

<<临床遗传学>>

图书基本信息

书名：<<临床遗传学>>

13位ISBN编号：9787117127998

10位ISBN编号：7117127996

出版时间：2010-7

出版单位：人民卫生出版社

作者：韩骅 等主编

页数：498

版权说明：本站所提供下载的PDF图书仅提供预览和简介，请支持正版图书。

更多资源请访问：<http://www.tushu007.com>

## &lt;&lt;临床遗传学&gt;&gt;

## 前言

医学科学是生命科学的重要组成部分，基础医学和临床医学又是医学的重要组成部分。

医学科学依赖于其他自然科学的发展。

基础医学教育与临床医学实践的有机结合，是医学教育学家和广大临床医学工作者多年关注而尚未很好解决的问题。

在我国，尽管已经形成了相对独立的基础医学与临床医学相结合的教育体系，但基础医学教材主要依靠基础学科专家编写，教学计划分为基础教学和临床教学两个相对独立的阶段，使基础医学和临床医学教学在时间和讲授方面易于脱节，难以体现各学科理论知识的系统性和完整性，对全面掌握医学科学知识甚为不利。

我国是一个发展中的人口大国，由于历史的原因，医学和医学教育的发展与国外发达国家仍有一定差距，特别是基础医学研究差距较大，临床医学的发展与国外比较接近，甚至某些方面还具有优势，但我们临床中所用的药物、诊断仪器与试剂大都来自国外，我国的临床医师能够从解读生命现象的本质和疾病的发展规律从事临床医学实践活动者较少，中、青年医师更是如此。

随着自然科学的快速发展，基础医学和临床医学各学科在相互依赖、相互渗透、共同发展的同时，又有各自的发展特征，迫切需要给临床医师提供新的基础知识和从临床角度应用基础知识解决问题的能力。

为了整合基础医学与临床医学知识，卫生部教材办公室和人民卫生出版社组织国内相关学科专家编写了《临床基础医学精读系列》丛书，该套丛书不同于传统教材和大型学术专著，力求体现“精读”和“实用”，贴近临床，同时体现“科学性”和“创新性”的结合，贯彻“逆向思维和横向思维”于编写过程之中。

## <<临床遗传学>>

### 内容概要

全书共分两部分。

第一部分着重介绍医学遗传学的基本理论，包括遗传和遗传病的细胞及分子基础、孟德尔遗传和孟德尔遗传病、多基因遗传病的分子基础、线粒体遗传病的分子基础、肿瘤遗传学和药物遗传学等章节；第二部分逐一介绍各系统常见遗传病的临床表现、诊断、治疗、预后，尤其着重介绍各典型病例的遗传方式和再发风险估计。

本书既为临床医师提供了一本诊断和治疗各种常见遗传病的参考手册，又可使各科医师的遗传咨询服务“有据可依”。

全书内容翔实，论述简明扼要，实用性强，力求体现现代医学最新研究成果在临床实践中的直接应用。

。

## &lt;&lt;临床遗传学&gt;&gt;

## 书籍目录

第一章 遗传和遗传病的细胞及分子基础 第一节 生殖细胞遗传——配子形成与受精 一、减数分裂 二、精子和卵子的生成 三、受精 第二节 遗传的细胞基础——人类染色体 一、染色质与染色体 二、染色体的形态结构 三、染色体数目及分组 四、核型的描述 第三节 染色体畸变 一、染色体畸变产生的原因 二、染色体畸变的类型 三、染色体异常的流行病学 四、染色体病的诊断 五、染色体检查指征 六、染色体病的遗传咨询 第四节 常见的染色体病 一、21三体综合征 二、18三体综合征 三、13三体综合征 四、猫叫综合征 五、先天性睾丸发育不全综合征 六、先天性卵巢发育不全综合征 七、脆性X染色体综合征 第五节 遗传的分子基础 一、DNA复制 二、DNA的突变和损伤修复 第六节 基因的表达和表观遗传学调控 一、遗传信息的表达 二、基因表达的表观遗传学调控 三、表观遗传学与人类疾病 第二章 孟德尔遗传和孟德尔遗传病 第三章 多基因遗传病的分子基础 第四章 线粒体疾病的遗传基础 第五章 肿瘤和遗传 第六章 药物遗传学 第七章 遗传咨询和产前诊断 第八章 先天畸形和生化代谢性疾病 第九章 神经系统遗传病 第十章 遗传性血液疾病 第十一章 内分泌系统遗传病 第十二章 泌尿生殖系统遗传病 第十三章 遗传性皮肤病 第十四章 呼吸系统遗传性疾病 第十五章 消化系统遗传病 第十六章 遗传与精神疾病

## &lt;&lt;临床遗传学&gt;&gt;

## 章节摘录

培养基或普通培养基加氟尿嘧啶脱氧核苷 (FUdR), 氨甲蝶呤等药物可诱导X脆性部位 (Xq27.3) 表达。

一般有3% ~ 5%以上的细胞表达脆性x染色体即为阳性。

有资料报道, 在进行脆性X染色体分析前, 应用10分评分法对XLMR患者进行筛选, 可使约半数的患者免于进行脆性X染色体分析, 提高脆性X位点阳性个体的检出率。

当评分为8 ~ 10分时, 脆性x染色体阳性率可达67%。

我校医学遗传教研室采用此法对127例原因不明x连锁智力低下患者进行脆性X染色体研究, 发现52例 (40.9%) 脆性X综合征患者。

当评分为8 ~ 10时, 诊断阳性率上升至64.3%。

在用脆性X染色体分析进行诊断时, 应注意假阳性和假阴性结果 (图1.37)。

2. 基因检测PcR对正常范围的CGG重复序列和较小重复序列的前突变有很高的敏感性, 但不能扩增出全突变和较大重复序列的前突变, 一般情况下, 当PCR在男性扩增出1个正常范围或前突变片段, 在女性扩增出2个片段 (正常范围, 中间范围或前突变), 不再需要Southern印迹进一步证实, 但有时复杂的细胞嵌合体患者PCR方法会产生假阴性。

因此PCR对全突变只能进行间接诊断。

应用与Fra (X) 基因位点紧密连锁的基因探针进行限制性片段长度多态 (RFLP) 分析可诊断外显的患者、不外显的男性和女性携带者。

<<临床遗传学>>

版权说明

本站所提供下载的PDF图书仅提供预览和简介，请支持正版图书。

更多资源请访问:<http://www.tushu007.com>