

根据国家卫生计生委、中央编办、国家发展改革委、教育部、
财政部、人力资源社会保障部、国家中医药管理局联合发布的
《关于建立住院医师规范化培训制度的指导意见》编写

国家卫生和计划生育委员会住院医师规范化培训规划教材

医学遗传学

Medical Genetics

主编 | 邬玲仟 张 学



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

国家卫生和计划生育委员会住院医师规范化培训规划教材

医学遗传学

Medical Genetics

主 编 邬玲仟 张 学

副主编 赵彦艳 张咸宁 余细勇 刘睿智

编者 (以姓氏笔画为序)

王 冰	中南大学湘雅二医院	赵彦艳	中国医科大学附属盛京医院
王亚平	南京大学医学院附属鼓楼医院	姜玉武	北京大学第一医院
方 群	中山大学附属第一医院	夏 昆	中南大学生命科学院
巩纯秀	首都医科大学附属北京儿童医院	顾学范	上海交通大学医学院附属新华医院
邬玲仟	医学遗传学国家重点实验室	徐湘民	南方医科大学南方医院
刘睿智	吉林大学白求恩第一医院	唐北沙	中南大学湘雅医院
杨 元	四川大学华西医院	黄涛生	美国辛辛那提儿童医院
杨正林	四川省人民医院	龚瑶琴	山东大学医学院
邱正庆	北京协和医院	梁德生	湖南家辉遗传专科医院
余细勇	广州医科大学	傅松滨	哈尔滨医科大学基础医学院
张 学	中国医学科学院	曾凡一	上海市儿童医院
张学军	安徽医科大学第一附属医院	戴 朴	中国人民解放军总医院
张咸宁	浙江大学医学院		

编写秘书 杨 璞 医学遗传学国家重点实验室

人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

医学遗传学/邬玲仟,张学主编. —北京:人民卫生出版社,2016

ISBN 978-7-117-22072-9

I. ①医… II. ①邬…②张… III. ①医学遗传学
IV. ①R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2016)第 025942 号

人卫社官网 www.pmph.com 出版物查询,在线购书
人卫医学网 www.ipmph.com 医学考试辅导,医学数
据库服务,医学教育资
源,大众健康资讯

版权所有,侵权必究!

医学遗传学

主 编:邬玲仟 张 学

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:北京人卫印刷厂

经 销:新华书店

开 本:850×1168 1/16 印张:46

字 数:1266 千字

版 次:2016 年 5 月第 1 版 2016 年 5 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号:ISBN 978-7-117-22072-9/R·22073

定 价:148.00 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)

出版说明

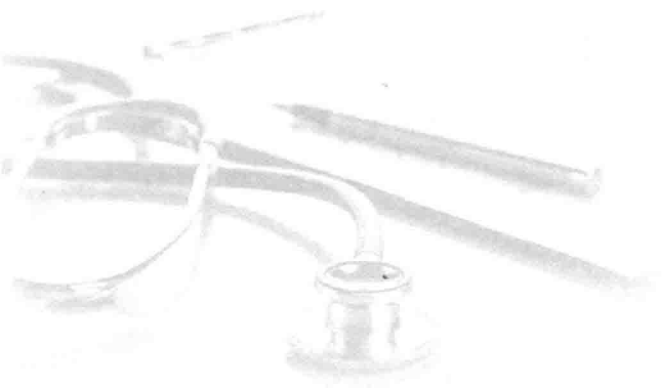
为深入贯彻国家卫生计生委、中央编办、国家发展改革委、教育部、财政部、人力资源社会保障部、国家中医药管理局联合发布的《关于建立住院医师规范化培训制度的指导意见》文件精神,满足全国各地住院医师规范化培训的要求,在国家卫生和计划生育委员会科教司领导和支持下,全国高等医药教材建设研究会、全国住院医师规范化培养教材评审委员会组织编写了《住院医师规范化培训规划教材》,人民卫生出版社正式出版。

