

临床实用遗传病学

单荣森 刘树琴 编著

中国科学技术大学出版社

R594
SR
1

100284

临床实用遗传病学

单荣森 刘树琴 编著

中国科学技术大学出版社

1995·合肥

内 容 简 介

本书共分三篇二十八章。第一篇简要地介绍了临床医生应掌握的遗传学基础知识;第二篇为遗传病总论,包括单基因遗传病,多基因遗传病,涉及细胞、生化、药物、免疫、肿瘤、群体遗传学和遗传咨询;第三篇为遗传病各论,系统地、详细地介绍了包括染色体病、遗传性代谢病及心血管、血液、消化、神经、肌肉、皮肤、骨骼、眼科、耳鼻喉科和口腔科各系统各类各种遗传病的诊断、治疗和预防方法,并对其再发风险作了科学地预测。内容丰富,易读、实用。可作为高等医学院校教材,也可供各级临床医生、各级医学院校教师和计划生育、妇幼保健、法医、免疫遗传学、生物学工作者参考。

Z201 / 13

图书在版编目(CIP)数据

临床实用遗传病学/单荣森 刘树琴 编著. —合肥:中国科学技术大学出版社,

1995年12月

ISBN 7-312-00725-2

- I 临床实用遗传病学
- II 单荣森 刘树琴 编著
- III ①临床 ②遗传病
- IV R

中国科学技术大学出版社出版发行

(安徽省合肥市金寨路96号,邮编:230026)

中国科学技术大学印刷厂印刷

全国新华书店经销

开本:787×1092/16 印张:20.25 字数:501千

1995年12月第一版 1995年12月第一次印刷

印数:1—10000册

ISBN 7-312-00725-2/R·34 定价:16.50元

序

近年来,DNA 重组技术的建立和在医学遗传学中的广泛应用,在各个领域中取得了许多重大进展,如对某些遗传病的产前诊断和基因治疗等方面取得了令人鼓舞的突破。在人类医学遗传学与临床医学相互渗透的过程中派生出一个新的分支,即临床遗传学。临床遗传学是一门以医学基础理论为指导,并根据人类疾病的临床症状,结合家系分析和细胞遗传学、生化遗传学等先进方法的检查,来诊断疾病,阐明发病的遗传机理和防治遗传病的边缘学科。

随着医学科学的发展和诊疗技术上的进步,过去对人类威胁最大的疾病,即主要由外部因素引起的疾病,例如天花、鼠疫、霍乱等许多烈性传染病,已经基本消灭或被控制住了。而主要由于内部因素,即遗传因素引起的疾病就突出的表现出来了。临床遗传病的种类繁多,大致可分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体病三大类。就单基因遗传病而言,从 1958 年 McKusick 的统计为 412 种,截至 1993 年 11 月“人类基因组作图的日本神户会议(HGM,93)”公布的单基因遗传病(性状)增加至 6457 种。由此可见,从 1958 年至 1993 年的 35 年中,增加 6045 种,平均每年增加 170 余种。因此,有学者预言,随着城乡工业化程度的飞速发展,而三废(废水、废物、废气)处理不当,造成三致(致畸、致变、致癌)的危害情况将愈来愈严重。若按上述数字递增,至 21 世纪,单基因遗传病将有可能增加至一万种以上。加之我国是 12 亿人口的大国,遗传病在人群中是随机分布的,很显然,人口基数愈大,各种遗传病的总数愈多。现代的医学概念,再不会把遗传病仅仅看作是一些少见病或罕见病了。目前我国报道的遗传病种类约占世界上发现的 1/4 左右。因此,人类医学遗传学和临床遗传学知识的普及和提高,对广大医务工作者来说是不可缺少的,特别是对第一线的临床医务工作者更是非常需要和十分迫切的。《临床实用遗传病学》一书的出版,对于医学院校的人类医学遗传学教学、基础医学和临床医学之间的勾通以及各级临床医生尽快了解和掌握人类医学遗传学知识并用于临床,将起着积极的推动作用。同时,本书内容丰富、取材新颖、论述详尽、深入浅出、文字简要、易读实用,确系各级临床医生实用价值较高的参考书,值得向各级临床医生推荐。是为序。

