

主编 王培林

遗传病学



人民卫生出版社

113401

遗传病学

主 编 王培林

副主编 (以姓氏笔画为序)

王修海 孔庆兰 左 伋

李晓文 汪洪毅 徐 宾

顾 问 李 璞

主 审 刘权章 董孝咏 钟启芳

编 委 (以姓氏笔画为序)

于义英 王顺义 王振华 王修海 王培林

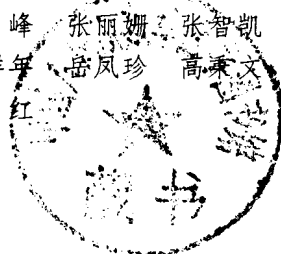
孔庆兰 左 伋 白 静 朱玉琢 刘世广

孙桂凤 阴江沙 李晓文 辛 华 汪洪毅

苏宇滨 张 峰 张丽珊 张智凯 陆明华

庞竹林 单祥年 岳凤珍 高秉文 唐 文

徐 宾 戴 红



● 人 民 卫 生 出 版 社 ●

解放军医学图书馆(书)



C0210260

图书在版编目(CIP)数据

遗传病学/王培林主编. —北京:人民卫生出版社,
2000

ISBN 7-117-04111-0

I. 遗… II. 王… III. 遗传病 IV. R596

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2000)第 75377 号

2201 / 6

遗传病学

主 编:王 培 林

出版发行:人民卫生出版社(中继线 67616688)

地 址:(100078)北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼

网 址: <http://www.pmph.com>

E - mail: pmph@pmph.com

印 刷:遵化市印刷有限公司印刷

经 销:新华书店

开 本:787×1092 1/16 印张:73.5

字 数:1698 千字

版 次:2000 年12月第 1 版 2000 年12月第 1 版第 1 次印刷

印 数:00 001—3 000

标准书号:ISBN 7-117-04111-0/R·4112

定 价:124.00 元

著作权所有,请勿擅自用本书制作各类出版物,违者必究

(凡属质量问题请与本社发行部联系退换)

序

在“人类基因组计划”进展的带动下,分子生物学、医学遗传学、免疫学等“带头学科”均已获得迅猛发展,也使医学进入“分子医学”时代。在 21 世纪中,遗传病必将成为人们所面临的至关重要的问题。然而,我国的医务工作者由于历史的缘故,对遗传病的认识远远落后于当前科学发展的现状。怎样才能使我国医学的发展跟上时代步伐,使我国的医务工作者面对现实、胸中有数地迎接 21 世纪的挑战呢?这一方面应加强对医学生的遗传学训练,使它们能胜任将来对遗传病的处理,另一方面,对在职的医师们也应补充相应知识,使它们能满怀信心、胸中有数地迎接 21 世纪的挑战。

王培林教授等所著的《遗传病学》一书就是为解决这个问题的良好著作。本书在概略介绍了细胞生物学、分子生物学、医学遗传学基础知识的基础上,着重介绍了临床各科的遗传病。对每种遗传病从遗传基础、发病机理、临床表现、实验室检查、诊断、治疗和预防等各方面加以论述,且已深入到基因定位、表达、序列分析、突变检测、基因诊断、基因治疗等分子水平的论述,达到了当代科学发展的水平。我略读了一遍,感到这部书不仅适合临床医师的参阅,也适合研究生们的参考。它的出版发行,必将为推动我国的医务工作者对遗传病的认识上起到良好的作用。

