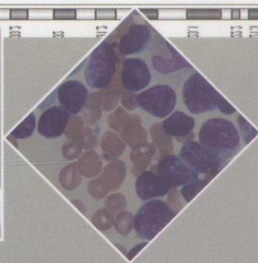
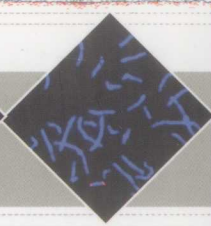
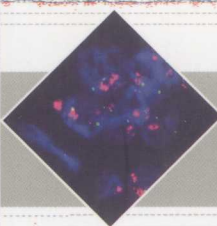
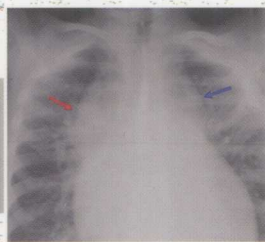


实用妇婴九病

——从预防到基因组医学

Practice Guide For
Nine Major Disorders
In Women And Children
- from prevention to genomic medicine

主编 陆国辉 余艳红



高等教育出版社
HIGHER EDUCATION PRESS

实用妇婴九病

——从预防到基因组医学

Practice Guide For
Nine Major Disorders
In Women And Children
– from prevention to genomic medicine

主编 陆国辉 余艳红



高等教育出版社·北京
HIGHER EDUCATION PRESS BEIJING

图字：01 - 2009 - 7931 号

图书在版编目 (CIP) 数据

实用妇婴九病:从预防到基因组医学/陆国辉,余艳红
主编. —北京:高等教育出版社,2009. 12 (2010 重印)
ISBN 978 - 7 - 04 - 026905 - 5

I . 实… II . ①陆…②余… III . ①妇科病 - 研究
②小儿疾病 - 研究 IV . R711 R722

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2009) 第 204507 号

策划编辑 安 琪 责任编辑 安 琪 封面设计 陆国辉 责任印制 韩 刚

出版发行	高等教育出版社	购书热线	010 - 58581118
社 址	北京市西城区德外大街 4 号	咨询电话	400 - 810 - 0598
邮政编码	100120	网 址	http://www.hep.edu.cn
总 机	010 - 58581000		http://www.hep.com.cn
经 销	蓝色畅想图书发行有限公司	网上订购	http://www.landaco.com
印 刷	中原出版传媒投资控股集团 北京汇林印务有限公司		http://www.landaco.com.cn
开 本	787 × 1092 1/16	版 次	2009 年 12 月第 1 版
印 张	24.5	印 次	2010 年 3 月第 3 次印刷
字 数	640 000	定 价	52.00 元
插 页	4		

本书如有缺页、倒页、脱页等质量问题,请到所购图书销售部门联系调换。

版权所有 侵权必究

物料号 26905 - B0

Practice Guide For Nine Major Disorders In Women And Children

– from prevention to genomic medicine

Editor-in-Chief: Gary Lu, M. D. , F. A. C. M. G.

Co-Editor: Yanhong Yu, M. D. , Ph. D.



高等教育出版社 · 北京

HIGHER EDUCATION PRESS BEIJING

实用妇婴九病

——从预防到基因组医学

主 编 陆国辉 余艳红

编 委 (按姓氏拼音顺序排列)

Robert Best 美国南卡大学医学院临床遗传 & 基因组医学部教授、主任

陈天健 美国南阿拉巴马大学医学院病理系副教授、医学遗传系副教授、分子诊断室主任

方 群 中山大学第一医院妇产科教授、主任医师, 胎儿医学中心主任

李春富 南方医科大学南方医院儿科教授、主任医师

李隆玉 江西省妇幼保健院妇产科教授、主任医师

李胜利 南方医科大学附属深圳妇幼保健院超声科主任、教授、主任医师

刘艳辉 广东省人民医院病理医学部主任兼病理科主任、主任医师

陆国辉 美国德州大学 MD Anderson 肿瘤中心病理科临床细胞遗传诊断部副主任、卫生学院细胞遗传学兼职教授; 美国南卡大学医学院妇产科、临床遗传 & 基因组医学兼职教授