汪国良

1995 年 9 月 18 日于安徽医科大学第一附属医院

前 言

遗传学从孟德尔划时代的“遗传因子理论”的提出及其在生命科学中第一次运用定量数据处理和统计学分析(1865),到现在已经一百三十个年头了。这期间经过了 A Garrod 的先天代谢缺陷学说、W L 约翰森的基因学说(1909)、T H 摩尔根的染色体理论学说(1910)、G Beadle & E Tatum 的一个基因一个酶的假设(1914)、D Avery 首次证明基因是由 DNA 构成(1944)、S Benzer 顺反子概念的提出(1953)等等,一直到 1953 年 4 月 23 日 J Watson & F Crick 的“DNA 双螺旋结构模型”论文的发表,从而宣告了“分子遗传学”的诞生。接着 F Crick 于 1958 年又提出了分子遗传学的“中心法则”以及 F Jacob & F Monod 于 1961 年提出了“操纵子”学说。遗传学在理论上和实验方法上取得的一次又一次巨大的成就,一次又一次的风靡世界,同时也一次又一次的面临新的挑战,孟德尔的因子理论学说一次又一次的升华和完善。因此,在如此浩瀚的遗传学知识海洋里,对于一个身肩医疗重任的临床医生来说,欲掌握遗传学的全部知识,不无困难(当然是可能的)。特别是由于历史的局限性,过去一段时间孟德尔遗传学是被禁锢的。而今天在观念上的更新和知识更迭的需要,从头学习遗传学,难免有些术语上的、常识上的以至生活感受上的若干障碍。我所接触到的一些临床医生,说他(她)们在学习遗传学时,在一些术语概念的理解上,往往要举一反三地接连查好几个名词,方能理解真正的含义。虽然可借助一些词典注释,仍然感到错错落落地不能前后融汇贯串起来,待到努力、勉强地攻读下去,因为所付出的劳动太大,本身医疗任务又繁重,早已兴致索然,往往浅尝辄止,不想再去探取遗传学的真髓了。若只去泛览一些遗传学科普著作,又不免有些一看就懂,过后即忘的“镜里观花,水中捉月”的感觉,对遗传学原著的精髓还是不能领会,这当然是隔靴搔痒,无济于事。

针对上述情况,笔者在本书第一篇普通遗传学知识介绍中,从实用角度出发,尽量避免一些深奥的遗传学理论知识,使初学者尽快掌握必需的基本理论知识,以适应于临床遗传学的需要。第二篇医学遗传学——遗传病总论,基本上为笔者多年来的教学讲稿。第三篇临床遗传学——遗传病各论,是为医学生、各级临床医生、妇幼保健和计划生育工作者写的。当然,遗传病种类繁多,不可能逐一罗列。所列各系统遗传病种类,假如对他(她)们有所裨益的话,将是笔者最大的安慰了。

本书蒙汪国良教授百忙中惠予作序,深表谢意。另外,本书之所以能成为本书,笔者的遗传学知识得益于业师李璞、张贵寅、刘权章教授的教诲,在此向他们致以诚挚的谢意。

限于笔者水平及时间上的倥偬,在浩瀚的人类医学遗传学知识宝库中,珠玑遗漏,在所难免;不妥之外,在所难免。敬祈前辈、同人和读者不吝指正。

单荣森

1995 年 10 月 1 日于
安徽医科大学
黄山医科大学

目 录

序	(I)
前言	(II)

第一篇 普通遗传学基础

第一章 遗传的细胞学基础	(1)
第一节 有丝分裂——细胞的增殖	(1)
一、间期(I 期)	(1)
二、有丝分裂期(M 期)	(2)
第二节 减数分裂——配子的形成	(4)
一、精子的发生	(4)
二、卵子的发生	(7)
三、减数分裂过程	(7)
四、减数分裂的生物学意义	(8)
第二章 遗传的分子基础	(10)
第一节 核酸的种类和结构	(10)
一、DNA 的分子结构	(11)
二、RNA 的分子结构	(11)
第二节 遗传的“中心法则”——遗传信息的表达	(13)
一、遗传信息的转录	(13)
二、遗传信息的翻译	(14)
第三节 “中心法则”的补充和发展	(15)
第四节 染色体,DNA,基因三者之间的关系	(16)
第三章 遗传的基本规律	(18)
第一节 分离律	(18)
第二节 自由组合律	(19)
第三节 连锁互换律	(20)

第二篇 医学遗传学——遗传病总论

第四章 概论	(22)
第一节 什么是医学遗传学	(22)
第二节 什么是遗传病	(23)
第三节 遗传病的特点	(23)
第四节 遗传病的危害性	(24)

