

中央专项彩票公益金支持中国出生缺陷
干预救助基金会出生缺陷干预救助项目

遗传病基础知识436问

张 学 主编



中国协和医科大学出版社

遗传病基础知识 436 问

主 编 张 学

副 主 编 刘雅萍

参编人员 (按姓氏笔画排序)

王蓉蓉	卢超霞	申育奇	白 晓	司 锴
刘克强	刘雅萍	孙 森	李佳成	杨 威
杨 俊	汪 涵	张 学	陈 晨	孟晓露
赵秀丽	赵熙萌	柳 青	黄 佳	曹丽华
商 靓	韩士瑞	舒 适	雷星星	



中国协和医科大学出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

遗传病基础知识 436 问 / 张学主编. —北京: 中国协和医科大学出版社, 2018. 1
ISBN 978 - 7 - 5679 - 1000 - 3

I. ①遗… II. ①张… III. ①遗传病 - 基本知识 - 问答 IV. ①R596 - 44

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2017) 第 324874 号

遗传病基础知识 436 问

主 编: 张 学

责任编辑: 田 奇

出版发行: 中国协和医科大学出版社

(北京东单三条九号 邮编 100730 电话 65260431)

网 址: www.pumcp.com

经 销: 新华书店总店北京发行所

印 刷: 北京朝阳印刷厂有限责任公司

开 本: 710 × 1000 1/16 开

印 张: 14

字 数: 260 千字

版 次: 2018 年 1 月第 1 版

印 次: 2018 年 1 月第 1 次印刷

定 价: 28.00 元

ISBN 978 - 7 - 5679 - 1000 - 3

(凡购本书, 如有缺页、倒页、脱页及其他质量问题, 由本社发行部调换)

出生缺陷严重影响我国人口素质，给家庭和社会带来沉重负担，是影响经济发展和人们正常生活的社会问题。遗传因素（单基因病、染色体畸变和多基因病）是造成出生缺陷的主要原因之一。

随着科技的发展与进步，精准医学的提出，基因检测的普及，基因治疗药物的上市，我们身处在一个“基因组医学”时代。对人类基因组越来越详尽的解读，使人们对疾病的认识提升到了一个新的高度。因此，在出生缺陷干预工程实施中，遗传学基础知识的更新与普及、进一步加强遗传学知识的应用能力，是临床医生迫切需要的。

本书以遗传学基本概念、基础知识、基本原理到遗传病这样从浅入深、从点到面的层次展开，采用提出问题、用通俗易懂的语言回答问题的形式，全面覆盖出生缺陷、染色体与染色体畸变、基因与基因组、遗传变异与基因突变、孟德尔遗传方式、线粒体遗传、群体遗传、肿瘤与遗传、多因子病、免疫与遗传、药物代谢与遗传、遗传病诊断、遗传病治疗、遗传咨询以及人体主要系统遗传病等相关问题，旨在对遗传病预防与干预中涉及的主要遗传学问题进行系统的阐述，突出各个环节中的遗传咨询问题，从而提高基层临床医生遗传学知识及应用能力，使他们更有效地贯彻出生缺陷干预工程的实施。

为做好“出生缺陷干预救助项目：出生缺陷宣传和健康教育”工作，在中央专项彩票公益金的支持下，由中国出生缺陷干预救助基金会与中国医学科学院基础医学研究所共同编写本书。本书的编写团队是由张学教授带头组成的教学团队，该团队主要成员在相关领域从事研究和教学工作多年，具有较深的专业造诣。在编写过程中，也尽可能保证知识的系统性、全面性及通俗性。该教材主要定位于基层临床医学工作者，但其具有的广度和深度，也是不同层次、不同需求的从事医学遗传学研究、教学和临床医生们值得一读的工具书。