罗小平 华中科技大学同济医学院附属同济医院儿科学系主任、教授、主任医师, 遗传代谢病诊断中心主任

王 华 湖南省妇幼保健院遗传研究室主任、主任医师

王慧深 中山大学第一医院儿科教授、主任医师, 心脏儿科主任

王 坤 广东省人民医院肿瘤中心乳腺科副主任医师

强 荣 陕西省妇幼保健院遗传研究室主任、主任医师

瞿 詠 美国加州 Kaiser Permanente 生化遗传、分子遗传诊断中心主任; 美国加州大学儿科客座教授

余艳红 南方医科大学南方医院妇产科教授、主任医师

袁慧军 北京解放军总医院耳鼻咽喉研究所研究员, 聋病分子遗传学研究室主任

赵正言 浙江大学儿童医院儿科教授、主任医师

主编助理 邹 华 (南方医科大学南方医院妇产科)

序

本书给我们引出了一个沉重的话题,本书又为我们回答了一些重要的问题。

控制人口数量、提高人口质量是我国的基本国策,是国家富强,民族昌盛的基本保障。我国是个出生缺陷较高的大国,出生缺陷和遗传疾病已经成为威胁儿童健康、影响人口质量的严重问题,遗传咨询和产前诊断是降低出生缺陷发生率的主要措施。此外,随着流行病学、临床医学及基础医学研究,特别是遗传学的发展,对一些疾病,包括肿瘤发生的认识也日益深入。其中的遗传学背景,为诊断治疗的对策提供了新的思路。在这种情势下,我们对于陆国辉、余艳红主编的这部书的出版,有一种特别的欣喜和钟爱。

我曾询问为什么叫“九病”,或者为什么只写“九病”。回答很明白,有关的问题,他们在之前出版了专著,阐述甚详。而此次又强化及增添成这部书的“九病”。显然,有必要多读一些他们的书;显然,有必要再仔细地学习这部书。

其实,遗传学问题,以及现今施行的产前诊断和新生儿筛查技术具有高科技性、高不确定性和高风险性的特点。事关重大,公众和社会的要求很高,而科学技术水平之局限、认识检验之偏颇,使我们正处在“上下而求索”的路上。在这一征程中,首先是认识,确定方向,然后是发展,继而有标准化和质量控制,以达到日臻成熟。唯其如此,知识与技术普及至关重要,此时本书之出版不仅是“雪中送炭”,也是“锦上添花”。

本书的特点是密切结合临床,依我看,主要是针对临床妇产科医生,当然基础医学工作者亦有兴趣。实际上,涉及临床遗传学问题是包括多种技术、横跨多个学科的,而且需要建立相关的实验室,需要有特殊的技术培训,逐渐形成亚学科和技术队伍。这将是今后一段时期内非常重要的一项任务。

在阅读此书时,我还有一种特别的感动,那就是主编陆国辉教授的谦谦学子之心、拳拳赤子之情,身居海外,魂系祖国,回国做了大量工作,论著颇丰。而余艳红教授更为勤奋务实,又善于组织领导,联合诸多专家共同编撰此书,乃成正果。

总之,我认为这是一部关于遗传咨询、产前诊断和新生儿筛查的难得之作:从基础到临床,从预防到诊治,国内外结合,多中心合作,讲究理论,注重实践。读后颇多裨益,愿推荐给同道共享之。

中国医学科学院北京协和医院

郎景和

2009年12月

前 言

值此新中国成立 60 周年之际,我国启动了落实“医改”方案重点疾病的全民防治。卫生部颁布的《2009 年工作要点》为重点疾病防治提供了政策依据。然而,在我国大规模疾病防治尚处于起步阶段,以医患紧密配合、预防与基因组医学齐头并进为特点的现代疾病防治,亟需培养大量专业人员,同时公众教育也迫在眉睫。为此,我们国内外临床防治、产前筛查诊断、新生儿筛查诊断及遗传咨询等领域各专业里包括多位卫生部专家组成员的专家,倾尽各自宝贵经验和体会,精心编著了此书。我们期盼本书的出版能为我国妇婴疾病的大规模防治、减少我国人口出生缺陷、降低肿瘤发病率、提高人口素质做出贡献。

“四早”、“新颖”和“实用”是本书的三大突出特点。本书每一疾病的编写都以早预防、早筛查、早诊断、早治疗处理为主题贯穿全章节。基因组医学内容,加上经典病例分析、与主题疾病密切相关但尚未引起注意的重要疾病(如“唐氏综合征相关髓细胞白血病”和“治疗相关性髓细胞白血病”等),以及最近几年才发展起来的分子微阵列技术,使本书内容新颖醒目。“实用”的特点则体现于将“四早”知识与临床实际工作、实验室筛查诊断与疾病的群体教育密切结合,并用简洁的文字和大量生动的图表呈现给读者。因此,作为相关疾病防治的工具书和培训教材,本书为妇婴相关领域的研究人员提供了从基础到临床的前沿知识,为临床医师、遗传咨询师以及有关筛查诊断实验室技术人员提供了临床工作的指南。本书所涵盖的内容丰富,通俗易懂,患有相关疾病的患者及其家属或者疾病易感人群亦可从中受益。