本套教材的编写原则是:①坚持“三个对接”:与5年制的院校教育对接,与执业医师考试对接,与专科医师的准入和培训对接;②强调“三个转化”:在院校教育强调“三基”的基础上,本阶段强调把基本理论转化为临床实践、基本知识转化为临床思维、基本技能转化为临床能力;③强化“三个临床”:早临床、多临床、反复临床;④提高“四种能力”:职业道德、专业能力、人际沟通与团队合作能力、教学与科研的能力;⑤培养“三种素质”:职业素质、人文素质、综合素质;⑥实现“三医目标”:医病、医身、医心。不仅要诊治单个疾病,而且关注患者整体,更要关爱患者心理。

本套教材强调“规范化”和“普适性”,实现培训过程与内容的统一标准和规范化。其中临床流程、思维与诊治均按照各学科临床诊疗指南、临床路径、专家共识及编写专家组一致认可的诊疗规范进行编写。在编写过程中不断地征集带教老师和学员意见并不断完善,实现“从临床中来,到临床中去”。本套教材的编写模式不同于本科院校教材的传统模式,注重体现PBL和CBL的教学方法,符合毕业后教育特点,并为下一阶段专科医师培训打下坚实的基础。

本套教材共47种。根据新近印发的《住院医师规范化培训内容与标准(试行)》的文件要求,分为临床学科(42种)、医学人文(5种)两类。本套教材充分考虑各学科内亚专科的培训特点,能够满足不同地区、不同层次的培训要求。

本套教材是在全面实施以“5+3”为主体的临床医学人才培养体系,深化医学教育改革,建设和一支适应人民群众健康保障需要的临床医师队伍的背景下组织编写的,希望全国广大住院医师培训基地在使用过程中提供宝贵意见。



国家卫生和计划生育委员会住院医师规范化培训规划教材

教材目录

序号	教材名称	主编	副主编
1	内科学 心血管内科分册	张 澍 霍 勇	陈 红 高海青 何 奔 周玉杰
2	内科学 呼吸与危重症医学分册	王 辰 高占成	康 健 王 虹 李海潮 代华平
3	内科学 消化内科分册	唐承薇 张澍田	陈旻湖 房静远 陈卫昌 王蔚虹
4	内科学 血液内科分册	黄晓军 吴德沛	王健民 邵宗鸿 侯 明 卢振霞
5	内科学 肾脏内科分册	梅长林 余学清	陈江华 陈 楠 付 平 倪兆慧
6	内科学 内分泌科分册	童南伟 邢小平	郭晓蕙 肖海鹏 余学锋 陈 兵
7	内科学 风湿免疫科分册	张奉春 栗占国	鲍春德 刘 毅 毕黎琦 杨念生
8	内科学 感染科分册	魏 来 李太生	范学工 张文宏 党双锁 赵龙凤
9	儿科学	申昆玲 黄国英	母得志 薛辛东 罗小平 黄松明
10	急诊医学	于学忠 黄子通	陆一鸣 陈玉国 陈旭岩 张连阳
11	皮肤性病学	张学军 涂 平	徐金华 高兴华 陆前进 晋红中
12	精神病学	唐宏宇 方贻儒	李占江 刘铁桥 胡 建 贾福军
13	神经病学	贾建平 陈生弟	黄一宁 洪 震 周 东 唐北沙
14	全科医学	于晓松 季国忠	霍洪军 赵 钢 李双庆 王 敏
15	康复医学	励建安 黄晓琳	燕铁斌 何成奇 岳寿伟 吴 毅
16	外科学 普通外科分册	刘玉村 朱正纲	王 杉 胡三元 刘青光 程南生
17	外科学 神经外科分册	李新钢 王任直	赵世光 游 潮 刘建民 康德智
18	外科学 胸心外科分册	胡盛寿 王 俊	孙立忠 高长青 庄 建 肖颖彬
19	外科学 泌尿外科分册	叶章群 周利群	黄翼然 张小东 吴 斌 黄 翔