第五章 单基因遗传病	(26)
第一节 基因和性状	(26)
第二节 常染色体显性遗传	(26)
一、完全显性	(27)
二、不完全显性	(28)
三、共显性	(29)
四、不规则显性	(30)
五、延迟显性	(30)
六、从性显性	(31)
第三节 常染色体隐性遗传	(31)
一、 $q^2, q, 2pq$ 的概念	(31)
二、选择偏倚	(32)
第四节 性连锁遗传	(37)
一、X连锁遗传	(38)
二、Y连锁遗传	(39)
第六章 多基因遗传病	(41)
第一节 多基因遗传病是数量性状遗传	(41)
第二节 多基因遗传的特点	(41)
第三节 多基因遗传病	(41)
一、易患性与发病阈值	(41)
二、遗传度(率)	(42)
三、多基因遗传病发病风险的估计	(50)
第七章 细胞遗传学	(52)
第一节 人类染色体分析	(52)
一、正常人类核型	(52)
二、染色体显带技术的应用	(54)
三、染色体带型的识别	(54)
第二节 染色体畸变	(55)
一、染色体数目异常	(55)
二、染色体结构畸变	(59)
第八章 人类生化遗传学	(62)
第一节 生化遗传学的概念	(62)
第二节 基因突变的类型	(62)
一、单个碱基取代	(62)
二、移码突变	(63)
三、密码子插入或丢失	(63)
四、不等交换	(63)
五、抑制基因突变	(65)
第三节 基因突变的后果	(65)
一、基因突变对机体影响的程度	(65)

二、 突变引起的遗传性疾病	(66)
第四节 血红蛋白分子病	(68)
一、 概论	(68)
二、 名称	(69)
三、 正常血红蛋白分子的结构和种类	(69)
四、 异常血红蛋白的分子结构变异类型	(70)
五、 血红蛋白病的分类	(71)
第九章 药物遗传学	(75)
第一节 药物代谢的遗传控制	(75)
第二节 单基因控制的药物遗传性状	(76)
第三节 多基因控制的药物遗传性状	(78)
第十章 免疫遗传学	(79)
第一节 免疫学的基本理论回顾	(79)
一、 免疫的基本概念	(79)
二、 免疫反应的基本类型	(79)
第二节 免疫反应的遗传控制	(80)
一、 物种进化中免疫反应的遗传控制	(80)
二、 个体发育中免疫反应的遗传控制	(80)
三、 细胞水平和分子水平上免疫反应的遗传控制	(80)
第三节 血型的遗传及临床输血反应	(80)
一、 ABO 血型遗传	(81)
二、 分泌型和非分泌型	(84)
三、 Rh 血型遗传	(84)
第四节 主要组织相容性抗原系统	(87)
一、 HLA 座位	(88)
二、 HLA 配型	(89)
三、 HLA 抗原的分类	(89)
四、 HLA 与疾病关联	(90)
五、 HLA 与疾病关联机理	(90)
六、 HLA 与器官移植	(92)
第五节 免疫球蛋白的遗传控制	(95)
第十一章 肿瘤遗传学	(97)
第一节 癌家族和家族性癌	(97)
一、 癌家族	(97)
二、 家族性癌	(98)
第二节 遗传性肿瘤与遗传性肿瘤综合征	(98)
一、 遗传性肿瘤	(98)
二、 遗传性肿瘤综合征	(99)
第三节 肿瘤遗传易感性	(101)
一、 遗传性综合征	(101)

二、染色体异常	(102)
三、免疫缺陷病	(102)
第四节 癌基因及其研究进展	(104)
第五节 关于原癌基因致癌的原理	(105)
一、启动子插入模型	(106)
二、点突变模型	(106)
三、遗传转座说	(107)
四、幼稚细胞分化受阻说	(107)
五、染色体易位与重排	(108)
六、基因扩增	(108)
七、隐性基因突变与抗癌基因丢失	(109)
八、癌基因领域效应的消失	(109)
第十二章 群体遗传学	(110)
第一节 人种、种群	(110)
一、人种	(110)
二、种群或群体	(110)
第二节 基因库和基因频率	(111)
一、基因库	(111)
二、基因频率	(111)
第三节 Hardy-Weinberg 定律	(112)
一、Hardy-Weinberg 平衡	(112)
二、基因频率的计算	(115)
三、X 染色体等位基因频率的计算	(117)
第四节 突变和选择	(118)
一、突变间的平衡	(118)
二、选择的作用和突变率的计算	(119)
三、选择压力	(120)
第五节 遗传的多态性	(121)
第六节 遗传负荷	(122)
第七节 近亲婚配	(122)
一、亲缘系数	(122)
二、近交系数(F)	(122)
第八节 随机遗传漂变	(125)
第九节 移居	(126)
第十三章 遗传咨询	(127)
第一节 遗传咨询的目的	(127)
第二节 遗传咨询的对象	(127)
第三节 遗传咨询的程序	(128)
一、遗传病的确诊	(128)
二、确定遗传病的遗传方式及推算出预期发病风险	(128)