全书共十四章,全面论述了国家“医改”方案妇婴领域中亟待解决的九大重要疾病,包括唐氏综合征、先天性神经管缺损、苯丙酮尿症、先天性甲状腺功能减低症、遗传性耳聋、先天性心脏病、地中海贫血、宫颈癌和乳腺癌。与之息息相关的临床实验室筛查诊断技术章节也包括在内,如唐氏综合征产前筛查、新生儿筛查诊断技术与应用、产前诊断技术与应用、出生缺陷超声影像技术与应用、分子微阵列技术与应用、肿瘤基因 *HER2* 扩增荧光原位杂交检测、宫颈癌 HPV 与基因组标志检测、以及实用遗传咨询等。

在本书的编写过程中,妇婴领域的涂新处长、陈秀兰、李明梅、乔志强、文华轩、徐文平、颜璨、严提珍和邹华等同行亦做出了难以磨灭的贡献,在此一并致谢。特别感谢中华妇产科学会会长郎景和教授为本书撰写的“序”。

由于编写时间短暂,不当之处在所难免,恳请专家学者、同道提出宝贵意见。

编委会
2009 年 10 月

编 后 感

——从 MOM 做起

怀着对故乡的深情,1994年春节我第一次回到祖国(已习惯把 motherland 称为 MOM),踏上了让我每天魂牵梦绕的家乡的热土,探望久别多年的母亲(也常把母亲称为 MOM)。由于当时长兄的撮合,我有幸受到国内相关机构的邀请,在广医二院的讲台上首次把在国外早已成熟而当时在国内还罕为人知的唐氏综合征产前筛查诊断技术介绍给国内同行,也发现国内当时对唐氏综合征筛查的一个重要的专有名词——MOM(multiples of median)几乎无人认识。从那开始,国内妇婴保健领域的同行对 MOM 产生了深厚的感情,我也每年回到 MOM 的身边学习交流,甚至曾在广东七天跑九地,并于 1998 年在广州创办和主讲了全国首个大型的“产前诊断与遗传咨询高级学习班”。从此,广东省一直在国内产前筛查诊断领域处于领军地位。2002 年,在国内前辈和同行的鼓励和支持下,特别是在广东省科学技术厅的资助和广东优秀科技专著出版基金会的推荐下,我以早已生疏的中文执笔主编了中国第一本长达 130 万字的产前诊断专著——《产前遗传病诊断》(广东科技出版社)。很幸运,该著作荣获了 2003 年全国优秀图书奖。2007 年,在国内外专家共同努力下,中国临床遗传咨询领域第一本内容最全面的业务指导性书籍——《临床遗传咨询》(北京大学医学出版社)也从我那小小的书斋中诞生,使 MOM 的涵义进一步深化。尤其令我高兴的是,上述两本专著自出版之日起就在全各地相关领域广为传阅,成为同行的重要工具书。由此,与产前诊断息息相关的遗传咨询知识和实践经验成了我每次回国探望家乡父老乡亲的礼物,产前筛查的 MOM 一直在全国使用推广。

落实国家“医改”方案的各项工作刚刚启动,妇婴领域的重点直指降低出生缺陷发生率,提高国人健康水平。因此,已为人所熟知的产前筛查的 MOM 必将从大城市延伸至全国各地中小城。我也借此机会有幸第三次与富有实践经验的专家和精英一起努力,非常时期里坚持不懈,在工作繁忙的半年里完成了《常用妇婴九病——从预防到基因组医学》一书的编写,使 MOM 的内涵从产前筛查诊断广泛深入地延伸到肿瘤领域,包括已经、或将要成为母亲 MOM 的健康杀手——乳腺癌和宫颈癌。

时值收拾书房之余,遥望已经崛起的九州,我期盼国内各地城乡的妇婴领域同行能从这 60 余万字中得益,使每年 1 800 万位新上任的准妈妈在孕育健康宝宝的同时确保自身健康;与此同时,我也愿心中这感情深重的一直对祖国母亲的缅怀之情永远回顾如新。