序号	教材名称	主编	副主编
20	外科学 整形外科分册	祁佐良 李青峰	郭树忠 王晓军 郭 澍 江 华
21	骨科学	裴福兴 陈安民	翁习生 阎作勤 林建华 贺西京
22	小儿外科学	孙 宁 郑 珊	冯杰雄 刘文英 高 亚 董 倩
23	妇产科学	杨慧霞 狄 文	王建六 赵 霞 薛凤霞 漆洪波
24	眼科学	黎晓新 王宁利	许 迅 刘奕志 刘 平 沈 晔
25	耳鼻咽喉头颈外科学	韩东一 肖水芳	许 庚 唐安洲 张 榕 潘新良
26	麻醉学	刘 进 于布为	王国林 李文志 赵国庆 任家顺
27	临床病理学	陈 杰 步 宏	王连唐 李 挺 吴 强 戚基萍
28	临床检验医学	王 前 王建中	府伟灵 李 莉 续 薇 欧启水
29	放射影像学	郭启勇 王振常	胡道予 龚启勇 滕皋军 刘士远
30	超声医学	姜玉新 张 运	王金锐 田家玮 唐 杰 任卫东 李建初
31	核医学	黄 钢 李亚明	李 方 王全师 石洪成 王 铁
32	肿瘤放射治疗学	王绿化 朱广迎	郎锦义 郭小毛 马 骏 刘晓冬
33	医学遗传学	邬玲仟 张 学	赵彦艳 张咸宁 余细勇 刘睿智
34	预防医学	朱启星 傅 华	张正东 王 彤 宿 庄
35	口腔医学 口腔全科分册	周学东 白玉兴	宋宇锋 刘洪臣 章锦才 徐 欣
36	口腔医学 口腔内科分册	凌均荣 陈 智	孙 正 牛玉梅 俞立英 潘亚萍
37	口腔医学 口腔颌面外科分册	俞光岩 王慧明	王佐林 周 诺 胡勤刚 董福生
38	口腔医学 口腔修复科分册	周延民 陈吉华	高 平 陈 江 余占海 麻健丰
39	口腔医学 口腔正畸科分册	王 林 沈 刚	周 洪 邓 锋 毛 靖 王建国
40	口腔医学 口腔病理科分册	钟 鸣 王 洁	李铁军 陈 宇 周 峻 肖 晶
41	口腔医学 口腔颌面影像科分册	王铁梅 余 强	郑广宁 傅开元 程 勇 曾东林
42	重症医学	于凯江 杜 斌	管向东 王祥瑞 马晓春 康 焰
43	循证医学	王吉耀 何 耀	徐佩茹 祁艳波 王聪霞 王小钦
44	医学科研方法	陈世耀 刘晓清	张宏家 吕 明 肖志波
45	医学伦理学实践	邹和建 陈晓阳	纪宗正 张 欣 杨 薇 王兆良
46	医患沟通技能训练	李惠君 郭 媛	王 颖 刘惠军 韩新生 曹素艳
47	住院医师英语手册	唐熠达 冉志华	蔡世荣 潘 慧 金泽宁 李 刚

全国住院医师规范化培养教材

评审委员会名单

总 顾 问 赵玉沛 沈晓明 王德炳 刘德培 吴孟超
刘允怡 陈灏珠 钟南山 杨宝峰

顾 问 (按姓氏笔画排序)

冯友梅	武汉大学	赵 群	中国医科大学
吕兆丰	首都医科大学	柯 杨	北京大学
闫剑群	西安交通大学	桂永浩	复旦大学
步 宏	四川大学	陶立坚	中南大学
张英泽	河北医科大学	黄 钢	上海交通大学医学院
张学军	安徽医科大学	雷 寒	重庆医科大学
汪建平	中山大学	腾皋军	东南大学医学院
郑树森	浙江大学医学院	瞿 佳	温州医科大学

主 任 委 员 王 辰 陈贤义

副主任委员 (按姓氏笔画排序)