李 璞

2000 年 8 月

前 言

当今,世纪之交的年代 本世纪,分子遗传学研究取得了巨大的成就,遗传病的研究也随之取得了长足进展。重组 DNA 技术问世,实现了人类体外生产基因重组胰岛素、生长激素、干扰素、白介素 2 等生命活性物质和乙型肝炎等疫苗的愿望;转基因动物的成功,解决了诸如 α_1 -抗胰蛋白酶、人红细胞生成素、乳铁蛋白、人血清白蛋白、人血红蛋白、人凝血因子Ⅲ、抗-凝血酶Ⅲ、血纤蛋白原、组织血纤维蛋白溶酶原激活剂(tPA)等价格昂贵的药用蛋白的生产;癌基因、抑癌基因、癌转移抑制基因和癌生长因子的发现,揭示了癌瘤发生、发展、癌转移的分子学本质;基因诊断、产前诊断等诊断技术的普遍应用,为遗传病的早期治疗、预防遗传病患儿的出生提供了准确、快速、简捷明了的诊断措施;基因治疗的成功,中断了遗传病为“不治之症”的神话,也完善了遗传病的治疗手段;全球人类基因组计划的迅速实施、人类基因组“工作框架图”的完成、“后基因组计划”的启动和人体第 22 号染色体密码的破译,有助于阐明 14 万个人类基因的结构和功能,揭示 10210 种人类单基因异常和各种多基因疾病的易感基因,将有力地推动遗传病的研究;DNA 芯片和比较基因组杂交等技术的迅速发展,对促进人类基因组计划早期完成和促进人类早期进入基因工业时代具有重要的意义;基因组印迹、动态突变等遗传病新遗传机制的发现,对遗传病发病规律有了新的认识和完善。

在分子生物学向医学领域渗透的同时,生物技术和生物医学工程这两门新兴学科也相继形成并迅速发展。生物技术包括以基因重组为主要内容的基因工程,以细胞融合为主要内容的细胞工程和以固定化酶技术为主要内容的酶工程;生物医学工程是以激光、电子、超声、磁、同位素、计算机等学科为基础,包括人工材料、人工脏器、生物力学、治疗设备、测定仪器、影像技术、信息处理等多方面的内容。这些技术在医学各领域得到广泛应用,为遗传病预防、诊断、治疗提供了新的手段,具有巨大的发展潜力。展望 21 世纪的医学是“分子医学”,也可以说是“遗传医学”。分子遗传学将对医学的发展继续起主导作用,结合重组 DNA 技术和生物医学工程,促进各个领域的发展,不断更新遗传病预防、诊断、治疗等技术。可以认为,21 世纪将是医学更加辉煌发展的世

纪,也是人类向遗传病宣战、取得辉煌成就的一个世纪。

近年来已有一些医学遗传学专著问世,对于推动我国遗传病领域的研究发挥了重要的作用。然而这些著作多着重于遗传病发病机制及其防治的基础方面,而直接叙述遗传病的基础及其临床实践方面的专著并不太多。为了适应医学院校本科生、研究生教学的需要,为了向广大医学科研、临床医务工作者贡献一部基础与临床相结合的遗传病学参考书,我们在全中国十几所院校、医院领导的支持下,合作编写了本书。参加编写的单位(人员)有青岛大学医学院(王顺义、王修海、王振华、王培林、孔庆兰、张峰、汪洪义)、哈尔滨医科大学(张智凯、白静)、上海医科大学(左俊)、上海第二医科大学(苏宇滨)、中国医科大学(孙桂凤)、白求恩医科大学(朱玉琢、庞竹林)、山东医科大学(辛华)、河南医科大学(李晓文、刘世广、唐文)、南京铁道医学院(张丽珊、单祥年、陆明华)、兰州医学院(岳凤珍、高秉文)、青岛市第二人民医院(于义英)、青岛市儿童医院(徐宾)、人民解放军第二炮兵青岛疗养院(阴江沙)和烟台市烟台山医院(戴红)。参加编写的各位作者长期以来从事遗传病的细胞、生化、分子遗传学的基础和诊断、治疗、咨询的临床研究工作,取得了一些重大成果,有的在《人民日报》、《中国科学报》、《健康报》等报纸报道并特邀发表文章。各位作者均结合本单位研究成果、参考国内外近10年、尤其是近5年来遗传病的细胞遗传学、生化遗传学、分子遗传学和临床诊断与治疗以及基因诊断与治疗等研究成果,把基础知识和临床实践加以联系,融会贯通,既有理论性指导,又有临床应用;是一本集遗传病基础和临床诊治于一体、形式新颖的参考书;将反映近几年来上述遗传病研究的最新成果和最新进展。随着人类基因组计划日益深入展开,研究成果的广泛推广,以及该项目的提前完成和人类后基因组计划的实施,基因诊断的普遍应用和基因治疗的不断深入开展,对于遗传病的基础与临床已赋予全新的认识。本书将以此为宗旨,奉献给广大的读者。迄今,尚未见国内与本书形式和内容相同的参考书。

