

<<口腔遗传病学>>

图书基本信息

书名：<<口腔遗传病学>>

13位ISBN编号：9787117165662

10位ISBN编号：7117165669

出版时间：2012-12

出版时间：人民卫生出版社

作者：段小红

页数：194

字数：316000

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>

## <<口腔遗传病学>>

### 内容概要

段小红教授主编的这本《口腔遗传病学》适应了这种教学、研究和临床工作的需求。系统深入地介绍了医学遗传学基本理论、口腔遗传性疾病发生的细胞和分子基础、常见的与口腔相关的遗传性疾病、口腔遗传性疾病的临床诊断和鉴别诊断、口腔遗传病学的研究方法等。其中，常见的口腔遗传性疾病是本书的重点，其包括牙体组织相关的遗传病(如牙的形态和数目、釉质、牙本质、牙骨质、牙根等相关的遗传性疾病)、颌骨、唾液腺、皮肤等相关遗传病。在口腔颌面部有异常表现的系统性遗传性疾病也是本书的亮点之一。

## &lt;&lt;口腔遗传病学&gt;&gt;

## 书籍目录

## 第一章 医学遗传学基础理论

## 第一节 遗传学概述

- 一、遗传病的概念和特点
- 二、人类遗传病的分类
- 三、遗传因素和环境因素的关系

## 第二节 单基因遗传病

- 一、孟德尔遗传病基础
- 二、非经典孟德尔遗传病

## 第三节 多基因遗传病

- 一、概述
- 二、多基因遗传病的特点
- 三、多基因遗传的重要理论和概念

附录：常用系谱绘制符号及意义

## 第二章 口腔遗传性疾病概论

## 第一节 概述

- 一、一般特征
- 二、常见的口腔遗传性疾病类型
- 三、发病部位

## 第二节 口腔遗传性疾病的临床检查

- 一、口腔临床检查
- 二、影像学检测
- 二、全身检查
- 四、临床检验

## 第三节 口腔遗传性疾病的分子诊断

- 一、样本的收集
- 二、个体研究和家系研究
- 三、常用分子诊断的方法
- 四、现代基因检测技术
- 五、遗传检测的范畴

## 第四节 口腔遗传性疾病的遗传咨询

- 一、概述
- 二、遗传咨询的适用范围
- 三、遗传咨询原则
- 四、遗传咨询的过程
- 五、口腔特异的遗传咨询内容

## 第三章 釉质相关遗传性疾病

## 第一节 釉质发育不全

## 第二节 系统性遗传病与釉质发育异常

- 一、概述
- 二、毛发-牙-骨综合征
- 三、视锥-视杆细胞营养不良伴釉质发育不全
- 四、Kohlschutter-Tonz综合征
- 五、釉质发育不全伴随肾脏疾病
- 六、眼-牙-骨发育不良
- 七、维生素D依赖性佝偻病

<<口腔遗传病学>>

八、抗维生素D佝偻病

九、自身免疫性多腺体综合征

十、其他

第四章 牙本质相关遗传性疾病

第一节 牙本质发育不全

一、概述

二、 型牙本质发育不全

二、 型牙本质发育不全

第二节 牙本质发育不良

一、概述

二、 型牙本质发育不良

三、 型牙本质发育不良

第三节 系统性遗传病与牙本质发育异常

一、胶原基因突变相关综合征

二、非胶原基因突变相关的DGI

第四节 其他伴随牙本质异常的遗传性疾病

一、高磷酸血症型家族性类肿瘤钙质沉积

二、家族性低血磷维生素D抗性佝偻病

三、原基性侏儒症伴牙发育异常

.....  
第五章 牙数目和牙形态相关遗传性疾病

第六章 牙骨质牙根牙周组织遗传性疾病

第七章 颌骨相关遗传性疾病

第八章 唾液腺和神经相关遗传性疾病

第九章 皮肤黏膜遗传性疾病

第十章 累及口腔多组织的遗传性疾病

第十一章 口腔常见多基因遗传性疾病

参考文献

中英文名词对照索引

OMIM数据库编号索引

## 章节摘录

版权页：插图：七、维生素D依赖性佝偻病 型佝偻病又称羟化维生素D缺乏性佝偻病（vitamin D hydroxylation—deficient rickets, type IA；VDDR1A）；（OMIM，264700），或维生素D依赖性佝偻病 型（vitaminD—dependent rickets, type 1A）是一种常染色体隐性遗传病，临床特征与典型维生素D缺乏病相类似，故亦称之为假性维生素D缺乏性佝偻病。

1.临床表现本病常见于儿童，患儿通常在出生后12周即出现症状，2岁以前出现佝偻病，其特征与维生素D难治性佝偻病酷似，但本病有搐搦、严重肌无力。

患儿多在1周岁左右开始出现骨病变，O形腿常为引起注意的最早症状，但病轻者多被忽视，身高多正常，也有患儿身材矮小。

严重病例如儿童在6岁左右可出现典型的佝偻病，表现为严重骨骼畸形、侏儒症、剧烈骨痛，有些患者可因骨骼疼痛以致不能行走。

严重者可发生骨折与生长发育停滞，并常于出现骨病前早期出现牙病变，如牙折断、磨损脱落、釉质过少等。

2.诊断和治疗（1）诊断：患者表现出生长缓慢、肌张力减退、佝偻骨和釉质发育不全。

有患者恒牙釉质呈黄—棕色，并患有牙周病，口腔科X线诊断显示其牙髓腔呈大四角形，而牙根较短，釉质和牙本质均可累及。

实验室检查可见血钙降低、血磷正常或增高，偶可减低；碱性磷酸酶升高；血甲状旁腺激素增高；型VDDR血清的1，25（OH）<sub>2</sub>D<sub>3</sub>减低或不能测出，型VDDR则升高；可能有氨基酸尿和高血氯性酸中毒。

（2）治疗：采用维生素D及其代谢物进行对症治疗，如口服或肌注维生素D，及维生素D<sub>3</sub>，可使近90%的病例骨痛明显减轻。

治疗期间应根据患者的血钙、磷，尿钙及骨X线表现等情况以调节剂量，防止发生高钙血症。

3.候选致病基因相关致病基因为位于12q13.1—q13.3的1—羟化酶基因（25—hydroxyvitamin D<sub>3</sub>—1—alpha—hydroxylase，CYP27B1），基因突变的最终结果为1，25（OH）<sub>2</sub>D<sub>3</sub>水平的下降。

本病分为两型：型因肾小管上皮细胞羟化酶活性降低，合成1，25（OH）<sub>2</sub>D<sub>3</sub>减少所致；由于1，25（OH）<sub>2</sub>D<sub>3</sub>缺乏，以致肠道吸收钙减少，产生低钙血症，刺激甲状旁腺释放PTH，以致尿磷增多，发生类似抗维生素D佝偻病的骨骼损害；型系靶器官对1，25（OH）<sub>2</sub>D<sub>3</sub>不发生反应，考虑为1，25（OH）<sub>2</sub>D<sub>3</sub>受体缺乏所致。

<<口腔遗传病学>>

编辑推荐

《口腔遗传病学》由人民卫生出版社出版。

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>