYVE26 1765
ZFYVE27 1765
ZIC2 785
ZIC3 1938
ZNF9 1318
ZNF335 1154
ZNF423 1340
ZNF592 1825

目 录

上 卷

1 2-氨基脂肪 2-氧代己二酸尿症	1	39 胼胝体发育不良合并周围神经病	53
2 2-甲基丁酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症	2	40 无下颌并耳复杂畸形	54
3 3-羟-3-甲基戊二酰辅酶 A 裂解酶缺乏症	3	41 5-氨基咪唑-4-甲酰胺核苷酸甲酰基转移酶、次黄嘌呤核苷酸环水解酶缺陷	56
4 3-羟酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症	5	42~45 Aicardi-Goutieres 综合征	57
5,6 3MC 综合征	6	46 无泪、贲门失迟缓症、智力发育迟滞综合征	60
7 3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏症 1 型	7	47 动脉-肝脏发育不良综合征	62
8 3-甲基巴豆酰辅酶 A 羧化酶缺乏症 2 型	9	48 Alazami 综合征	63
9 3-甲基戊烯二酸尿综合征	10	49 亚历山大病	64
10 3-甲基戊烯二酸尿症 I 型	12	50 AHD 综合征	66
11 3-甲基戊烯二酸尿症 III 型	13	51 秃头、神经系统缺陷、内分泌失调综合征	67
12 3-甲基戊烯二酸尿症 V 型	14	52 α -甲基乙酰乙酸尿症	69
13 17 β -羟基类固醇脱氢酶 X 缺乏症	15	53 α -甲酰基辅酶 A 消旋酶缺陷	70
14 Aarskog-Scott 综合征	17	54 伴 α -地中海贫血 X 连锁智力低下综合征	71
15 无 β 脂蛋白血症	18	55 Alstrom 综合征	73
16 遗传性铜蓝蛋白缺乏症	20	56 儿童交替性偏瘫 1 型	75
17 Achalasia-Addisonianism-Alacrima 综合征	21	57 儿童交替性偏瘫 2 型	76
18 软骨发育不全	23	58~61 阿尔茨海默病	77
19 Acrocallosal 综合征	25	62 先天性无巨核细胞血小板减少症	81
20 肢端-股骨头发育不良	26	63 氨基酰化酶 1 缺乏症	83
21 肠源性肢端皮炎综合征	27	64 Amish 婴儿期癫痫综合征	84
22 伴或不伴激素抵抗的肢端发育不全 1 型	29	65 家族性内脏淀粉样变性	86
23 伴或不伴激素抵抗的肢端发育不全 2 型	31	66 芬兰型淀粉样变性	87
24 Nager 综合征	32	67 遗传性淀粉样变性	89
25 肢端中段骨发育不良	34	68 原发性皮肤淀粉样变	91
26 不依赖 ACTH 巨结节肾上腺增生症	35	69~76 肌萎缩侧索硬化	92
27 乙酰辅酶 A 脱氢酶 9 缺乏症	37	77 遗传性神经痛性肌萎缩	99
28 中链乙酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症	38	78 生长发育不全	100
29 短链乙酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症	39	79 Andersen-Tawil 综合征	102
30 极长链乙酰辅酶 A 脱氢酶缺乏症	41	80 遗传性铁粒幼细胞贫血伴脊髓小脑共济失调	103
31~33 Adams-Oliver 综合征	43	81 遗传性血管源性水肿	104
34 腺苷琥珀酸裂解酶缺陷症	45	82 遗传性血管病伴肾病、动脉瘤、肌肉痉挛综合征	106
35 肾上腺脑白质营养不良	48		
36 睡眠期提前综合征	50		
37 丙种球蛋白缺乏血症 2 型	51		
38 X 连锁丙种球蛋白缺乏血症	52		