本书适于医学院校高年级学生、研究生、教师和广大临床医务工作者,从事医学遗传学、分子生物学、分子遗传学研究的各专业人员阅读。

著名医学遗传学专家、哈尔滨医科大学教授李璞先生在从始至终的整个编写过程中,给予无私的指导和帮助,审校全书,担任本书的顾问并为本书作序。哈尔滨医科大学刘权章教授和青岛大学医学院董孝咏、钟启芳教授也给予全力的支持和帮助,审校全书并担任本书的主审。哈尔滨医科大学张贵寅教授、《中国优生与遗传杂志》主编李崇高教授也给予了极大的指导和帮助。他们为本书的质量审定、把关所付出的巨大劳动和提携后人之风,永远值得我们钦佩和敬仰。我的学生李霖、滕蕾两位同学协助校对稿件、整理文献索引,特表谢意。

由于人类基因组计划研究进展神速,遗传病研究飞速发展,新理论、新概念将不断涌现,过时的内容将不断被更新;此外,又因我们学识和经验不足,失误之处在所难免,我们诚恳期望前辈、同仁和广大读者不吝指正,以便今后修订。

王培林

2000年7月1日于青岛

目 录

第一篇 遗传病研究概论

第一章 遗传病研究进展	(2)
第一节 遗传病研究的发展简史	(2)
一、先天性代谢病和分子病	(2)
二、染色体病	(3)
三、免疫遗传及其关联	(7)
四、基因及其操作	(9)
五、人类基因组计划	(10)
第二节 遗传病学及其研究的主要内容	(11)
第三节 遗传病研究的现状及瞻望	(11)
一、人类基因组计划与遗传病研究	(12)
二、基因诊断	(16)
三、基因治疗	(17)
四、基因免疫	(18)
五、我国的遗传病研究	(18)
第二章 疾病与遗传	(21)
第一节 疾病发生的遗传基础	(21)
第二节 遗传病的特征	(22)
一、遗传病与先天性疾病	(22)
二、遗传病与家族性疾病	(23)
三、遗传病的遗传异质性、多效性和变异性	(23)
四、基因组印记	(24)
五、动态突变	(24)
第三节 遗传病的分类及其发生率	(24)
第四节 遗传病的研究方法	(25)
一、遗传病的确定	(25)
二、遗传病的诊断	(27)
三、遗传病的治疗	(29)

四、遗传病的预防·····	(31)
---------------	------

第二篇 遗传病基础总论

第三章 遗传病的细胞学基础·····	(38)
第一节 真核细胞的基本结构·····	(39)
第二节 细胞膜与细胞表面·····	(40)
一、细胞膜的分子结构与特性·····	(40)
二、细胞膜的功能·····	(41)
三、细胞外基质·····	(50)
第三节 细胞质和细胞器·····	(54)
一、细胞的内膜系统·····	(54)
二、核糖体·····	(62)
三、线粒体·····	(63)
四、细胞骨架·····	(66)
第四节 细胞核与染色体·····	(72)
一、核膜·····	(72)
二、染色质与染色体·····	(73)
三、核仁·····	(77)
四、核基质·····	(80)
第五节 细胞的增殖-有丝分裂·····	(81)
一、细胞增殖周期·····	(81)
二、细胞周期各时相的划分·····	(81)
三、细胞周期各时期的特点·····	(82)
第六节 生殖细胞的发生与减数分裂·····	(88)
一、生殖细胞的发生·····	(88)
二、减数分裂·····	(90)
第七节 细胞凋亡的分子遗传学基础与人类疾病·····	(93)
一、细胞凋亡的主要特点·····	(94)
二、细胞凋亡的分子机制·····	(96)
三、细胞凋亡与人类疾病·····	(105)
第四章 遗传病的分子学基础·····	(113)
第一节 核酸的分子结构·····	(113)
一、核酸的分子组成·····	(113)
二、DNA 的分子结构·····	(115)
三、RNA 的分子结构·····	(117)
第二节 基因及其结构·····	(119)
一、真核细胞基因组·····	(119)
二、基因的定义·····	(120)

