



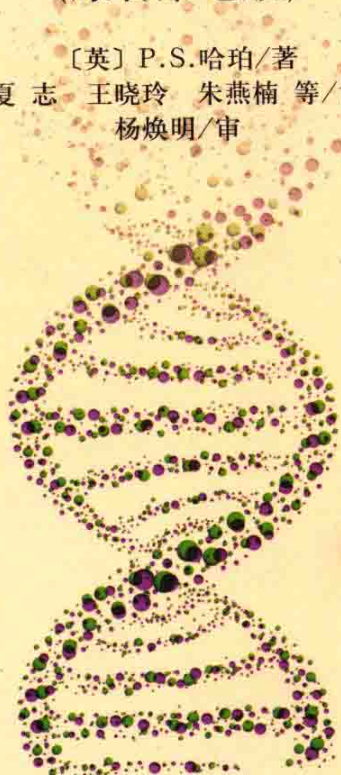
CRC Press
Taylor & Francis Group

PRACTICAL GENETIC COUNSELLING

实用遗传咨询

(原著第七版)

[英] P.S.哈珀/著
夏志 王晓玲 朱燕楠 等/译
杨焕明/审



科学出版社

实用遗传咨询

Practical Genetic Counselling

(原著第七版)

[英] P.S. 哈珀 著

夏 志 王晓玲 朱燕楠 等 译

杨焕明 审

科学出版社

北 京

图字: 01-2016-8748 号

内 容 简 介

本书是经久不衰的《实用遗传咨询》原著第七版,作者在原有版本的框架之内更新了常见遗传病的遗传学、新的分子生物学技术、无创产前检测、遗传学发展中的社会和伦理问题、人类基因组计划的意义及相关技术的发展等内容;还加入了诸多与遗传咨询有关的实用信息。

本书是遗传咨询师、临床医师和医学遗传学家的实用指导手册,也是专科护士、遗传学实验室工作人员以及伦理学家、社会学家案头必备的参考资料。

Practical Genetic Counselling/Peter S. Harper
©2017 by Taylor & Francis Group, CRC Press.
All Rights Reserved.

Authorised translation from the English language edition published by CRC Press, a member of the Taylor & Francis Group.

本书封面贴有Taylor & Francis集团防伪标签,未贴防伪标签属未获授权的非法行为。

图书在版编目(CIP)数据

实用遗传咨询/(英)P.S.哈珀(Peter S. Harper)著;夏志等译.—北京:科学出版社,2017.8

书名原文:Practical Genetic Counselling

ISBN 978-7-03-053530-6

I. ①实… II. ①P… ②夏… III. ①遗传咨询 IV. ①R394

中国版本图书馆CIP数据核字(2017)第124865号

责任编辑:刘超/责任校对:彭涛
责任印制:肖兴/封面设计:无极书装

科学出版社 出版

北京东黄城根北街16号

邮政编码:100717

<http://www.sciencep.com>

三河市骏立印刷有限公司印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2017年8月第一版 开本:720×1000 1/16

2017年11月第二次印刷 印张:23 1/4

字数:470 000

定价:138.00元

(如有印装质量问题,我社负责调换)

译者名单

审 校 杨焕明

译 者 (按姓氏汉语拼音排序)

阿 叁	陈冬娜	陈卉爽	邓建莲	黄 辉
冀治鸿	康 辉	李劭源	李 杨	邱 思
宿 艳	王晓玲	王岩岩	吴 静	夏 志
杨焕明	袁 玮	张 丽	赵 毅	朱燕楠

序言

这是《实用遗传咨询》的第七版，也是最后一版，至少是以此方式呈现给读者的最后一版。本书的大部分内容来自多年直接从事遗传咨询并解决其问题的工作者积累的经验。由于我已经不再活跃于临床实践领域，与其由我来继续本书的更新，不如以此为最终版本来代表我所认为的现今遗传咨询的主要基础。

本书第一版面世距今已有 30 年，而我从事医学遗传学工作更是超过了 40 年。在此期间，就我们的能力而言，变化是令人惊叹的。回顾以往，在我刚开始入行的时候并没有产前诊断，也几乎没有携带者检测而仅有症状前检测，而且人类分子遗传学尚未问世，突变检测和相关 DNA 标记的应用也不存在，现在看来这一切是如此不可思议。

不过在其他很多方面情况仍保持不变。患者家庭向我们抛出的问题和疑惑大体相同，遗传咨询帮助他们的主要模式也一样。实验室研究的新进展在很大程度上扩展了我们的能力，但是并没有消除对实用遗传咨询及临床遗传学的需求，仍必须依赖这些长期建立的基础，以及切合实际的健康心理学原则。

我写作本书最初的目的是为那些并非该领域专家的人做参考，但是惊讶地发现它对于那些医学遗传学工作者也很有用，特别是对受训者和越来越多的非医学遗传咨询师来说。我觉得这是因为本书篇幅简短，语言简练，而且从未试图提供那些只能在卷帙繁冗的参考书中找到的细节。