诚挚感谢其他专家和同行对我的鼓励和支持,哪怕是一分一秒,片言只语。郎景和教授为本书撰写的既高瞻远瞩又脚踏实地的“序”所给予的鼓舞和鞭策,乃是我前面征途上炽热永恒力量之源。

陆国辉

2009 年 11 月 16 日深夜于美国休斯顿

目 录

第一章 唐氏综合征	陆国辉 (1)
第一节 发病机制	(1)
第二节 临床特征	(4)
第三节 诊断、鉴别诊断	(6)
一、唐氏综合征诊断	(6)
二、Turner 综合征	(6)
三、18 - 三体综合征	(8)
四、13 - 三体综合征	(9)
第四节 实验室筛查诊断	(10)
一、产前筛查	(10)
二、超声检查	(10)
三、产前诊断	(11)
第五节 治疗处理、预后	(11)
第六节 预防	(11)
一、一般措施	(11)
二、开展和落实产前诊断工作	(11)
第七节 遗传咨询	(12)
病例分析讨论	(13)
参考文献	(16)
副题一 唐氏综合征产前筛查	王 华, 陆国辉 (20)
一、产前筛查的常用概念	(20)
二、常用产前筛查的标志物	(22)
三、产前筛查模式的选择	(25)
四、产前筛查的实施	(27)
病例分析讨论	(29)
参考文献	(30)
副题二 唐氏综合征相关髓细胞白血病	陆国辉 (32)
一、发病机制	(32)

二、临床特征	(33)
三、治疗与预后	(34)
病例分析讨论	(34)
参考文献	(36)
第二章 先天性神经管缺损	强 荣, 陆国辉 (38)
第一节 发病机制	(38)
第二节 临床特征	(41)
第三节 诊断、鉴别诊断和产前诊断	(42)
一、临床诊断	(42)
二、产前筛查诊断	(42)
第四节 治疗和预防	(46)
第五节 遗传咨询	(47)
病例分析讨论	(48)
参考文献	(50)
副题 美国南卡州神经管缺损防治经验简介	Robert Best, 陆国辉 (52)
参考文献	(54)
第三章 苯丙酮尿症	罗小平 (56)
第一节 发病机制	(57)
第二节 临床特征	(59)
第三节 诊断、鉴别诊断	(59)
一、诊断	(59)
二、鉴别诊断	(61)
第四节 辅助检查	(61)
一、实验室筛查、诊断	(61)
二、其他检查	(64)
第五节 治疗处理、预后	(64)
第六节 预防、风险评估	(67)
一、预防	(67)
二、风险评估	(67)
病例分析讨论	(68)
参考文献	(69)
第四章 先天性甲状腺功能减低症	赵正言 (71)
第一节 发病机制	(72)
一、病因	(72)

二、发病机制	(73)
第二节 临床特征	(74)
第三节 临床诊断与实验室诊断	(75)
第四节 鉴别诊断	(76)
第五节 实验室筛查	(77)
第六节 治疗处理、预后	(78)
一、治疗原则	(78)
二、常用药物	(78)
三、治疗	(79)
四、随访及预后	(80)
第七节 预防	(80)
第八节 遗传咨询	(80)
病例分析讨论	(81)
参考文献	(84)
 第五章 先天性心脏病	王慧深 (85)
第一节 发病机制	(85)
一、病因	(85)
二、发病机制	(89)
第二节 临床特征	(91)
一、先天性心脏病分类	(91)
二、先天性心脏病临床表现	(92)
三、常见遗传性先天性心血管疾病	(98)
第三节 诊断和鉴别诊断	(108)
一、诊断步骤	(108)
二、常见先天性心脏病诊断	(109)
三、复杂先天性心脏病的分段诊断	(111)
四、鉴别诊断	(112)
第四节 实验室诊断	(113)
一、传统实验室诊断方法	(113)
二、心血管计算机断层扫描	(115)
三、心血管磁共振成像	(115)
四、心导管检查和心血管造影术	(116)
五、遗传学诊断技术	(116)
六、产前超声影像	(118)
第五节 治疗	(118)
一、传统药物治疗	(118)