于晓松	中国医科大学第一附属医院	陈 红	北京大学人民医院
万学红	四川大学华西临床医学院 / 华西医院	陈旻湖	中山大学附属第一医院
王 虹	南京医科大学第一附属医院	林建华	福建医科大学附属第一医院
刘继红	华中科技大学同济医学院附属同济医院	唐安洲	广西医科大学附属一院
李 青	国家卫生和计划生育委员会医药卫生科技发展研究中心	郭启勇	中国医科大学附属盛京医院
杜 贤	人民卫生出版社	高海青	山东大学齐鲁医院
邵 洁	上海交通大学医学院附属瑞金医院	阎作勤	复旦大学附属中山医院



委员 (按姓氏笔画排序)

于凯江 哈尔滨医科大学附属第二医院
毛 颖 复旦大学附属华山医院
王 前 南方医科大学南方医院
王以朋 北京协和医院
王共先 南昌大学第一附属医院
占伊扬 江苏省人民医院
申昆玲 首都医科大学附属北京儿童医院
伍伟锋 广西医科大学第一附属医院
刘 彬 吉林大学第一医院
刘建国 天津医科大学总医院
刘青光 西安交通大学医学院第一附属医院
朱晒红 中南大学湘雅三医院
汤宝鹏 新疆医科大学第一附属医院
许 迅 上海市第一人民医院
吴一龙 广东省人民医院
张东华 哈尔滨医科大学附属第一医院
张成普 中国医科大学附属盛京医院
张学文 吉林大学中日联谊医院
李占江 首都医科大学附属北京安定医院
李海潮 北京大学第一医院
沈 晔 浙江大学医学院附属第一医院
狄 文 上海交通大学医学院附属仁济医院
邱海波 东南大学附属中大医院

陈 椿 福建医科大学附属协和医院
陈卫昌 苏州大学附属第一医院
陈昕煜 国家卫生和计划生育委员会科技教育司
周玉杰 首都医科大学附属北京安贞医院
罗天友 重庆医科大学附属第一医院
胡娅莉 南京大学医学院附属鼓楼医院
费广鹤 安徽医科大学第一附属医院
赵龙凤 山西医科大学第一临床医院
赵增仁 河北医科大学第一医院
唐北沙 中南大学湘雅医院
徐剑铖 第三军医大学第二附属医院
(新桥医院)
贾建国 首都医科大学宣武医院
贾明艳 北京医学教育协会
高 亚 西安交通大学医学院第二附属医院
(西北医院)
高 炜 北京大学第三医院
高长青 中国人民解放军总医院
诸葛启钊 温州医科大学附属第一医院
龚启勇 四川大学华西临床医学院 / 华西医院
董 倩 青岛大学医学院附属医院
谢苗荣 首都医科大学附属北京友谊医院

主编简介



邬玲仟

医学遗传学博士,妇产科一级主任医师,博士生导师。现任中南大学医学遗传学国家重点实验室副主任,中南大学湘雅医院产前诊断中心主任,日本北海道医疗大学客座教授;兼任中国医师协会医学遗传医师分会会长,中华医学会医学遗传学专业委员会副主任委员,中国医师协会住院医师规范化培训医学遗传科专业委员会主任委员,国家卫生和计划生育委员会产前诊断专家组专家。

长期致力于临床遗传学应用基础研究与新技术开发、遗传病诊断、产前诊断和遗传咨询等工作。主持国家科技计划课题和国家自然科学基金项目十余项。在 *Neurology*、*Clinical Chemistry*、*Prenatal Diagnosis*、*J Med Genet* 等杂志发表系列论文。2005 年获国家科学技术进步奖二等奖,2011 年获国务院政府特殊津贴,2014 年获中国出生缺陷干预救助基金会科学技术奖杰出贡献奖。参编《医学遗传学》《实用产前诊断学》《精编人类遗传学实验指南》《神经遗传病学》等多部专著。