三、 提出对策和方法	(131)
第四节 遗传病危险程度的分类	(132)
第五节 遗传咨询中应注意的问题	(132)

第三篇 临床遗传学——遗传病各论

第十四章 染色体病	(133)
先天愚型(21 三体综合征)	(133)
18 三体综合征	(134)
13 三体综合征	(135)
猫叫综合征	(135)
性腺发育不全	(136)
X 三体综合性	(136)
先天性睾丸发育不全症	(137)
XYY 综合征	(137)
睾丸女性化综合征	(137)
46,XX 男性综合征	(138)
真两性畸形	(138)
第十五章 遗传性代谢病	(139)
糖原累积病 I 型(肝型)	(139)
糖原累积病 II 型(心型)	(140)
糖原累积病 V 型(肌型)	(140)
半乳糖血症	(141)
先天性乳糖分解酶缺陷症	(142)
先天性(家族性)重症乳糖不耐受症	(142)
粘多糖病 IH 型	(143)
粘多糖病 II 型	(144)
粘多糖病 IV 型	(144)
苯丙酮尿症	(145)
遗传性酪氨酸血症	(146)
尿黑酸症	(148)
白化病	(148)
枫糖尿症	(149)
同型胱氨酸尿症	(150)
遗传性粗皮病	(151)
家族性高胆固醇血症	(152)
家族性高甘油三酯血症	(154)
家族性黑矇性痴呆	(155)
高雪氏病	(155)
尼曼-匹克氏病	(156)

痛风·····	(158)
自毁容貌综合征·····	(161)
原发性血色病·····	(162)
第十六章 心血管系统遗传病 ·····	(163)
原发性高血压·····	(163)
房间隔缺损·····	(164)
室间隔缺损·····	(164)
动脉导管未闭·····	(165)
三尖瓣下移畸形·····	(166)
法乐四联症·····	(166)
单纯肺动脉口狭窄·····	(167)
主动脉口狭窄·····	(168)
主动脉缩窄·····	(168)
肥厚型心肌病·····	(169)
家族性二尖瓣脱垂·····	(170)
心内膜弹力纤维增生症·····	(171)
遗传性 Q-T 间期延长综合征 ·····	(171)
家族性阵发性室颤动·····	(172)
家族性原发性肺动脉高压·····	(172)
多发性大动脉炎·····	(173)
家族性心脏传导障碍·····	(174)
家族性预激综合征·····	(174)
家族性房间隔缺损伴房室传导阻滞·····	(175)
遗传性心血管上肢畸形综合征·····	(175)
第十七章 血液系统遗传病 ·····	(176)
慢性先天性再生障碍性贫血·····	(176)
范可尼贫血·····	(176)
遗传性铁粒幼细胞性贫血·····	(177)
遗传性球形细胞增多症·····	(177)
遗传性椭圆形红细胞增多症·····	(178)
遗传性非球形红细胞性溶血性贫血·····	(178)
巨幼红细胞性贫血·····	(179)
遗传性高铁血红蛋白血症·····	(179)
婴儿型遗传性粒细胞缺乏症·····	(180)
韩-薛-柯病 ·····	(180)
血小板无力症·····	(181)
先天性凝血酶原缺乏症·····	(181)
血友病(甲、乙、丙)·····	(181)
镰形细胞性贫血·····	(183)
镰形细胞特征·····	(183)

