

<<神经遗传病学>>

图书基本信息

书名：<<神经遗传病学>>

13位ISBN编号：9787117142281

10位ISBN编号：7117142286

出版时间：1998-11

出版单位：人民卫生出版社

作者：刘焯霖 等主编

页数：616

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>

<<神经遗传病学>>

内容概要

由刘焯霖、梁秀龄和张成主编的《神经遗传病学(第3版)》从临床角度出发,并结合分子生物学进展加以编写。

全书共分二十章,内容包括:遗传性疾病的分子基础,神经系统遗传病概论,遗传性周围神经系统疾病,脊髓-小脑-脑干疾病,遗传性痉挛性截瘫,锥体外系疾病,运动神经元病,肌肉疾病,线粒体遗传病,神经皮肤综合征等。

内容全面、实用,反映了国内外最新进展。

<<神经遗传病学>>

书籍目录

- 第一章遗传性疾病的分子基础
 - 第一节遗传的物质基础
 - 第二节基因突变
 - 第三节遗传方式
- 第二章神经系统遗传病概论
 - 第一节神经遗传病发病概况
 - 第二节神经遗传病的分类
 - 第三节神经遗传病发病机制
 - 第四节神经遗传病的症状学
 - 第五节神经系统遗传病的诊断
 - 第六节神经系统遗传病的预防和治疗
- 第三章遗传性周围神经系统疾病
 - 第一节概述
 - 第二节Leher遗传性视神经病
 - 第三节遗传性孤立性睑下垂
 - 第四节先天性面肌双瘫
 - 第五节Marcus-Gunn综合征
 - 第六节遗传性运动感觉性周围神经病
 - 第七节Dejeine-sottas综合征
 - 第八节植烷酸贮积病
 - 第九节遗传性复发性局灶性神经病
 - 第十节遗传性感觉和自主神经病
 - 第十一节家族遗传性淀粉样变性周围神经病
 - 第十二节血卟啉病性周围神经病
 - 第十三节遗传性压迫易感性神经病
 - 第十四节家族性自主神经功能不全
- 第四章脊髓-小脑-脑干疾病
 - 第一节概述
 - 第二节Friedreich共济失调
 - 第三节Joseph病
 - 第四节遗传性痉挛性共济失调
 - 第五节橄榄脑桥小脑萎缩
 - 第六节小脑-橄榄萎缩
 - 第七节脊髓-脑桥变性
 - 第八节后柱性共济失调
 - 第九节B脂蛋白缺乏症
 - 第十节肌阵挛性小脑协调障碍
 - 第十一节Marinesco-sjogren综合征
 - 第十二节周期性共济失调
- 第五章遗传性痉挛性截瘫
- 第六章锥体外系疾病
 - 第一节肝豆状核变性
 - 第二节亨廷顿病
 - 第三节原发性肌张力障碍
 - 第四节多巴反应性肌张力障碍