张学

教授,博士生导师。现任中国医学科学院-北京协和医学院基础医学研究所医学遗传学系主任,麦库西克-张孝骞协和遗传医学中心 (McKusick-Zhang Center for Genetic Medicine) 主任,医学分子生物学国家重点实验室副主任,北京协和医院临床遗传学实验室主任,国务院学位委员会第七届学科评议组(生物学组)成员;兼任中华医学会医学遗传学分会主任委员,中国遗传学会常务理事兼人类和医学遗传委员会主任,中国医师协会住院医师规范化培训医学遗传科专业委员会副主任委员, *American Journal of Human Genetics*、*Annual Review of Genomics and Human Genetics* 等多家杂志编委。

目前主要从事单基因遗传病研究,已在 *Science*、*Nature Genetics* 和 *American Journal of Human Genetics* 等杂志发表系列高水平论文。2001 年获国家杰出青年科学基金;2007 年入选教育部长江学者特聘教授;2011 年获第四届“谈家桢生命科学创新奖”;2014 年获国家自然科学基金二等奖;2015 年获第十六届“吴阶平-保罗·杨森医学药学奖”。

副主编简介



赵彦艳

遗传学博士,教授,博士生导师。现任中国医科大学附属盛京医院临床遗传科主任,中国医科大学基础医学院医学遗传学教研室主任;兼任中华医学会医学遗传学分会副主任委员,教育部高校基础医学教学指导委员会委员,辽宁省医学会医学遗传学分会主任委员,辽宁省遗传学会理事长。

从事医学遗传学教学、科研和临床工作 30 年。主持国家级科研课题 11 项,省部级课题 8 项。发表论文 70 余篇,其中 SCI 收录论文 30 余篇。获教育部高等学校自然科学奖二等奖 1 项,辽宁省科技进步一等奖 1 项。主编教材 1 部,副主编教材 2 部,副主译专著 2 部。被评为辽宁省高校教学名师,辽宁省优秀科技工作者。



张咸宁

遗传学博士,教授,博士生导师。现任浙江大学医学院细胞生物学与医学遗传学系副主任;兼任中国优生科学协会秘书长,中国优生科学协会基因诊断学分会主任委员,中国细胞生物学会医学细胞生物学分会委员等。

从事教学工作 25 年。主持国家自然科学基金等课题多项,先后开展对肝豆状核变性、精神分裂症、表皮松解性掌跖角化症以及多发性内分泌腺瘤病等单基因病和多基因病的研究,已发表 SCI 论文 40 余篇。主编国内第一部双语《医学遗传学》教材,副主编本科国家级规划教材《医学遗传学》。曾获上海市科技进步二等奖、浙江省科技奖三等奖。



余细勇

医学博士,研究员,二级教授,博士生和博士后导师。现任广东省人民医院(广东省医学科学院)院长助理,广州医科大学药学院院长;兼任中国病理生理学会心血管专业委员会主任委员,国际心脏研究会(ISHR)中国分会副主席,广东省药理学学会理事长,国家“973”计划咨询组专家,国家自然科学基金委员会二审专家,国家 GCP 检查组资深专家,英国 *Experimental Physiology* 杂志编委及 6 个中文期刊的编委。

从事研究生教学、科研工作 26 年,在国内外学术刊物上发表论文 400 多篇,其中 SCI 收录论文 100 多篇。主编或参编学术专著 9 部。目前主持国家自然科学基金重点项目 2 项、国家“973”计划课题 1 项。获省部级科研成果奖 3 项,国家发明专利 10 项。



刘睿智

博士,教授,博士生导师。现任吉林大学白求恩第一医院生殖中心主任、产前诊断中心主任;兼任中华医学会生殖医学分会委员,中华医学会医学遗传学分会委员,吉林省医学会生殖医学分会主任委员,吉林省产前诊断及人类辅助生殖技术指导办公室副主任,《中华医学遗传学杂志》编委。

从事教学、科研工作 22 年。主持省部级科研项目 22 项;获部委科研成果奖 2 项(主要人员),吉林省自然科学成果奖二等奖 1 项(负责人),吉林省科学技术进步三等奖 3 项(负责人)。发表论文 248 篇,其中 SCI 收录论文 28 篇;参编医学论著 8 部。