血红蛋白 M 病	(184)
β 地中海贫血	(184)
α 地中海贫血	(185)
第十八章 消化系统遗传病	(187)
先天性食管闭锁	(187)
先天性裂孔疝	(187)
食管癌	(188)
婴儿肥厚性幽门狭窄	(189)
胃溃疡	(189)
十二指肠溃疡(高蛋白酶原 I 型)	(190)
肠病性肢端皮炎	(190)
克隆病	(191)
幼年性息肉病	(192)
遗传性胃肠道息肉病伴粘膜皮肤色素沉着症	(193)
Turcot 综合征	(193)
Oldfield 综合征	(194)
溃疡性结肠炎	(194)
先天性巨结肠	(195)
家族性结肠息肉症	(195)
Gardner 综合征	(196)
遗传性胰腺炎	(196)
胰腺囊性纤维化	(197)
Grigle-Najar 综合征	(198)
Dubin-Johnson 综合征	(199)
第十九章 呼吸系统遗传病	(200)
支气管哮喘	(200)
支气管软化	(200)
支气管扩张	(200)
气管支气管巨大症	(201)
先天性肺囊性病	(201)
肺泡微石症	(202)
特发性弥漫性肺间质纤维化	(202)
肺动静脉畸形	(203)
家族性自发性气胸	(203)
第二十章 泌尿系统遗传病	(204)
遗传性慢性肾炎	(204)
肾病综合征	(204)
肾性糖尿病	(204)
多囊肾	(205)
尿道下裂症	(205)

膀胱外翻·····	(205)
范可尼综合征·····	(206)
脑-肝-肾综合征·····	(206)
眼-脑-肾综合征·····	(206)
第二十一章 内分泌系统遗传病·····	(208)
家族性甲状腺肿·····	(208)
遗传性尿崩症·····	(208)
垂体性尿崩症·····	(208)
甲状腺功能亢进症·····	(209)
呆小病(克汀病)·····	(209)
促性腺激素低下伴嗅觉减退症·····	(209)
原发性甲状旁腺功能亢进症·····	(210)
特发性甲状旁腺功能减退症·····	(210)
假性甲状旁腺功能减退症·····	(210)
遗传性垂体性侏儒·····	(211)
糖尿病·····	(211)
Albright 遗传性骨营养不良·····	(212)
第二十二章 神经系统遗传病·····	(214)
遗传性舞蹈病·····	(214)
肝豆状核变性·····	(215)
老年性痴呆·····	(216)
帕金森病·····	(217)
偏头痛·····	(217)
精神分裂症·····	(218)
原发性癫痫·····	(219)
遗传性感觉神经根神经病·····	(220)
Refsum 综合征·····	(220)
进行性肥大型神经病·····	(221)
遗传性淀粉样变性神经病·····	(221)
腓骨肌萎缩症·····	(222)
遗传性小脑性共济失调·····	(223)
遗传性痉挛性截瘫·····	(223)
共济失调性毛细血管扩张症·····	(224)
扭转痉挛·····	(225)
家族性肌萎缩性侧索硬化症·····	(225)
家族性小头畸形·····	(226)
家族性植物神经功能不全·····	(226)
X 综合征·····	(227)
第二十三章 肌肉系统遗传病·····	(228)
假肥大型肌营养不良·····	(228)

Becker 型肌营养不良	(229)
肢带型肌营养不良	(232)
眼肌型肌营养不良症	(232)
先天性肌强直	(232)
强直性肌营养不良	(233)
婴儿型进行性脊肌萎缩症	(234)
慢性近端脊肌萎缩症	(234)
重症肌无力	(235)
先天性肌弛缓	(235)
中央轴空病	(236)
肌管性肌病	(236)
杆状体肌病	(237)
原发性肌阵挛	(237)
多圆锥状肌病	(237)
低血钾性周期性麻痹	(238)
高血钾性周期性麻痹	(238)
第二十四章 骨骼系统遗传病	(240)
成骨不全	(240)
马凡综合征	(241)
软骨发育不全	(241)
Weill-Marchesani 综合征	(242)
点状软骨发育不良	(242)
骨硬化病	(243)
锁骨颅骨发育不良	(244)
下颌面骨发育不全	(244)
Sprengel 畸形	(245)
软骨外胚层发育不良	(245)
尖头并指(趾)综合征	(245)
先天性颅面骨发育不全	(246)
多发性外生性骨疣	(246)
先天性髋关节脱位	(247)
甲-骺综合征	(247)
多指(趾)畸形	(248)
并指(趾)畸形	(248)
短指(趾)畸形	(248)
先天性颈胸椎融合综合征	(249)
腭裂-扁平面-先天性多关节错位综合征	(249)
抗维生素 D 佝偻病	(250)
维生素 D 依赖性佝偻病	(250)
先天性马蹄内翻足	(251)