三、断裂基因	(121)
四、多基因家族和假基因	(122)
第三节 基因复制	(123)
一、基因复制的一般特征	(124)
二、基因复制中的 DNA 聚合酶及其有关的酶类	(126)
三、基因复制的基本步骤	(129)
第四节 基因表达	(136)
一、转录	(136)
二、翻译	(157)
三、翻译后修饰	(166)
第五节 基因突变与修复	(166)
一、碱基替换	(166)
二、移码突变	(168)
三、基因突变的类型	(168)
四、基因突变与表型效应	(169)
五、DNA 损伤的修复	(170)
第六节 基因组印记	(175)
一、基因组印记的证明	(175)
二、基因组印记的发生及其机理	(176)
三、基因组印记与相关疾病	(177)
第七节 动态突变:人类遗传病发生的一种新机制	(178)
一、动态突变所致疾病及其特点	(179)
二、三核苷酸重复拷贝数的效应及其它不稳定重复序列	(181)
三、动态突变疾病的基因诊断	(182)
四、动态突变发生的可能机制	(183)
第五章 遗传病的染色体基础	(186)
第一节 染色体标本的制备	(186)
一、人类染色体制备的材料	(187)
二、人类染色体的制备	(187)
第二节 正常核型	(188)
一、人类染色体的形态	(188)
二、核型分析	(189)
三、核型分析常用的符号和含意	(192)
第三节 染色体显带技术	(193)
一、常用的显带技术(Q 显带、G 显带、C 显带、R 显带和高分辨 G 显带)	(194)
二、显带染色体的命名和书写	(198)
三、显带染色体分组特征	(199)
第四节 分子细胞遗传学与微细胞遗传学	(205)

一、分子细胞遗传学	(205)
二、微细胞遗传学	(207)
第五节 染色体畸变	(207)
一、表型正常个体的染色体变异多态性	(208)
二、人类染色体的畸变及其产生的原因	(208)
第六章 基因定位	(216)
第一节 体细胞杂交	(216)
一、细胞杂交技术的方法	(217)
二、细胞杂交技术的应用	(218)
第二节 染色体显微切割	(219)
一、显微切割技术	(220)
二、显微切割技术的应用	(220)
第三节 基因定位的原理与方法	(220)
一、原位杂交	(221)
二、区域定位	(221)
三、荧光原位杂交和染色体涂染	(222)
四、定位克隆与定位-候选克隆	(226)
五、功能克隆	(228)
第七章 人类基因组计划	(229)
第一节 人类基因组研究	(229)
第二节 人类结构基因组学	(230)
一、遗传图	(231)
二、物理图	(235)
三、转录图	(237)
四、序列图	(238)
五、基因鉴定	(240)
第三节 人类功能基因组学	(240)
一、基因表达图	(241)
二、人类基因组多样性计划	(241)
三、环境基因组计划	(244)
四、药物基因组学	(246)
第四节 疾病基因组学	(247)
第五节 比较基因组学	(248)
一、不同物种基因组的比较	(249)
二、人类不同基因组的比较	(249)
第六节 HGP 实施的伦理、法律和社会问题	(249)
第七节 我国的 HGP 研究与研究方向	(251)