83 无虹膜性小脑共济失调伴精神障碍·····	107	128, 129 巴特综合征·····	164
84 AEC 综合征·····	109	130 基底细胞痣综合征·····	167
85 抗凝血酶Ⅲ缺乏·····	111	131~133 特发性基底核钙化·····	169
86 Antley-Bixler 综合征 1 型·····	112	134 Beare-Stevenson 综合征·····	172
87 Antley-Bixler 综合征 2 型·····	114	135 Beaulieu-Boycott-Innes 综合征·····	174
88 家族性胸主动脉瘤 4 型·····	115	136 B-W 综合征·····	175
89 阿佩尔综合征·····	116	137 β -羟异丁酰-辅酶 A 水解酶缺乏症·····	176
90 先天性网状线样皮肤发育不全伴小头 畸形、面部畸形和其他先天畸形·····	118	138 β -脲基丙酸酶缺乏症·····	177
91 精氨酸血症·····	119	139 生物素缺乏症·····	178
92 精氨基琥珀酸尿症·····	121	140 Bjornstad 综合征·····	181
93 芳香族 L-氨基酸脱羧酶缺乏症·····	122	141 眼裂狭小-上睑下垂-智力障碍综合征·····	182
94 动脉迂曲综合征·····	123	142 Bloom 综合征·····	184
95~99 远端关节挛缩症·····	125	143 Bohring-Opitz 综合征·····	185
100 关节弯曲、智力减退和癫痫发作综合征·····	129	144 骨骼脆弱挛缩、动脉破裂、耳聋综合征·····	187
101, 102 关节挛缩-肾功能障碍-胆汁淤积 综合征·····	131	145 骨髓衰竭综合征 2·····	188
103 Arts 综合征·····	133	146 Borjeson-Forssman-Lehmann 综合征·····	189
104 天冬酰胺合成酶缺乏症·····	134	147 Bosch-Boonstra-Schaaf 视神经萎缩综合征·····	191
105 天冬氨酰基葡萄糖胺尿症·····	135	148 Boucher-Neuhauser 综合征·····	192
106, 107 阿斯伯格综合征·····	136	149 短指、智力低下综合征·····	193
108 早发型共济失调伴眼球运动不能和低 白蛋白血症·····	138	150 3 型短躯干症·····	195
109 感觉性共济失调 1 型(常染色体显性共济 失调)·····	139	151 脑小血管病合并出血·····	196
110 共济失调毛细血管扩张症·····	140	152 鳃-眼-面综合征·····	198
111 类共济失调毛细血管扩张症 1 型·····	142	153 Brown-Vialetto-van Laere 综合征 1 型·····	200
112 类共济失调毛细血管扩张症 2 型·····	143	154 Brown-Vialetto-van Laere 综合征 2 型·····	202
113 骨发育不全症 I 型·····	144	155 布伦纳综合征·····	204
114~116 X 连锁孤独症·····	145	156 C 综合征·····	205
117 自身免疫病和多系统综合征·····	147	157 顺式-3-己烯醇相关嗅觉·····	206
118 自身免疫反应、脂肪代谢障碍和皮肤病 综合征·····	149	158 短指发育不良症·····	207
119 阿克森费尔德-里格尔综合征·····	150	159 屈曲指、身材高大和耳聋综合征·····	209
120 鲍莱尔-格罗尔德综合征·····	152	160 Camurati-Engelmann 病·····	210
121 多小脑回带状钙化症·····	154	161 Canavan 病·····	213
122 Bannayan-Riley-Ruvalcaba 综合征·····	155	162 2 型家族性念珠菌病·····	214
123 Baraitser-Winter 综合征 1·····	157	163 Cantu 综合征·····	215
124 裸淋巴细胞综合征 2 型·····	158	164 氨甲酰磷酸合成酶 I 缺乏症-高血氨症·····	216
125 巴氏综合征·····	160	165 致死性婴幼儿细胞色素 c 氧化酶缺乏 1 型心脑肌病·····	218
126, 127 产前巴特综合征·····	161	166 致死性婴幼儿细胞色素 c 氧化酶缺乏 2 型心脑肌病·····	219
		167 心-面-皮肤综合征·····	220
		168 扩张型心肌病·····	222
		169 伴高水平促性腺激素性功能减退的心肌	