第二十五章 皮肤系统遗传病	(252)
寻常鱼鳞癣	(252)
X 连锁鱼鳞癣	(252)
层板状鱼鳞病	(253)
弥漫性掌跖角化病	(253)
点状掌跖角化病	(254)
断肢性掌跖角化病	(254)
掌跖角化病伴牙周病	(254)
毛囊角化病	(255)
毛发角化病	(255)
毛发红糠疹	(256)
疣状肢端角化病	(256)
Van den Bosch 综合征	(257)
银屑病	(257)
家族性冷性荨麻疹	(258)
遗传性血管性水肿	(258)
遗传性家族性荨麻疹综合征	(258)
Köbner 单纯性大疱性表皮松解	(259)
致死性大疱性表皮松解	(259)
显性遗传营养不良性大疱性表皮松解	(259)
隐性遗传营养不良性大疱性表皮松解	(260)
家族性良性天疱疮	(260)
雀斑	(261)
豹皮综合征	(261)
色素失禁症	(262)
眶周黑变病	(263)
白癫风	(263)
斑驳病	(263)
遗传性对称性色素异常病	(264)
Chediak-Higashi 综合征	(264)
遗传性出血性毛细血管扩张	(264)
雷诺综合征	(265)
家族性淋巴水肿	(266)
着色性干皮病	(266)
遗传性多形性日光疹	(266)
偏面萎缩	(267)
黑棘皮病	(267)
原发性皮肤淀粉样变性病	(268)
皮肤松垂症	(268)
皮肤弹性过度	(269)

弹力纤维性假黄瘤·····	(270)
狐臭·····	(271)
男子型脱发·····	(271)
斑秃·····	(272)
先天性普秃·····	(272)
系统性红斑性狼疮·····	(272)
早老症·····	(273)
Werner 综合征 ·····	(274)
结节性硬化病·····	(275)
第二十六章 眼科遗传病 ·····	(276)
高度近视·····	(276)
高度远视·····	(276)
上睑赘皮·····	(276)
先天性上睑下垂·····	(277)
先天性小角膜·····	(277)
先天性大角膜·····	(277)
遗传性角膜变性·····	(277)
先天性无虹膜·····	(278)
先天性虹膜缺损·····	(278)
开角性青光眼·····	(279)
闭角性青光眼·····	(279)
先天性青光眼·····	(280)
先天性晶状体异位·····	(280)
先天性白内障·····	(281)
脉络膜缺损·····	(282)
黄斑缺损·····	(282)
视神经缺损·····	(282)
原发性视网膜色素变性·····	(283)
进行性白点状视网膜变性·····	(283)
结晶状视网膜变性·····	(283)
卵黄型黄斑变性·····	(284)
少年型黄斑变性·····	(284)
遗传性视网膜劈裂症·····	(284)
视网膜母细胞瘤·····	(285)
原发性玻璃疣·····	(286)
Leber 视神经萎缩 ·····	(286)
原发性夜盲症·····	(286)
先天性原发性眼球震颤·····	(287)
先天性全色盲·····	(287)
先天性红绿色盲与色弱·····	(287)

视网膜血管瘤·····	(288)
劳-穆-巴-毕综合征·····	(288)
第二十七章 耳鼻喉科遗传病·····	(289)
先天性耳前瘘管·····	(289)
先天性外耳道闭锁·····	(289)
耳硬化症·····	(291)
先天性聋哑·····	(291)
遗传性神经性耳聋·····	(292)
先天性耳聋-甲状腺肿综合征·····	(293)
聋哑伴视网膜色素变性综合征·····	(293)
耳聋-眼病-白发综合征·····	(293)
链霉素耳中毒·····	(294)
萎缩性鼻炎·····	(295)
过敏性鼻炎·····	(296)
先天性后鼻孔闭锁·····	(297)
先天性喉蹼·····	(297)
先天性喉裂·····	(298)
CHARGE 联合畸形·····	(298)
第二十八章 口腔科遗传性疾病·····	(300)
牙发育不全·····	(300)
牙齿形状异常·····	(300)
牙齿排列不整·····	(300)
牙龈肥大症·····	(300)
牙本质缺陷·····	(300)
遗传性牙釉质发育不全·····	(301)
错骀·····	(301)
先天性唇裂·····	(301)
先天性腭裂·····	(302)
无过氧化氢酶血症·····	(302)
地图舌·····	(302)
皱襞舌·····	(303)
复发性面部水肿-面瘫-沟状舌综合征·····	(303)
参考文献·····	(304)