第一部分 遗传学基本概念

1. 遗传病 (genetic diseases)	3
2. 染色体病 (chromosomal abnormalities)	3
3. 单基因病 (single-gene disorders)	3
4. 多因子病 (multifactorial disorders)	3
5. 体细胞遗传病 (acquired somatic genetic disease)	3
6. 线粒体遗传病 (mitochondrial diseases)	3
7. 染色质 (chromatin)	3
8. 染色体 (chromosome)	3
9. 染色单体 (chromatid)	4
10. 常染色质 (euchromatin)	4
11. 异染色质 (heterochromatin)	4
12. 着丝粒 (centromere)	4
13. 端粒 (telomere)	4
14. 同源染色体 (homologous chromosome)	4
15. 姐妹染色单体 (sister chromatin)	4
16. 联会 (synapsis)	4
17. 联会复合体 (synaptonemal complex)	4
18. 染色体组 (chromosome set)	5
19. 单倍体 (haploid)	5
20. 二倍体 (diploid)	5
21. 染色体数目异常 (chromosomal numerical abnormalities)	5
22. 整倍体 (euploid)	5
23. 非整倍体 (aneuploid)	5
24. 亚二倍体 (hypodiploid)	5
25. 超二倍体 (hyperdiploid)	5

26. 染色体不分离 (chromosomal nondisjunction)	6
27. 染色体结构畸变 (chromosomal structural abnormalities)	6
28. 相互易位 (reciprocal translocation)	6
29. 罗伯逊易位 (Robersonian translocation)	6
30. 等臂染色体 (isochromosome)	6
31. 莱昂假说 (Lyon hypothesis)	6
32. 基因组 (genome)	7
33. 小卫星 DNA (minisatellites DNA)	7
34. 微卫星 DNA (microsatellites DNA)	7
35. 单核苷酸多态性 (single nucleotide polymorphisms, SNPs)	7
36. 拷贝数变异 (copy number variation)	7
37. 基因 (gene)	7
38. 外显子 (exon)	7
39. 内含子 (intron)	8
40. 基因座 (locus)	8
41. 等位基因 (allele)	8
42. 基因型 (genotype)	8
43. 表现型 (phenotype)	8
44. 纯合子 (homozygote)	8
45. 杂合子 (heterozygote)	8
46. 双重杂合子 (double heterozygotes)	8
47. 复合杂合子 (compound heterozygotes)	8
48. 系谱图 (pedigree)	8
49. 先证者 (proband)	9
50. 常染色体显性遗传 (autosomal dominant inheritance)	9
51. 常染色体隐性遗传 (autosomal recessive inheritance)	9
52. X 连锁显性遗传 (X-linked dominant inheritance)	9
53. X 连锁隐性遗传 (X-linked recessive inheritance)	9
54. Y 连锁遗传 (Y-linked inheritance)	9
55. 母系遗传 (maternal inheritance)	9
56. 单倍剂量不足 (haploinsufficiency)	9

57. 显性负效应 (dominant negative effect)	10
58. 外显率 (penetrance)	10
59. 表现度 (expressivity)	10
60. 亲缘系数 (relationship coefficient)	10
61. 近亲 (consanguinity)	10
62. 遗传异质性 (genetic heterogeneity)	10
63. 基因多效性 (pleiotrophism)	10
64. 遗传早现 (genetic anticipation)	11
65. 遗传印记 (genetic imprinting)	11
66. 修饰基因 (modifier gene)	11
67. 基因组病 (genomic disorders)	11
68. 单亲二体 (uniparental disomy)	11
69. 微缺失综合征 (microdeletion syndrome)	11
70. 密码子 (genetic code)	11
71. 错义突变 (missense mutation)	12
72. 无义突变 (nonsense mutation)	12
73. 同义突变 (samesense mutation)	12
74. 剪接突变 (splicing mutaiton)	12
75. 整码突变 (in-frame mutation)	12
76. 移码突变 (frameshift mutation)	12
77. 动态突变 (dynamic mutation)	12
78. 新生突变 (de novo mutation)	13
79. 嵌合 (mosacism)	13
80. 生殖腺嵌合 (gonadal/germline mosaicism)	13
81. 体细胞嵌合 (somatic mosaicism)	13
82. 假常染色体区 (pseudoautosomal region)	13
83. 遗传度 (heritability)	13
84. 易感性 (susceptibility)	13
85. 易患性 (liability)	13
86. 连锁不平衡 (linkage disequilibrium)	13
87. 比较基因组杂交 (comparatice genome hybridization)	14

88. 遗传平衡定律 (Hardy-Weinberg equilibrium law)	14
89. 杂合性丢失 (loss of heterozygosity, LOH)	14
90. 全基因组关联分析 (genome-wide association study)	14