二、先天性心脏病主要治疗方法	(121)
第六节 预防	(127)
一、避免环境因素的作用	(127)
二、群体预防是根本	(127)
第七节 遗传咨询	(128)
一、确定诊断	(128)
二、分析遗传方式	(128)
三、推算子女的再发风险率	(128)
四、婚姻与生育指导	(128)
病例分析讨论	(130)
参考文献	(133)
 第六章 遗传性耳聋	袁慧军 (135)
第一节 发病机制	(135)
第二节 临床特征	(138)
第三节 诊断和鉴别诊断	(140)
第四节 实验室筛查诊断	(141)
第五节 治疗、处理和预后	(141)
第六节 预防	(143)
第七节 遗传咨询	(143)
病例分析讨论	(144)
参考文献	(149)
 第七章 宫颈癌	李隆玉 (151)
第一节 发病机制	(152)
一、发病危险因素	(152)
二、病理	(153)
第二节 临床特征	(157)
一、宫颈癌常见症状	(157)
二、宫颈癌的分期	(158)
第三节 诊断与鉴别诊断	(159)
一、宫颈癌筛查方法	(159)
二、宫颈癌“三阶梯”诊断程序	(161)
三、鉴别诊断	(162)
第四节 治疗、处理及预后	(163)
一、治疗	(163)
二、随访	(164)

三、预后	(165)
第五节 宫颈癌的预防	(165)
病例分析讨论	(166)
参考文献	(168)
副题 HPV、基因组标志与宫颈癌遗传咨询	陆国辉 (169)
一、宫颈癌相关的基因组标志	(169)
二、宫颈癌一般情况的咨询	(170)
三、HPV 与宫颈癌关系的咨询	(171)
四、HPV DNA 检测与宫颈细胞学检测对比	(171)
五、宫颈癌筛查结果分析	(172)
六、预防咨询	(172)
七、HPV 疫苗的推广使用对宫颈癌筛查策略潜在性的影响	(173)
参考文献	(173)
第八章 乳腺癌	王 坤, 刘艳辉 (176)
第一节 发病机制	(177)
一、病因学	(177)
二、发病过程及发病机制	(181)
三、组织病理学与遗传学	(186)
四、乳腺癌转移的遗传学	(189)
第二节 临床特点	(189)
一、乳房肿块	(189)
二、乳房皮肤改变	(189)
三、乳头改变	(190)
四、区域淋巴结肿大	(191)
第三节 诊断、鉴别诊断	(191)
一、诊断	(191)
二、鉴别诊断	(196)
第四节 临床实验室诊断	(198)
一、乳腺癌肿瘤标志物及临床意义	(198)
二、细针穿刺细胞学在乳腺癌诊断中的应用	(201)
三、基因表达谱技术在乳腺癌分子分型诊断中的应用	(202)
第五节 治疗处理、预后	(203)
一、治疗原则	(203)
二、治疗方法	(203)
三、预后	(207)
第六节 预防	(207)

一、一级预防	(207)
二、二级预防	(210)
三、三级预防	(211)
第七节 遗传咨询	(211)
一、获得家族史	(212)
二、风险分析	(212)
三、遗传检测	(214)
四、基因测定结果的解释	(215)
病例分析讨论	(215)
参考文献	(217)
副题一 癌基因 <i>HER2</i> 扩增的荧光原位杂交法检测	陆国辉 (219)
一、 <i>HER2</i> 基因	(219)
二、 <i>HER2</i> 基因扩增检测方法	(219)
三、 <i>HER2</i> 基因扩增的临床意义	(219)
四、 <i>HER2</i> 基因扩增的 FISH 检测	(220)
参考文献	(223)
副题二 治疗相关性髓细胞白血病	陆国辉 (225)
一、发病机制	(225)
二、临床特征	(228)
三、诊断和治疗	(228)
四、风险评估和预防	(229)
参考文献	(229)
第九章 地中海贫血	余艳红, 李春富 (230)
第一节 发病机制	(230)
一、正常血红蛋白的组成及结构	(230)
二、地中海贫血的分子机制	(231)
三、病理生理	(233)
第二节 临床特征	(234)
一、 α 地中海贫血	(235)
二、 β 地中海贫血	(235)
三、其他少见类型的地中海贫血	(236)
第三节 诊断和鉴别诊断	(236)
一、诊断	(236)
二、鉴别诊断	(236)
第四节 临床实验室诊断	(237)
第五节 治疗	(239)