一、我国 HGP 组织的成员	(251)
二、研究方向与任务	(251)
三、目前所取得的成果	(252)
第八章 单基因遗传病	(254)
第一节 遗传的基本规律	(254)
一、分离律	(255)
二、自由组合律	(258)
三、连锁与交换律	(259)
四、统计学原理在遗传学中的应用	(262)
第二节 常染色体显性遗传病	(265)
一、完全显性遗传	(268)
二、不完全显性或半显性遗传	(268)
三、不规则显性遗传	(268)
四、共显性遗传	(270)
五、延迟显性遗传	(271)
六、从性显性遗传	(272)
第三节 常染色体隐性遗传病	(272)
一、常染色体隐性遗传病的特点	(272)
二、常染色体隐性遗传病发病风险的估计	(276)
第四节 性连锁遗传病	(277)
一、X 连锁遗传病	(277)
二、Y 连锁遗传病	(282)
第五节 两种单基因性状或疾病的伴随传递	(283)
一、两种单基因性状或疾病的自由组合	(283)
二、两种单基因性状或疾病的连锁与交换	(284)
第六节 单基因遗传病复发风险的估计	(285)
一、常染色体显性遗传病发病风险的估计	(285)
二、常染色体隐性遗传病发病风险的估计	(286)
三、X 连锁隐性遗传病发病风险的估计	(287)
第七节 影响单基因遗传病分析的若干问题	(289)
一、遗传异质性	(289)
二、基因多效性与相邻基因综合征	(291)
三、单亲二体与基因组印记	(292)
四、限性遗传	(293)
五、遗传早现	(294)
六、嵌合体	(294)
第九章 线粒体基因病	(297)

第一节 线粒体基因及其转录	(298)
一、线粒体基因组的组织结构与功能	(298)
二、线粒体基因特点	(299)
三、线粒体基因的转录特点	(301)
第二节 mtDNA 突变与疾病	(302)
一、mtDNA 点突变与疾病	(302)
二、mtDNA 缺失、重复与疾病	(306)
三、mtDNA-核 DNA 与疾病	(310)
四、mtDNA 与癌发生	(311)
五、其他	(312)
第三节 线粒体基因病的诊断与治疗	(312)
一、诊断	(312)
二、治疗	(313)
第十章 多基因遗传病	(315)
第一节 多基因遗传	(315)
一、数量性状和质量性状	(315)
二、多基因假说与多基因遗传的特点	(316)
第二节 多基因遗传病	(318)
一、易患性与阈值假说	(319)
二、遗传率(遗传度)	(320)
三、多基因遗传病的特点	(328)
四、多基因遗传病复发风险的估计	(329)
五、多基因遗传病易感基因的研究进展	(332)
第十一章 染色体病和常见染色体综合征	(337)
第一节 染色体数目异常所致的染色体病	(337)
一、常染色体数目异常所致的疾病	(337)
二、性染色体数目异常所致的疾病	(341)
第二节 染色体结构畸变所致染色体病	(343)
一、常染色体结构畸变所致的疾病	(343)
二、性染色体结构畸变所致的疾病	(347)
第三节 其他临床常见的细胞遗传学问题	(348)
一、染色体畸变与流产	(348)
二、脆性 X 染色体综合征	(348)
第十二章 肿瘤遗传学	(352)
第一节 癌家族	(352)
第二节 恶性肿瘤的遗传	(353)