第二部分 遗传病相关基础知识

一、遗传病的概念	17
91. 什么是遗传?	17
92. “龙生龙, 凤生凤”即体现了“遗传”的概念吗?	17
93. “一龙生九子, 九子各不同”是与“遗传”相悖的吗?	17
94. 什么是遗传病?	18
95. 遗传病的主要特点是什么?	18
96. 先天性疾病一定是遗传病吗?	18
97. 如何确定某种先天性疾病是否是遗传病?	19
98. 家族性疾病一定是遗传病吗?	19
99. 如何确定某种家族性疾病是否是遗传病?	19
100. 父母都正常, 孩子为什么会患遗传病?	19
101. 人类遗传病有哪些种类?	20
102. OMIM 是什么?	20
103. 为什么要收集家族史?	21
104. 收集家族史应该收集哪些资料?	21
二、医学遗传学发展简史	21
105. 孟德尔的主要贡献是什么?	21
106. 基因的分离定律指的是什么?	22
107. 基因的自由组合定律指的是什么?	23
108. 基因的连锁与互换规律指的是什么?	23
109. I 型短指的发现历程?	24
110. 先天代谢异常是指什么?	25
111. 什么是低渗染色体制片技术?	25
112. 染色体显带技术的价值是什么?	25
113. 聚合酶链反应技术发明的意义是什么?	26
114. “人类基因组计划”是什么?	26

115. “人类基因组计划”的意义是什么?	27
三、人类染色体与染色体畸变	27
116. 染色体是什么? 它们位于哪里?	27
117. 人类的染色体数目是固定的吗?	27
118. 染色体核型是什么? 如何正确解读?	28
119. 染色体畸变的原因是什么?	30
120. 染色体数目异常产生的原因是什么?	30
121. 染色体结构畸变产生的原因是什么?	31
122. 染色体结构畸变有哪些类型?	31
123. 染色体缺失是什么?	32
124. 染色体重复是什么?	33
125. 染色体倒位是什么?	33
126. 染色体易位是什么?	34
127. 环状染色体是什么?	35
128. 等臂染色体是什么?	35
四、基因与基因组	35
129. “基因”是什么? 它们是真实存在的吗? 位于哪里?	35
130. “一个基因一种酶”主要指什么?	36
131. “一个基因一种蛋白质”主要指什么?	36
132. “一个基因一条多肽链”主要指什么?	36
133. DNA 是什么? DNA 和基因有什么关系?	37
134. DNA 双螺旋结构的生物学意义是什么?	38
135. 基因是如何分类的?	38
136. 基因的基本结构是怎样的? 为何叫“割裂基因”?	38
137. 什么是中心法则?	39
138. 基因表达指的是什么?	39
139. 真核生物的基因表达调控是如何实现的?	39
140. 什么是人类基因组?	40
141. 人类核基因组主要的组成成分是什么?	40
142. 编码基因和非编码基因分别是什么?	41
143. RNA 基因有哪些? RNA 基因是否与人类疾病相关?	41

五、遗传变异与基因突变	41
144. 人类基因组主要有哪些遗传多态性?	41
145. 分子遗传标记是什么? 主要有哪些?	41
146. RFLP 是什么?	42
147. STR 是什么?	43
148. SNP 是什么?	43
149. CNV 是什么?	43
150. 基因突变的类型主要有哪些?	44
151. 错义突变是什么? 它与疾病的关系是什么?	44
152. 无义突变是什么? 它与疾病的关系是什么?	45
153. 移码突变是什么? 它与疾病的关系是什么?	45
154. 剪接突变是什么? 它与疾病的关系是什么?	46
155. 动态突变是什么? 它与疾病的关系是什么?	46
156. 同义突变是什么? 它与疾病的关系是什么?	46
157. 近端调控区突变是什么? 它与疾病的关系是什么?	46
158. 远端调控区突变是什么? 它与疾病的关系是什么?	47
159. CNV 与人类疾病的关系是什么?	47
160. 为什么基因会发生突变?	47
161. 什么叫基因组病?	48
六、遗传方式	48
162. 常染色体显性遗传的系谱特点是什么?	48
163. 常染色体显性遗传的家系中为什么致病基因突变携带者不患病?	49
164. 来自同一个家系、患同一种常染色体显性遗传病的病人为什么病情有 轻有重?	49
165. 来自同一个家系、患同一种常染色体显性遗传病的病人为什么有时受 累器官都不同?	49
166. 表型正常的夫妻为什么会生出患常染色体显性遗传病的孩子?	50
167. 表型正常的夫妻育有一个常染色体显性遗传病患儿, 他们再次生育需要 注意什么?	50
168. 常染色体隐性遗传的系谱特点是什么?	50
169. 表型正常的夫妻为什么会生出患常染色体隐性遗传病的孩子?	51

