

<<肝豆状核变性>>

图书基本信息

书名：<<肝豆状核变性>>

13位ISBN编号：9787117156769

10位ISBN编号：7117156767

出版时间：2012-7

出版时间：人民卫生出版社

作者：梁秀龄 等主编

页数：246

字数：379000

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>

<<肝豆状核变性>>

内容概要

肝豆状核变性又称威尔逊氏病，常染色体隐性遗传的铜代谢障碍疾病。

由Wilson首先报道和描述，是一种遗传性铜代谢障碍所致的肝硬化和以基底节为主的脑部变性疾病。临床上表现为进行性加重的椎体外系症状、肝硬化、精神症状、肾功能损害及角膜色素环K-F环。

<<肝豆状核变性>>

作者简介

梁秀龄，广东省中山市人。
现任中山大学附属第一医院神经科特聘教授，博士生导师。
1992年起获国务院特殊津贴。
1955年毕业于中山医学院后进入该学院附属第一医院神经科从事医疗、教学和科研第一线工作至今。
科研的主要领域是神经遗传病、神经变性病。
共发表论文442篇，其中有关WD的文章120余篇，获省部级以上研究奖励共20项，其中最高一项是2000年国务院颁发的科技进步二等奖（有关WD的研究）。

<<肝豆状核变性>>

书籍目录

第一章 概述

第一节 肝豆状核变性国外研究的发展简史

- 一、英国学者Wilson对肝豆状核变性研究的贡献
- 二、1902 ~ 1993年国外对肝豆状核变性研究的重大进展
- 三、先辈对WD的卓越研究是对后人攻克WD的重要启迪

第二节 我国肝豆状核变性的研究历程

- 一、1980年以前我国肝豆状核变性研究情况
- 二、1980年以后我国肝豆状核变性研究情况

第三节 我们研究小组对肝豆状核变性研究的回顾

- 一、WD发病情况的调查
- 二、临床研究
- 三、发病机制研究
- 四、基因研究
- 五、基因产物的研究
- 六、动物模型研究
- 七、脑型WD的临床和治疗的研究

第四节 肝豆状核变性的发病概况

- 一、肝豆状核变性的自然史
- 二、肝豆状核变性的全球发病概况
- 三、肝豆状核变性的基因频率
- 四、肝豆状核变性的家系研究

第五节 肝豆状核变性研究存在的问题

第二章 发病机制

第一节 铜的正常代谢及其生物学功能

- 一、铜的营养生化和代谢
- 二、铜稳态的调节机制

第二节 铜代谢的异常

- 一、铜代谢异常的机制
- 二、铜代谢异常对机体的影响

第三节 肝豆状核变性的分子发病机制

- 一、ATP7B的分子结构特点
- 二、ATP7B转运铜的形式
- 三、ATP7B铜结合区的特点
- 四、ATP7B亚细胞定位的调节
- 五、ATP7B蛋白的生物学功能

第三章 病理改变

第一节 肝脏

第二节 脑部

第三节 其他组织及器官

- 一、肾脏
- 二、脾脏
- 三、皮肤

第四章 临床表现

第一节 肝豆状核变性的临床特点

- 一、分期

<<肝豆状核变性>>

二、发病年龄及发病形式

三、首发症状

第二节 肝豆状核变性的肝脏表现

一、亚临床型肝型WD

二、急性或慢性肝炎型WD

三、肝硬化型WD

四、暴发性肝衰竭型WD

第三节 肝豆状核变性的神经系统表现

一、震颤

.....

第五章 辅助检查

第六章 诊断和鉴别诊断

第八章 治疗

第九章 预后和预防

参考文献

附录1 Wilson病的诊断和治疗（修正版，2008）

附录2 肝豆状核变性的诊断与治疗指南（2008）

附录3 欧洲2012年Wilson病的诊疗指南简介

<<肝豆状核变性>>

章节摘录

版权页：插图：肾脏细胞铜含量与红细胞及血浆中铜含量呈线性相关。

较肝细胞而言，铜在肾脏细胞的积聚是一个缓慢的过程，不论是铜缺乏如Menkes病或是铜蓄积如Wilson病，肾脏细胞含铜量最终都出现增加。

关于铜稳态调节蛋白ATP7A和ATP7B在肾脏细胞的表达分布目前研究尚未有定论，现已发现ATP7B在肾小球及髓质内外均有表达。

在ATP7B功能异常的情况下，其功能可能由ATP7A部分代偿，但这种代偿是不完全的。

Barnes等（2009）在细胞研究中发现与肝细胞相比，肾脏细胞中ATP7B分子量小2~3kD，且当细胞内铜离子浓度增加时，定位在TGN上的ATP7B不出现向囊泡及胞膜的转运。

推测肾脏细胞中ATP7B可能参与将细胞内的铜离子贮存在TGN相关的囊泡内而不参与向细胞外排铜的过程，该排铜过程可能由同样定位于TGN上的ATP7A代偿完成。

4.眼 部分WD患者双侧角膜边缘可见Kayser—Fleischer环，这是由于过量铜离子沉积在角膜边缘形成的，K—F环反映机体铜过量状态，并非WD患者特有，其他一些造成机体铜过量的慢性疾病如胆汁淤积症也可见少数患者出现角膜K—F环。

少数WD患者还出现葵花样白内障、视神经炎、夜盲等眼部表现。

<<肝豆状核变性>>

编辑推荐

《肝豆状核变性(Wilson病)》由人民卫生出版社出版发行。

<<肝豆状核变性>>

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>