一、轻型地贫患者	(239)
二、输血治疗法	(239)
三、切除脾脏	(240)
四、其他治疗方法	(241)
五、饮食方面	(241)
六、异基因造血干细胞移植	(241)
第六节 预防	(244)
第七节 遗传咨询	(246)
病例分析讨论	(247)
参考文献	(248)
 第十章 新生儿疾病筛查：过去，现在及未来	瞿 咏 (252)
第一节 新生儿疾病筛查工作程序	(252)
一、新生儿疾病筛查工作政策的建立和管理	(252)
二、筛查疾病的选择	(253)
三、开展筛查的成本效益核算	(254)
四、筛查结果的后处理步骤	(254)
第二节 新生儿疾病筛查工作的技术与应用	(255)
一、新生儿疾病筛查采样程序	(255)
二、筛查疾病的种类和技术应用	(255)
三、新生儿筛查工作的结果统计和纵向评估	(262)
第三节 新生儿筛查工作中学到的经验教训	(264)
一、筛查阳性不证明婴儿一定是患病者	(264)
二、筛查阴性不能完全排除患病者	(264)
三、确诊阳性不一定就证明婴儿是患病者	(264)
四、确诊阴性不一定证明婴儿不是患病者	(265)
第四节 新生儿疾病筛查工作展望	(265)
一、肾上腺脑白质营养不良症	(266)
二、溶酶体贮积病	(266)
三、脆性 X 综合征	(267)
结语	(268)
参考文献	(268)
 第十一章 产前诊断技术与应用	方 群，陆国辉 (270)
第一节 概述	(270)
一、产前诊断取材方法	(270)
二、产前诊断技术的发展	(271)

三、产前诊断指征	(271)
第二节 羊膜腔穿刺	(272)
一、妊娠中期羊膜腔穿刺	(273)
二、妊娠早期羊膜腔穿刺	(274)
三、诊断项目	(275)
第三节 绒毛取样	(277)
一、取材时间	(277)
二、取材途径	(277)
三、取材方法	(277)
四、手术相关并发症	(279)
五、存在的问题	(279)
第四节 脐带穿刺	(280)
一、产前诊断应用范围	(280)
二、方法	(280)
三、穿刺部位	(281)
四、操作过程	(281)
五、注意事项	(282)
六、手术相关并发症	(282)
七、早期脐带穿刺	(283)
第五节 胚胎镜和胎儿镜检查	(284)
一、胚胎镜检查	(284)
二、胎儿镜检查	(285)
三、胎儿活检	(286)
四、并发症	(286)
第六节 胚外体腔穿刺	(286)
一、操作方法	(287)
二、注意事项	(287)
第七节 产前诊断方法对母体及胎儿的影响	(288)
第八节 产前诊断中镶嵌体的处理	(289)
一、镶嵌体与嵌合体	(289)
二、产前羊水细胞诊断中镶嵌体的处理	(290)
三、产前绒毛细胞诊断中的镶嵌体和胎盘限制性镶嵌体	(292)
参考文献	(293)

第十二章 出生缺陷超声影像诊断技术与应用 李胜利 (296)

第一节 唐氏综合征超声影像	(296)
一、唐氏综合征的早期超声筛查	(297)

二、唐氏综合征的中孕期超声表现	(303)
第二节 先天性心脏病超声影像	(309)
一、胎儿先天性心脏病产前超声诊断现状与方法	(309)
二、先天性心脏病的早期超声筛查	(310)
三、常见先天性心脏病产前超声诊断	(311)
参考文献	(323)
第十三章 微阵列比较基因组杂交技术的临床应用	陈天健 (326)
第一节 概述	(326)
第二节 aCGH 技术	(327)
一、aCGH 原理	(327)
二、拷贝数目变异及多态性	(328)
三、诊断性 aCGH 的优缺点	(330)
第三节 aCGH 的临床应用	(330)
一、智力低下和发育迟滞	(330)
二、自闭症	(331)
三、多发性先天性异常	(332)
四、利用 aCGH 检测新的综合征	(332)
五、aCGH 在肿瘤疾病的临床应用	(332)
六、aCGH 的临床适用指征	(333)
第四节 aCGH 的质量控制和结果分析	(333)
一、染色体畸变检出的标准	(334)
二、结果报告和解释	(334)
结语	(335)
参考文献	(335)
第十四章 实用遗传咨询	陆国辉, 余艳红 (337)
第一节 遗传咨询的定义和指征	(337)
第二节 遗传咨询的过程	(338)
第三节 遗传咨询原则、伦理、道德和法律	(339)
一、遗传咨询的原则	(339)
二、遗传诊断的伦理、道德、法律问题	(340)
第四节 特殊遗传咨询门诊	(342)
一、先天畸形咨询门诊	(342)
二、再生育咨询门诊	(342)
三、近亲婚配咨询门诊	(343)
四、儿科疾病咨询门诊	(344)