170. 表型正常的夫妻育有一个常染色体隐性遗传病患儿, 他们再次生育需要注意什么?	51
171. X 染色体显性遗传的系谱特点是什么?	51
172. 从系谱图如何判断是常染色体显性遗传还是 X 连锁显性遗传?	52
173. 表型正常的夫妻为什么会生出患 X 染色体显性遗传病的孩子?	52
174. 表型正常的夫妻育有一个 X 染色体显性遗传病患儿, 他们再次生育需要注意什么?	52
175. X 染色体隐性遗传的系谱特点是什么?	53
176. 表型正常的夫妻为什么会生出患 X 染色体隐性遗传病的孩子?	53
177. 表型正常的夫妻育有一个 X 染色体隐性遗传病患儿, 他们再次生育需要注意什么?	54
178. X 染色体隐性遗传病什么情况下会出现女性病人?	54
179. X 染色体隐性遗传病的女性携带者 (杂合子) 为什么也会有该病表型?	54
180. Y 连锁的系谱特点是什么?	55
181. 典型的 Y 连锁家系中出现女性病人, 可能的原因是什么?	56
182. 某遗传病家系内病人表型差异很大, 可能的原因是什么?	56
183. 某常染色体显性遗传病家系内某致病基因携带者表型正常, 可能的原因是什么?	56
184. 某些遗传病只有在母亲 (父亲) 患病时, 疾病才会向后代传递, 为什么? ...	57
185. 一对表型正常的夫妇连续生育两个常染色体显性遗传病的患儿, 可能的原因是什么?	57
186. 一方为某单基因遗传病病人的一对夫妻育有一个该病患儿, 该患儿成年后与群体中个体随机婚配, 他们的孩子是否有患病风险? 为什么?	58
187. 患某成年期发病单基因遗传病的个体与群体中个体随机婚配, 他们所生育孩子是否会患该病? 是否也是成年期发病? 病情的轻重程度是否可以预测?	58
188. 某遗传病家系中, 致病基因突变携带者不是全都患病, 为什么?	59
七、线粒体遗传	59
189. 线粒体基因组的组成成分是什么?	59
190. 线粒体遗传的系谱特点是什么?	60
191. 线粒体基因的突变率很高, 为什么?	60
192. 线粒体基因的突变类型有哪些?	60

193. 线粒体基因突变的修复机制是怎样的?	61
八、群体遗传	61
194. 遗传平衡定律是什么?	61
195. 影响遗传平衡的因素有哪些?	61
196. 遗传负荷是什么? 影响遗传负荷的因素有哪些?	62
九、出生缺陷相关问题	62
197. 表型正常的夫妻为什么会生育出生缺陷的孩子?	62
198. 出生缺陷发生的原因是什么?	62
199. 出生缺陷的发生率有多高?	63
200. 一对正常的夫妻在生育第一胎时应该得到怎样的生育指导以预防出生缺陷患儿的出生?	63
201. 出生缺陷具有什么样的临床特征?	63
202. 出生缺陷可以预防吗?	63
203. 如何诊断出生缺陷?	64
204. 导致出生缺陷的遗传因素有哪些?	64
205. 哪些出生缺陷可以预防?	64
206. 一对表型正常的夫妻第一胎为出生缺陷的患儿, 第二胎也为出生缺陷患儿的再发风险有多大?	65
207. 一对表型正常的夫妻第一胎为正常, 第二胎生出出生缺陷患儿的风险有多大?	66
十、肿瘤相关问题	67
208. 肿瘤是遗传性疾病吗?	67
209. 肿瘤发生的遗传学基础有哪些?	67
210. 遗传性肿瘤综合征有哪些特点?	67
211. 癌基因在肿瘤发生中的作用是什么?	68
212. 抑癌基因在肿瘤发生中的作用是什么?	68
213. 肿瘤的“二次打击学说”是什么意思?	68
214. 基因杂合性丢失与肿瘤发生的关系是什么?	68
215. 为什么说肿瘤的发生是个“多步骤过程”?	69
216. 遗传性肿瘤综合征的病人其一级亲属的患病风险肯定比一般群体高吗?	69