<<神经遗传病学>>

第五节发作性运动障碍

第六节原发性震颤

第七节遗传性过度惊跳综合征

第八节图雷特综合征

第九节Fahr综合征

第七章运动神经元病

第一节家族性肌萎缩侧索硬化症

第二节脊肌萎缩症

第三节慢性进行性远端脊肌萎缩症

第四节肩胛腓骨肌萎缩症

第五节脊髓延髓肌萎缩症

第八章肌肉疾病

第一节进行性肌营养不良症

第二节骨骼肌离子通道病

第三节先天性肌病

第四节先天性肌无力综合征

第九章线粒体遗传病

第十章神经皮肤综合征

第一节结节性硬化症

第二节多发性神经纤维瘤病

第三节脑一面血管瘤病

第四节着色性干皮病

第五节色素失禁症

第六节脱色素性色素失禁症

第十一章发作性疾病

第一节癫痫

第二节热性惊厥

第三节偏头痛

第四节遗传性Q—T间期延长综合征

第十二章遗传代谢病

第一节概述

第二节氨基酸和有机酸代谢病

第三节鞘脂代谢病

第四节黏多糖贮积病、黏脂贮积病、寡糖苷贮积病

第五节过氧化体病

第六节脂蛋白和蛋白脂代谢病

第七节核酸与核蛋白代谢病

第八节糖代谢病

第九节脂肪酸代谢病

第十节重金属代谢病

第十一节其他类型的代谢病

第十三章染色体疾病

第一节先天愚型

第二节18三体综合征

第三节13三体综合征

第四节特纳综合征

第五节先天性睾丸发育不全

<<神经遗传病学>>

第六节脆性X染色体综合征

第十四章朊蛋白病

第一节朊蛋白病历史简要回顾

第二节克-雅病

第三节致死性家族性失眠症

第四节Gerstmann-sfraussler病

第五节我国朊蛋白病的研究历史及现状

第十五章三核苷酸重复序列动态突变性遗传病

第一节概述

第二节三核苷酸重复疾病

第三节三核苷酸重复疾病的共同特点

第四节三核苷酸重复序列与精神疾病

第五节三核苷酸重复序列的检测方法

第十六章脑血管病的遗传学

第一节缺血性脑血管病概述

第二节与遗传有关的缺血性脑血管病的流行病学研究

第三节缺血性脑血管病的危险因素与遗传

第四节缺血性脑血管病的遗传学研究方法

第五节基因多态性与缺血性脑血管病

第六节遗传性缺血性脑血管病

第十七章帕金森病的遗传学

第十八章阿尔茨海默病的遗传学

第十九章多发性硬化的遗传学

第二十章神经系统先天畸形

第一节神经管缺陷

第二节颅脑先天畸形

第三节枕骨大孔区畸形

第四节脊髓畸形

附录

一、脑性瘫痪

二、胆红素脑病

中英文对照索引

<<神经遗传病学>>

章节摘录

版权页：插图：1.特点多基因遗传的特点是：若两个极端类型个体杂交后，子代为中间类型，并由于环境影响出现一定范围的变异；若子一代两个中间类型个体杂交，子二代多数仍为中间类型，但变异范围变宽，可以出现少数极端情况，这种变异是由环境和遗传因素共同决定的；在随机杂交的群体中，子代变异呈正态曲线分布，也是有遗传和环境两方面的影响；没有特征性的家族系谱。

2.易患性与阈值对于一种多基因病来说，将一个个体是否易于患上该病称作易患性（liability）。易患性也受遗传和环境两种因素的影响，在群体中呈正态分布，大多数个体的易患性接近平均数。

易患性受遗传因素影响越大，该多基因病的遗传率也越大，一般用百分数表示。

当易患性达到某一限度时，个体发病，这一限度成为阈值（threshold）。

也就是说，在一定的环境条件下，阈值代表患者所必需的最低的有关基因剂量。

通过阈值就可以将连续分布的易患性变异区分出不连续的患病部分。

对于某个具体的个体，很难计算他的易患性。

但对于一个群体，就可通过群体的患病率，对易患性的平均值作出估计，衡量尺度一般是正态分布的标准差。

这样就可以通过患病率估算普通人群和患者家属两个不同群体的易患性的平均值，并作出比较。

在对一些多基因病的统计中，可以看到患者亲属的易患性平均值比一般群体更接近阈值，但随遗传率减小而逐渐靠近群体易患性平均值。

另外，患者家属中亲缘关系的远近也影响发病率，即Ⅱ级亲属应比Ⅰ级亲属发病率低，其易患性平均值离阈值较远，Ⅲ级亲属又比Ⅱ级亲属更接近群体平均值。

3.多基因遗传病目前已证实是多基因遗传的神经精神疾病有癫痫、脊柱裂、无脑儿、偏头痛、帕金森病、躁狂抑郁症、精神分裂症等。

其他系统的多基因遗传病如唇腭裂、先天性幽门狭窄、哮喘、高血压、冠心病、糖尿病、先天性巨结肠、痛风等。

要确定某一疾病为多基因遗传，首先必须进行大量家系分析证明患者家系中发病率高于群体发病率。

多基因遗传的疾病，家系内患病风险率高于一般人群，但又低于单基因病家系中的发病率，没有特别明显的遗传特征，甚至很可能先证者为家系中唯一患病个体。

所以确认患者家系中，尤其是一级亲属发病率高于群体发病率极为重要。

其次要排除单基因遗传的可能，特别是排除不规则外显的单基因遗传病。

最后，如果怀疑为多基因遗传，就要进行家族相关性研究和双生子发病-一致率分析。

双生子又分单卵双生和双卵双生子，双卵双生如同胞兄弟，单卵双生的基因型则是完全一致的，其发病一致率代表了遗传因素对该病的决定作用。

对多基因遗传来说，由于有环境因素的影响，单卵双生发病一致率低于100%，同时又高于双卵双生发病一致率。

家族相关性研究则是根据有一定血缘关系的亲属间具有一定程度的遗传相似性来设计的，实际上是双生子研究技术的扩展。

尽管随机婚配时夫妇间的遗传相关性等于一般群体的平均数，但由于配偶的选择性，配偶之间的遗传性状相关性往往会大于该平均数。

多基因遗传病比单基因遗传病的病种少得多，但每种多基因遗传病的患病率比单基因遗传病的患病率高得多，对社会危害性大，故近年来对多基因遗传病愈来愈重视，成为研究的热点。

<<神经遗传病学>>

编辑推荐

《神经遗传病学(第3版)》是由人民卫生出版社出版的。

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>