最后一点让我特别高兴，这本书（通常是译本）在世界各地被广泛使用，包括在那些以前不存在遗传咨询或咨询方式迥异的国家。这些国家的读者向我表示感激时经常让我受宠若惊。我希望《实用遗传咨询》能为业界同仁之间创造更密切的联系做出贡献。

P. S. 哈珀

英国加的夫大学

2010 年 2 月

致谢

和以前的版本一样,我要感谢加的夫大学的同事们,他们提供了宝贵的建议和意见。特别感谢 Angus Clarke,他对每一章最后的参考文献做出了很大贡献。感谢 Selwyn Roberts 在细胞遗传学咨询方面和 Buddug Williams 在网络信息方面给予的帮助。

许多人都给我建议和改正意见,其中令我感到特别荣幸的是收到医学遗传学的先驱之一 F. Clarke Fraser 博士的详细注释。

出版商 Hodder Arnold 和美国牛津大学出版社一直不遗余力地提供行之有效的帮助,直到本书以最终形式呈现在读者面前。我最要感谢的是 Joanne Rickards,她为整理书稿和准备出版提供了很大的帮助。

目录

第一篇 遗传咨询导论

第1章 遗传咨询简介

“遗传咨询”是指什么?

遗传咨询的起源和发展

构建家系图

诊断信息

遗传风险评估

风险评估的基础

沟通和遗传咨询

遗传咨询的后续工作

参考文献

第2章 孟德尔遗传病的遗传咨询

引言

常染色体显性遗传

常染色体隐性遗传

X连锁遗传病

线粒体遗传

参考文献

第3章 常见病的遗传咨询

引言

常见病的遗传基础

多因素遗传的一般规律

经验风险数据

遗传易感性的分子基础

参考文献

第4章 染色体异常

引言

3

3

3

5

8

9

12

14

16

18

22

22

24

30

37

46

49

51

51

51

54

56

57

58

59

59

染色体术语	60
人群中染色体异常的发病率	63
三体综合征	64
性染色体异常	67
染色体易位	68
倒位	71
嵌合体	71
缺失	72
微缺失综合征	72
单亲二倍体	73
等臂染色体	74
遗传性脆性位点	74
正常变异	74
参考文献	74
第5章 分子遗传学与遗传咨询	76
引言	76
实验室层面	76
人类基因组计划	78
遗传病突变的分子基础	78
分子遗传学的临床应用	79
参考文献	84
第6章 畸形学与遗传综合征	86
引言	86
定义	87
畸形儿的诊断方法	87
症状诊断及临床干预	89
畸形综合征的病原学基本原则	89
畸形综合征中的遗传再发风险	91
计算机化数据库	94
参考文献	95
第7章 携带者检测与遗传预测	96
引言	96
什么是“携带者”?	96
常染色体隐性遗传病的携带者检测	98
常染色体显性遗传病的携带者检测	100

X 连锁遗传病的携带者检测	102
携带者检测的方法	104
参考文献	106
第 8 章 产前检测与生殖方向的医学遗传学应用	107
引言	107
产前检测标准及适应证	108
羊膜穿刺	109
绒毛膜绒毛取样	113
染色体病及产前检测	113
结构畸形	116
21- 三体综合征产妇血清学筛查	119
X 连锁遗传病	119
先天性代谢异常	120
分子产前检测	121
胎儿血液及组织样本	121
胚胎植入前检测	121
母血胎儿 DNA 分析	122
双胎及产前检测	122
孕妇的遗传咨询	123
参考文献	124
第 9 章 遗传咨询中的特殊问题	125
近亲婚配	125
亲子鉴定和血缘关系鉴定	133
双胞胎	134
医学遗传学的法律问题	136
参考文献	137
第 10 章 临床遗传咨询	138
引言	138
环境	138
设备	139
家系图和记录	139
遗传咨询服务	139
死胎和终止妊娠后的咨询	142
遗传学和互联网	142
遗传咨询的支撑	143

遗传登记	146
遗传病的治疗	148
参考文献	149

第二篇 特定器官系统的遗传咨询

第 11 章 神经肌肉系统	153
肌营养不良	153
先天性肌病	156
代谢性肌病	156
强直性肌营养不良	157
高热肌病	159
重症肌无力	159
脊髓性肌萎缩	160
运动神经元病	161
腓骨肌萎缩病	161
其他遗传性神经疾病	162
参考文献	162
第 12 章 中枢神经系统	164
引言	164
Huntington 病	164
Parkinson 病	170
其他不自主运动障碍	170
遗传性共济失调	171
遗传性痉挛性截瘫	172
其他伴痴呆的遗传性退行性疾病	172
多发性硬化症	172
脊髓空洞症	172
神经纤维瘤病	172
Von Hippel-Lindau 综合征	173
结节性硬化症	173
癫痫	174
发作性睡病	176
颅内动脉瘤和卒中	176
偏头痛	177
脑瘫	177