十一、多基因遗传	69
217. 父母身高接近群体平均值, 孩子们会出现极高或极矮的吗?	69
218. 为什么有高血压家族史的人更易患高血压?	70
219. 多基因遗传病中易患性是什么含义?	70
220. 多基因遗传病发病中遗传因素所起作用的大小叫遗传度, 它是如何 估算的?	71
221. 影响多基因遗传病再发风险估计的因素都有哪些?	71
十二、免疫与遗传	71
222. 为什么 HLA 在人群中表现出高度遗传多态性?	71
223. ABO 红细胞遗传系统的组成是什么?	72
224. 孟买型血型系统是如何组成的?	73
225. Rh 血型的遗传机制是什么?	74
十三、药物代谢与遗传	74
226. 为什么同一药物对患有同一疾病的不同病人具有不同的疗效?	74
227. 药物不良反应的遗传学基础是什么?	74
228. 药物基因组学在新药开发中的应用前景有哪些?	75
229. 影响个体化治疗效果的遗传因素有哪些?	75
十四、遗传病诊断相关问题	75
230. 遗传病的诊断与常见病的诊断有什么不同?	75
231. 遗传病的诊断有哪些特殊方法?	76
232. 染色体检查的适应证是什么?	76
233. 染色体检查都有哪些方法?	77
234. 什么是染色体非显带和显带技术?	77
235. 什么是荧光原位杂交?	77
236. 什么是染色体涂染?	77
237. 什么是比较基因组杂交?	77
238. 生化筛查的结果可以确诊遗传病吗?	78
239. 基因筛查的适应证是什么?	78
240. 家系分析对遗传病的诊断有什么作用?	78
241. 遗传病临床诊断的过程是什么?	78
242. 产前诊断的对象是什么?	79

243. 产前诊断的方法都有哪些?	79
244. 产前诊断的指征是什么?	80
245. 产前诊断的时间窗口有特殊要求吗?	80
246. 遗传病病人或有遗传病家族史者在怀孕前应做哪些准备?	80
247. 遗传病产前诊断的程序是什么?	81
248. 什么样的遗传病应该做产前诊断?	81
249. 基因诊断的主要技术方法有哪些?	82
250. 什么是聚合酶链反应 PCR?	82
251. 什么是多重连接探针扩增技术 MLPA?	84
252. 什么是 Sanger 测序?	84
253. 什么是全外显子组测序 WES?	85
254. 什么是全基因组测序 WGS?	85
255. 什么是 SNP 芯片技术?	86
256. 什么是植入前遗传学诊断 PGD?	86
257. 什么是植入前遗传学筛查 PGS?	86
十五、遗传病的治疗相关问题	87
258. 遗传病治疗的目的是主要策略是什么?	87
259. 遗传病药物治疗主要的治疗手段是什么?	87
260. 遗传病能通过限制饮食达到治疗效果吗?	87
261. 遗传病的基因治疗策略是什么?	88
262. 遗传病基因治疗的种类有哪些?	88
263. 哪些遗传病适合进行基因治疗?	88
264. 转基因治疗存在哪些风险?	89
十六、遗传咨询相关问题	89
265. 什么是遗传咨询?	89
266. 什么人需要做遗传咨询?	90
267. 什么时间应该做遗传咨询?	90
268. 遗传咨询可以解决的主要问题是什么?	90
269. 遗传咨询主要针对哪些方面?	90
270. 遗传病产前咨询的时间有限制吗?	91
271. 遗传咨询师如何对染色体病做出再发风险评估?(一般原则)	91

272. 遗传咨询师如何对常染色体显性遗传病做出再发风险评估?	92
273. 遗传咨询师如何对常染色体隐性遗传病做出再发风险评估?	92
274. 遗传咨询师如何对 X 连锁隐性遗传病做出再发风险评估?	92
275. 遗传咨询师如何对 X 连锁显性遗传病做出再发风险评估?	93
276. 什么是遗传病的新生儿筛查?	93
277. 为什么要做遗传病新生儿筛查?	93
278. 任何遗传病都可以做新生儿筛查吗?	94
279. 新生儿筛查的方法都有哪些?	94
280. 什么是遗传病的杂合子筛查?	94
281. 再发风险指的是什么?	95
282. 如何评估一种遗传病的再发风险?	95
283. 一对正常夫妇生育过一个患遗传病的孩子, 再次生育时应该怎么做?	95