前 言

2014年2月13日,国家卫生和计划生育委员会在上海召开了关于建立国家住院医师规范化培训制度工作会议。会议决定新增医学遗传科医师系列并组织开展医学遗传科住院医师规范化培训工作。这无疑是我国医学遗传学发展史上具有里程碑意义的一个重大事件,将极大地推动我国出生缺陷和遗传病防控事业的发展,满足“人口与健康”的重大需求。

《医学遗传学》是由全国高等医药教材建设研究会和全国住院医师规范化培训教材评审委员会组织专家编写的国家住院医师规范化培训规划教材之一,是医学遗传学住院医师规范化培训的首创教材。本教材的编写在原则上依据国家卫生和计划生育委员会毕业后医学教育委员会制定的《住院医师规范化培训标准(试行)》,内容上主要借鉴美国医学遗传科医师协会编写的《临床遗传学学习指南》,同时紧扣我国医学遗传学临床实践和教学具体情况,以提高医学遗传科住院医师的医学理论水平和临床实践能力,达到能独立、规范地承担本专业常见多发疾病诊疗工作的目的。

教材内容分为两部分,共计18章。第一部分为理论部分,主要介绍医学遗传学基本理论、基础知识和基本技术,夯实住院医师的医学遗传学理论基础。内容包括医学遗传学基本理论、遗传病诊断基本技术及遗传病诊断与遗传咨询三章。第二部分为临床部分,共计15章,按临床常见遗传病所累及的系统分章设置,包括染色体病、线粒体遗传病、肿瘤(体细胞遗传病)以及出生缺陷疾病等,累及各系统的遗传病单独设置章节。

本教材与既往教材不同,没有关于疾病单独的理论知识阐述,而是以临床常见的典型病例展开,以临床诊疗过程为主线,力图将国内一线医学遗传科专家在接诊患者过程中的临床思维和处置经过完整地展示出来,将理论要点体现在诊疗过程中,以提高住院医师独立解决实际问题的能力,确保临床诊疗的规范化。在诊疗过程中强调疾病的遗传病理、遗传诊断流程和遗传咨询,从而突出医学遗传学与其他临床学科不同的特点。

本教材在创新性的基础上,着重强调实用性、引导性,突出理论与实践相结合等特点,以适应国家卫生和计划生育委员会住院医师准入制度,成为医学遗传科住院医师规范化培训的必读教材。本教材适用于本科毕业生、研究生、住院医师以及社会同等学力人员进入培训基地进行医学遗传科住院医师规范化培训时使用。希望该书能够在提高专业理论水平和指导临床实践方面给广大读者提供重要帮助。

本书在编写过程中得到了全国各医学院校同行专家的热忱指导和大力帮助,在此致以衷心的感谢。编写秘书杨璞不仅参与了部分内容的编写,还为本书的统稿、审校做了大量耐心、细致的工作,医学遗传学国家重点实验室的谭虎、常家桢、张杨慧、陈晨、郭若兰、李浩贤、罗仕玉、彭莹、盖楠、胡华莹,首都医科大学附属北京儿童医院的刘博雅,中山大学附属第一医院的李琳也参与了部分书稿的编写和