一、恶性肿瘤的单细胞起源	(354)
二、遗传性恶性肿瘤的癌前病变	(354)
三、遗传性免疫缺陷与恶性肿瘤	(355)
四、几种遗传性恶性肿瘤	(356)
第三节 恶性肿瘤的遗传易感性	(357)
一、肝癌	(357)
二、肺癌	(357)
三、胃癌	(358)
四、食管癌	(358)
五、乳腺癌	(359)
第四节 恶性肿瘤与染色体不稳定综合征	(360)
一、Bloom 综合征	(360)
二、毛细血管扩张性共济失调	(360)
三、Fanconi 贫血	(361)
四、着色性干皮病	(362)
第五节 恶性肿瘤的染色体异常	(362)
一、肿瘤中染色体异常的类型	(363)
二、白血病和淋巴瘤的染色体异常	(363)
三、实体瘤的染色体异常	(367)
四、基因扩增	(369)
第六节 癌基因	(370)
一、癌基因的概念	(370)
二、癌基因的分类	(370)
三、细胞癌基因的表达与调控	(372)
四、病毒癌基因对细胞周期的调节	(373)
五、癌基因的协同作用	(375)
第七节 抑癌基因	(376)
一、VHL 基因	(376)
二、RB 基因	(376)
三、p53 基因	(377)
四、BRCA1 基因	(378)
五、WAF1/CIP1 基因	(378)
六、p16 基因	(379)
七、WT1 基因	(379)
八、APC 基因	(380)
九、NF1 基因	(380)
第八节 肿瘤转移抑制基因	(380)
一、I 类主要组织相容性复合体的作用	(380)
二、细胞解离相关分子的作用	(381)

三、金属蛋白酶组织特异性抑制剂的作用	(381)
四、细胞表明分子的作用	(381)
五、nm23 基因的作用	(381)
第九节 DNA 错配修复基因	(382)
一、原核生物 MMR 系统	(382)
二、高等真核细胞的 MMR 系统	(383)
三、DNA MMR 系统缺陷与恶性肿瘤	(384)
四、MMR 系统突变的检测	(386)
第十三章 免疫遗传学	(388)
第一节 红细胞抗原遗传与血型不相容	(388)
一、ABO 血型系统	(388)
二、Rh 血型系统	(391)
三、血型不相容	(392)
第二节 主要组织相容性复合体	(393)
一、MHC 的结构与组成	(393)
二、HLA 的类型及其遗传控制	(398)
三、HLA 的 DNA 分型	(400)
四、HLA 与疾病的关联	(401)
第三节 组织配型与器官移植	(403)
一、ABO 配型	(403)
二、HLA 配型	(404)
第四节 补体的遗传	(405)
第五节 抗体的基因结构及其基因重排	(406)
一、免疫球蛋白的结构及其多样性	(407)
二、Ig 基因的结构及其抗体多样性的发生	(407)
三、转录因子对 Ig 基因表达和重排的调控	(418)
第六节 T 细胞受体的遗传	(419)
一、T 细胞和 TCR 结构及其类型	(419)
二、TCR 链基因结构、重排、表达及其与 HLA 协作	(421)
三、TCR 基因重排的临床意义	(422)
第七节 基因免疫	(423)
一、基因免疫的概念	(423)
二、第三次疫苗革命——基因疫苗	(423)
三、基因免疫的特点	(426)
第八节 细胞因子	(428)
一、细胞因子的生物学特性与种类	(428)
二、细胞因子的免疫学功能	(430)
三、细胞因子的临床应用	(431)

第十四章 重组 DNA 技术	(434)
第一节 目的基因制备与运载体的选择	(434)
一、核酸内切酶与 DNA 分子的切割	(434)
二、目的基因的取得	(436)
三、运载体的选择	(437)
四、目的基因与运载体的连接	(446)
第二节 基因(DNA)克隆	(448)
一、基因文库	(448)
二、染色体步移	(454)
三、定位克隆	(455)
四、DNA 片段试管内克隆	(456)
五、转基因动物	(458)
六、动物克隆	(465)
第三节 人工染色体载体系统	(467)
一、YAC	(467)
二、P1、BAC 和 PAC	(470)
三、MAC 和 HAEC	(471)
第十五章 遗传病的基因诊断	(474)
第一节 基因诊断的途径	(474)
一、基因突变的检测	(475)
二、基因连锁分析	(475)
三、mRNA 的检测	(476)
四、蛋白质分析	(476)
第二节 基因诊断的技术和方法	(476)
一、DNA 探针技术	(476)
二、限制性片段长度多态性分析技术	(480)
三、DNA 指纹技术	(485)
四、聚合酶链反应技术	(486)
五、DNA 核苷酸序列测定技术	(488)
六、变性梯度凝胶电泳	(492)
七、变性高效液相色谱分析	(494)
八、化学切割错配	(494)
九、RNA 酶 A 切割	(494)
十、酶促切割错配	(494)
十一、蛋白截短测试	(495)
十二、毛细管电泳	(495)
第三节 基因诊断的应用	(495)
一、 α 地中海贫血的基因诊断	(499)