第三部分 遗传病举例

一、染色体病	99
284. 什么是唐氏综合征?	99
285. 什么是 18-三体综合征?	99
286. 什么是 13-三体综合征?	100
287. 什么是特纳 (Turner) 综合征?	100
288. 什么是克兰费尔特 (Klinefelter) 综合征?	101
289. 什么是猫叫综合征?	101
290. 什么是 Wolf 综合征?	102
291. 什么是 Prader Willi 综合征?	102
292. 什么是天使综合征?	103
二、单基因遗传病	103
293. 什么是苯丙酮尿症?	103
294. 什么是尿黑酸尿症?	104
295. 什么是家族性高胆固醇血症?	104
296. 什么是戈谢病?	105
297. 什么是白化病?	106
298. 什么是肾上腺脑白质营养不良?	106

299. 什么是高苯丙氨酸血症?	107
300. 什么是原发性肉碱缺乏症?	108
301. 什么是短链酰基辅酶 A 脱氢酶缺乏症?	108
302. 什么是 3-甲基巴豆酰辅酶 A 缺乏症?	109
303. 什么是甲基丙二酸血症?	109
304. 什么是丙酸血症?	110
305. 什么是瓜氨酸血症 I 型?	110
306. 什么是瓜氨酸血症 II 型?	111
307. 什么是同型半胱氨酸血症?	112
308. 什么是戊二酸血症 I 型?	112
309. 什么是戊二酸血症 II 型?	112
310. 什么是极长链酰辅酶 α 脱氢酶缺乏症?	113
311. 什么是肉碱棕榈酰转移酶缺乏症 (I、II)?	113
312. 什么是先天性甲状腺功能减低症?	114
313. 什么是异戊酸血症?	115
314. 什么是 β -酮硫解酶缺乏症?	115
315. 什么是精氨酸血症?	116
316. 什么是高甲硫氨酸血症?	116
317. 什么是高脯氨酸血症?	117
318. 什么是异丁辅酶 A 脱氢酶缺乏症?	117
319. 什么是法布里病?	117
320. 什么是酪氨酸血症?	118
321. 什么是丙二酸血症?	120
322. 什么是枫糖尿症?	120
323. 什么是 4-羟丁酸血症?	121
324. 什么是神经节苷脂贮积病?	121
325. 什么是多巴反应性肌张力不全?	122
326. 什么是果糖 1,6-二磷酸酶缺乏症?	122
327. 什么是糖原累积病?	123
328. 什么是亚甲基四氢叶酸还原酶缺乏症?	124
329. 什么是低镁血症?	124

330. 什么是鸟氨酸氨甲酰转移酶缺乏症?	125
331. 什么是硫嘌呤甲基转移酶缺乏症?	126
332. 什么是家族性肥厚型心肌病?	126
333. 什么是扩张性心肌病?	127
334. 什么是长 Q-T 综合征?	127
335. 什么是囊性纤维化?	128
336. 什么是原发性纤毛不动症?	128
337. 什么是 α_1 -抗胰蛋白酶缺乏症?	129
338. 什么是遗传性铁治疗不应性贫血?	129
339. 什么是先天性红系发育异常性贫血?	130
340. 什么是先天性巨结肠?	130
341. 什么是成人型多囊肾?	131
342. 什么是遗传性肾炎?	132
343. 什么是家族性低磷酸血症?	133
344. 什么是先天性肾上腺皮质增生症?	134
345. 什么是 Kabuki 综合征?	134
346. 什么是腺苷脱氨酶缺乏症?	135
347. 什么是无丙种球蛋白血症?	136
348. 什么是毛细血管扩张性共济失调?	137
349. 什么是 46, XX 性发育异常?	138
350. 什么是 46, XY 性发育异常?	138
351. 什么是 Y 染色体微缺失综合征?	138
352. 什么是脆性 X 综合征?	139
353. 什么是肝豆状核变性?	140
354. 什么是脊髓小脑共济失调?	141
355. 什么是异染性白质营养不良症?	143
356. 什么是假肥大型肌营养不良?	144
357. 什么是亨廷顿舞蹈病?	145
358. 什么是神经纤维瘤?	145
359. 什么是结节性硬化症?	146
360. 什么是强直性肌营养不良症?	147