整理,在此一并致谢。

由于编写时间仓促,谬误与疏漏在所难免,我们期待得到广大读者的反馈信息,望同道们不吝赐教,提出宝贵意见,以使本教材臻于完善。

邬玲仟 张学

2015 年 7 月

目 录

第一章 医学遗传学基本理论	1
第一节 遗传的分子细胞基础	1
一、人类基因组	1
二、基因与基因突变	4
三、染色体与染色体畸变	14
第二节 遗传方式	28
一、遗传的基本规律	28
二、单基因遗传(孟德尔遗传)	29
三、非典型孟德尔遗传	33
四、多基因遗传	35
五、线粒体遗传	42
第二章 遗传病诊断基本技术	47
第一节 细胞遗传学诊断技术	47
一、显带核型分析技术	47
二、分子细胞遗传学分析技术	50
第二节 基因突变检测的基本技术	52
一、直接检测 DNA 突变的技术	53
二、DNA 突变的预筛查技术	60
三、间接检测 DNA 突变的技术	63
第三节 产前诊断、植入前遗传学诊断技术	64
一、羊膜穿刺术	65
二、绒毛膜绒毛吸取术	66
三、无创性产前 DNA 诊断技术	66
四、植入前遗传学诊断技术	66
第三章 遗传病诊断与遗传咨询	69
第一节 遗传病诊断	69
一、症状诊断	69
二、症状前诊断	72
三、产前诊断	73
四、染色体病与基因组病遗传学检查的策略与适用技术	73
五、单基因病遗传学检查的策略与适用技术	74
第二节 遗传咨询	78
一、遗传咨询的对象与指征	79
二、遗传咨询的基本步骤与原则	80
三、再发风险评估	83
四、遗传咨询的特殊问题	91
第三节 典型病例分析	92



第四章 染色体病	97
第一节 数目异常染色体病	97
一、21-三体综合征	97
二、13-三体综合征	105
三、18-三体综合征	108
四、Turner 综合征	110
五、XXX 综合征	116
六、Klinefelter 综合征	119
第二节 微结构异常染色体病	123
一、22q11.2 微缺失综合征	123
二、1p36 微缺失综合征	129
三、猫叫综合征	134
四、Prader-Willi 综合征	139
五、Angelman 综合征	143
六、Williams 综合征	149
第三节 携带者	154
一、易位携带者	154
二、倒位携带者	158
第五章 神经系统遗传病	161
第一节 遗传性周围神经病	161
腓骨肌萎缩症	161
第二节 脊髓小脑性共济失调	167
第三节 遗传性运动神经元病	175
一、脊肌萎缩症	175
二、肌萎缩侧索硬化症	181
第四节 遗传性痉挛性截瘫	187
第五节 遗传性锥体外系疾病	196
一、肝豆状核变性	196
二、Huntington 病	204
三、发作性运动诱发性运动障碍	210
四、多巴反应性肌张力障碍	213
第六节 遗传性神经肌肉疾病	217
一、假肥大性肌营养不良	217
二、肢带型肌营养不良	223
三、面肩肱型肌营养不良	225
四、强直性肌营养不良	228
第七节 神经皮肤综合征	230
一、神经纤维瘤病	230
二、结节性硬化症	234
第八节 遗传性癫痫	238
第九节 遗传性白质脑病	242
一、X 连锁肾上腺脑白质营养不良	243



二、异染性脑白质营养不良	246
三、Pelizaeus-Merzbacher 病	250
四、伴皮层下囊肿的巨脑性白质脑病	256
第六章 血液系统遗传病	262
第一节 α -地中海贫血	262
第二节 β -地中海贫血	268
第三节 血友病	274
第七章 心血管系统遗传病	284
第一节 家族性高胆固醇血症	284
第二节 家族性肥厚型心肌病	288
第三节 家族性扩张型心肌病	293
第四节 特发性长 Q-T 间期综合征	297
第五节 先天性心脏病	301
第八章 遗传代谢病	312
第一节 氨基酸代谢病	312
一、苯丙氨酸羟化酶缺乏症	312
二、酪氨酸血症	319
第二节 有机酸代谢病	327
一、异戊酸血症	327
二、甲基丙二酸血症	333
三、丙酸血症	341
四、戊二酸血症	348
第三节 脂肪酸 β -氧化障碍	355
中链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症	355
第四节 糖代谢障碍	362
糖原贮积症 I a 型	362
第五节 溶酶体贮积病	368
一、黏多糖贮积症 II 型	368
二、戈谢病	373
第九章 骨骼系统遗传病	383
第一节 软骨发育不全	383
第二节 成骨不全	387
第三节 脊柱骨骺发育不良	393
先天性脊柱骨骺发育不良	394
第四节 颅缝早闭综合征	397
第五节 颅骨锁骨发育不良	400
第六节 肢端畸形	403
一、并指(趾)	404
二、短指(趾)	406
三、缺指(趾)	409
四、多指(趾)	412