二、苯丙酮尿症的基因诊断	(503)
三、杜氏/贝氏进行性肌营养不良的基因诊断	(505)
第十六章 基因治疗	(509)
第一节 体细胞的基因治疗	(509)
一、经典型遗传病	(510)
二、复合型遗传病	(510)
三、可作为基因治疗对象的人类遗传病	(511)
第二节 生殖细胞的基因治疗	(511)
一、转基因动物的研究成功	(511)
二、人类体外受精胚胎的研究	(512)
第三节 基因治疗的几个重要环节	(512)
一、目的基因	(512)
二、基因转移的方式	(512)
三、靶细胞及外源基因表达的调控	(517)
第四节 基因治疗的临床应用	(518)
一、遗传病	(518)
二、免疫缺陷	(520)
三、肿瘤的基因治疗	(520)
四、艾滋病的基因治疗	(523)
五、乙型肝炎的基因治疗	(523)
六、血管疾病的基因治疗	(523)
第五节 问题与展望	(525)

第三篇 遗传病临床各论

第十七章 遗传咨询	(530)
第一节 遗传咨询中的几个问题	(530)
一、遗传咨询的种类和问题	(530)
二、遗传咨询的过程	(530)
三、遗传咨询工作者	(531)
四、遗传病咨询者	(532)
五、指令性与非指令性遗传咨询	(532)
六、遗传咨询中的遗传病登记	(532)
第二节 孟德尔氏遗传病再发风险率	(533)
一、常染色体显性遗传	(533)
二、常染色体隐性遗传	(534)
三、X连锁隐性遗传	(534)
四、X连锁显性遗传	(535)
第三节 染色体病再发风险率	(535)

第四节 Bayes 理论在遗传咨询中的应用	(536)
第五节 线粒体基因病再发风险率	(539)
第十八章 产前诊断	(540)
第一节 产前诊断的技术和方法	(540)
一、磁共振显像	(541)
二、胎儿镜检查	(541)
三、超声波检查	(541)
四、羊水穿刺	(542)
五、绒毛吸取术	(542)
六、孕妇血中胎儿细胞检查	(543)
七、生物化学测定	(543)
八、细胞遗传学检查	(544)
九、分子细胞学检查	(545)
十、基因分析(产前基因诊断)	(545)
十一、植入前诊断	(545)
第二节 产前诊断的临床应用	(546)
一、染色体病的产前诊断	(546)
二、先天性代谢病的产前诊断	(547)
三、先天畸形的产前诊断	(548)
四、单基因病的产前诊断	(548)
第十九章 遗传病主要临床症状	(550)
第一节 智力低下	(550)
一、智力的遗传	(550)
二、遗传与智能发育不全	(551)
第二节 发育异常	(555)
第三节 综合征	(566)
一、单基因遗传综合征	(566)
二、染色体畸变综合征	(567)
三、邻近基因综合征	(570)
四、DiGeorge 病	(571)
五、Giedion-Langer 综合征	(571)
六、Angelman 综合征	(572)
七、WAGR 综合征	(572)
八、Beckwith-Wiedemann 综合征	(573)
第二十章 先天性代谢缺陷性遗传病	(574)
第一节 糖代谢异常	(576)