神经管缺陷	178
脑积水	179
其他中枢神经系统结构畸形	180
中枢神经系统退行性代谢病	181
参考文献	182
第 13 章 精神功能疾病	184
引言	184
痴呆	184
智力低下	187
行为失常	194
主要的精神疾病	195
参考文献	197
第 14 章 骨与结缔组织	198
原发性骨发育不良	198
骨硬化症	202
多发性外生骨疣（骨干性续连症）	202
肢体缺陷	203
结缔组织病	205
关节炎和关节病	208
各种骨骼综合征	212
参考文献	213
第 15 章 口腔与颅面	215
引言	215
牙齿	215
唇腭裂	216
其他口腔疾病	218
颅面疾病	219
参考文献	221
第 16 章 皮肤	222
引言	222
皮肤色素沉着及相关疾病	224
银屑病	226
特应性湿疹	226
鱼鳞病	226

掌跖角化病（胼胝症）	227
大疱性表皮松解症	228
外胚层发育不良	228
色素痣	228
秃发	229
黑棘皮病	229
皮肤瘤	230
参考文献	231
第 17 章 眼病	232
引言	232
脉络膜视网膜变性	233
眼球震颤	235
色觉	235
Leber 视神经萎缩	235
角膜营养不良	236
视网膜脱落	236
视网膜母细胞瘤	237
白内障	238
青光眼	238
屈光不正	239
虹膜异色症	240
眼睛颜色	240
斜视	240
遗传性上睑下垂	240
眼球发育缺陷	240
参考文献	242
第 18 章 耳聋	243
引言	243
重度先天性感音神经性耳聋	243
轻度到中度耳聋	246
耳聋相关的其他综合征	246
外耳畸形	247
Ménière 病	247
参考文献	247

第 19 章 心血管与呼吸系统	249
心血管疾病	249
先天性心脏病	249
心肌病	254
冠心病	255
动脉瘤和相关的血管缺陷	257
高血压	258
淋巴疾病	258
风湿热	258
呼吸系统疾病	259
囊性纤维化	259
肺部微囊藻病	260
Kartagener 综合征	260
哮喘和特应性	260
肺气肿和慢性阻塞性肺病	260
类肉状瘤病	260
肺癌	261
先天性喉部和气管缺陷	261
参考文献	261
第 20 章 胃肠道消化系统	262
引言	262
先天性食管闭锁	262
膈疝	262
小儿幽门狭窄	263
脐疝和腹裂	263
肠闭锁和肠扭转	264
消化性溃疡	264
萎缩性胃炎和恶性贫血	264
乳糜泻	264
胃肠道酶缺陷	265
遗传性胰腺炎	265
囊性纤维化	265
胆石症	265
肠套叠	265
炎症性肠病	266
家族性腺瘤性息肉病和结肠癌	266

Hirschsprung 病	266
肛门闭锁	267
遗传性肝病	267
参考文献	269
第 21 章 肾与泌尿系统	271
多囊肾	271
其他遗传性肾病	273
泌尿道畸形	275
肾结石	276
肾脏肿瘤	277
参考文献	277
第 22 章 内分泌与生殖系统	279
糖尿病	279
垂体疾病	281
甲状腺疾病	282
甲状旁腺疾病	283
多发性内分泌瘤	283
先天性肾上腺增生症(肾上腺综合征)	284
性腺功能减退以及相关疾病	284
不育	285
反复流产	287
其他生殖问题	288
参考文献	288
第 23 章 先天性代谢缺陷	290
引言	290
氨基酸代谢病	292
Bartter 综合征	293
半乳糖血症	293
神经鞘脂贮积症	293
糖原贮积症	294
高脂血症	294
卟啉病	294
假胆碱酯酶缺乏症	294
药物遗传学	295
脂肪酸代谢缺陷与婴儿猝死	295

参考文献	295
第 24 章 血液和免疫系统	297
血红素蛋白结构和合成异常	297
其他红细胞疾病	298
白细胞和血小板	300
免疫缺陷疾病	300
传染病的遗传问题	301
血友病	302
其他凝血障碍	303
参考文献	304
第 25 章 肿瘤的遗传风险	305
引言	305
肿瘤的分子遗传基础	306
符合孟德尔遗传方式的肿瘤综合征	307
遗传咨询和常见肿瘤	309
易患恶性肿瘤的遗传性综合征	313
胚胎和婴幼儿肿瘤	314
白血病及相关疾病	315
参考文献	317
第 26 章 环境危害	318
引言	318
先天性感染	318
药物与畸形	320
辐射的遗传效应	323
参考文献	325
第三篇 遗传咨询的未来	
第 27 章 遗传咨询和遗传筛查的群体问题	329
引言	329
遗传咨询更广泛的问题	330
遗传病的群体筛查	334
小结	338
参考文献	338
第 28 章 遗传学和社会	340

引言	340
遗传检测的问题	340
遗传咨询的目标和结果衡量	343
隐私和保密	344
优生学及遗传学的滥用	344
小结	345
参考文献	346
附录 遗传咨询关联信息	348
词汇表	351

第一篇

遗传咨询导论