第十章 眼耳遗传病	416
第一节 视网膜色素变性	416
第二节 非综合征性先天性白内障	422
第三节 遗传性非综合征性耳聋	428
一、非综合征性耳聋遗传病理概况	428
二、常染色体显性遗传非综合征性耳聋	428
三、常染色体隐性遗传非综合征性耳聋	431
四、性连锁遗传非综合征性耳聋	433
第四节 氨基苷类抗生素致耳聋	435
第五节 耳聋综合征	438
一、Waardenburg 综合征	438
二、Usher 综合征	441
三、Pendred 综合征	444
第十一章 内分泌系统遗传病	449
第一节 糖尿病	449
一、ATP 敏感性钾通道异常新生儿糖尿病	449
二、硫胺素敏感性巨幼细胞贫血综合征	453
三、青少年发病的成人型糖尿病(2 型)	457
第二节 性发育异常	462
一、雄激素不敏感综合征	462
二、5 α -还原酶 2 型缺陷症	467
三、Denys-Drash 综合征及 Frasier 综合征	471
四、苗勒管永存综合征	476
五、Swyer 综合征	479
第三节 肾上腺皮质疾病	483
一、21-羟化酶缺乏症	483
二、11 β -羟化酶缺乏症	489
三、17 α -羟化酶/17,20-裂解酶缺乏症	491
四、3 β -羟类固醇脱氢酶缺乏症	494
五、醛固酮减少症	496
六、假性醛固酮减少症	499
第四节 维生素 D 依赖性佝偻病	501
一、维生素 D 依赖性佝偻病 I 型(VDDR-I)	502
二、维生素 D 依赖性佝偻病 II 型(VDDR-II)	502
第五节 假性甲状旁腺功能减退症	505
第六节 尿崩症	510
一、遗传性中枢性尿崩症	511
二、遗传性肾性尿崩症	514
第十二章 皮肤系统遗传病	519
第一节 鱼鳞病	519
第二节 遗传性大疱性表皮松解症	524
第三节 掌跖角化病	528



第四节 白化病	532
第五节 外胚叶发育不良	537
一、有汗性外胚叶发育不良	537
二、少汗性外胚叶发育不良	540
第十三章 家族性肿瘤综合征	545
第一节 实体性肿瘤	545
一、视网膜母细胞瘤	545
二、家族性腺瘤性息肉病	549
三、遗传性非息肉性结直肠癌	552
四、遗传性乳腺癌/卵巢癌	556
五、多发性内分泌腺瘤综合征	559
六、Li-Fraumeni 综合征	562
七、家族性透明细胞肾癌	564
八、肾母细胞瘤	566
第二节 恶性肿瘤综合征	568
一、Bloom 综合征	568
二、Fanconi 贫血	571
第三节 共济失调毛细血管扩张症	575
第十四章 常见智力低下疾病	580
第一节 脆性 X 综合征	580
第二节 Rett 综合征	587
第三节 MECP2 重复综合征	592
第四节 孤独症	596
第十五章 生殖系统遗传病	602
第一节 性腺功能减退	602
一、Noonan 综合征	602
二、Kallmann 综合征	607
三、卵巢早衰	614
第二节 Y 连锁生精障碍	619
第十六章 泌尿系统遗传病	626
第一节 常染色体显性多囊肾病	626
第二节 Alport 综合征	633
第十七章 结缔组织遗传病	643
Marfan 综合征	643
第十八章 线粒体遗传病	649
第一节 线粒体 DNA 突变相关的 Leigh 综合征	649
第二节 线粒体 DNA 缺失综合征	656
第三节 Leber 遗传性视神经病变	661
第四节 线粒体脑肌病伴高乳酸血症和卒中样发作	667
第十九章 其他出生缺陷疾病	673
第一节 妊娠期微生物感染	673