

<<临床遗传学>>

图书基本信息

书名：<<临床遗传学>>

13位ISBN编号：9787308062923

10位ISBN编号：7308062929

出版时间：2008-11

出版时间：浙江大学出版社

作者：（英）弗斯 编著，祁鸣，黄涛生 译

页数：836

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

历时13年的国际人类基因组计划的完成，标志着现代医学进入了一个新的时代，人们开始在基因水平上认识、了解疾病，从而以此新手段诊断疾病，实现个性化治疗，甚至针对性的预防。

以杨焕明院士领衔的中国基因组科学家在国际人类基因组计划中作出了杰出贡献，显示了当代中国科学家敢为人先的勇气、智慧和能力。

然而，要把这些重要的科研成果转化到为人民大众服务的医学健康实践中，我国尚需许多临床医师学习、了解和应用遗传与基因组医学的知识，艰辛努力，才能赶上世界先进水平。

例如，美国早在20多年前就已将医学遗传学正式设为一个临床专科；国际人类基因组计划启动后才3年，分子遗传学的基因诊断就正式进入临床服务，至今已有15年了。

而我国至今尚未正式设立医学遗传学临床专科，更是缺乏这个领域的专职医师。

作为我国著名遗传学家谈家桢的复旦弟子之一，我早在赴美留学之前，就怀有这样的理想：在海外努力学习最新知识后，回国竭力建造与世界先进水平相当的遗传与基因组医学的科研、教育和临床服务体系，造福于国人大众。

2006年10月，当应邀前来浙江大学举办的“杭州国际遗传与基因组医学研讨会暨培训班”讲学的国际著名专家Judith G. Hall医师向我推荐英文版的《牛津案头参考手册——临床遗传学》一书时，我欣喜若狂。

该书内容实用、结构合理、参阅方便，不光是从事遗传与基因组医学的医师应该必备的日常工具，而且也是全科或其他专科的医师适用的参考书。

## <<临床遗传学>>

### 内容概要

本书特点： 第一本易于使用的全新的遗传学临床咨询的指导书。

有助于针对某个特定的临床问题制订调查研究计划并保证这个适当的调查研究是必需的。  
包括77种临床方法和53种常见的咨询，便于查找。

每一部分均由该领域的世界级专家进行审阅。

所述问题包括了遗传学家在门诊和病房中进行遗传咨询时最常遇到的问题。

遗传学临床咨询必备的权威书籍，它包含了病人的调查、诊断、治疗和咨询的全过程。

## &lt;&lt;临床遗传学&gt;&gt;

## 书籍目录

详细目录按系统分类目录畸形学术语词汇表遗传学术语词汇表缩写表专家顾问1 简介 领养 畸形、先天畸形或发育迟缓儿童的咨询方法 常染色体显性遗传 (AD) 常染色体隐性遗传 (AR) 交流技巧 保密 确诊 基因检测的知情同意 基因密码与突变 基因组印迹 线粒体遗传 多因素遗传 生殖选择 遗传状态的检测 有用的参考资料 X连锁显性遗传 (XLD) x连锁隐性遗传 (XLR) 2 临床方法 外生殖器性别不明 (包括性别逆转) 肛门畸形 (闭锁, 狭窄) 眼前段畸形 关节挛缩 (先天性多发关节挛缩) 成人共济失调 儿童共济失调 短指畸形 宽拇指 10岁以下儿童心肌病 白内障 小脑畸形 脑性瘫痪 点状软骨发育不良 唇裂和腭裂 粗糙面部表现 眼部缺损 先天性心脏病 角膜云翳 儿童早期严重耳聋 近亲通婚所生儿童的发育迟缓 发育退化 Duane眼球后退综合征 异形儿童 肌张力异常 耳畸形 面部不对称 生长停滞 (出生前与出生后生长停滞) 松软婴儿 骨折 全身性皮肤色素疾病 (包括白化病) 偏身肥大与肢体不对称 前脑无裂畸形 (HPE) 脑积水 关节活动过度 新生儿及婴儿低血糖 尿道下裂 骨密度增加 大凶门 包括内脏异位与异构的偏侧性疾病 脑白质营养不良 / N白质脑病 肢体短缩缺陷 无脑回症与神经元迁移疾病 肿胀和肿块 巨头畸形 显著X连锁遗传的智力发育障碍 智力发育障碍 小头畸形 小颌畸形与Robin序列征 小眼畸形与无眼畸形 轻度先天畸形 鼻畸形 新生儿脑病与新生儿难治性癫痫 发作 眼球震颤 伴或不伴发育迟缓的肥胖 眼距过宽 浮肿——全身性或肢端浮肿 食管与肠道闭锁 (包括气管—食管瘘) 视神经发育不全 过度生长 斑驳状皮肤色素减少损害 斑驳状皮肤色素沉着损害 (包括咖啡牛奶斑) 斜头畸形与头颅形状异常 轴后性多指畸形 轴前性多指畸形 3 普通咨询4 肿瘤5 染色体6 妊娠与生育7 附录

## &lt;&lt;临床遗传学&gt;&gt;

## 章节摘录

**保密(Confidentiality)** 保密对于所有医生来说都是一个主要问题。当医学遗传学家为同一家庭的不同个体提供咨询时，必须特别注意不能泄密。

然而，保持个人遗传学信息私密性这一本质义务并不是绝对的。(英国)人类遗传学委员会(Human Genetics Commission)提出，在某些情况下透露私人信息是允许的，但需尽可能地获得患者的同意，且对患者及其亲属或更多公众有利。

**透露信息** (英国)人类遗传学委员会提出，在特殊情况下未得到患者同意透露敏感的私人遗传学信息是合理的，这种情况见于患者拒绝披露信息，但与尊重隐私性相比，该信息将为患者家庭其他成员或更多公众带来更加重要的益处。

如果你决定透露所保密的信息，必须准备好解释并证明该决定的合理性。现实中，这类病例常需在专业讨论会上进行商讨，例如部门会议或由咨询医师组成的团队的参与下，这样你对于利益平衡的主观决定可被共同承担后果及认同。

**儿童** 1985年，Gillick因在未得到其父母同意情况下为一名小于16岁女孩开出避孕药处方，这件事对医生的权利规定提出了挑战，并成为了英国法律的重要案例。

Scarman法官在英国国会上议院提出了以下法规：“当未满16岁未成年人有足够理解力并能充分了解对他/她所进行的医学治疗时，其父母所具有的决定16岁以下子女是否接受医学治疗的法定权利自动终止。

”而医生须判断一名16岁以下儿童是否具备Gillick能力，即有能力对他们自己的治疗做出判断；并且在判定儿童具备Gillick能力后，医生只能在得到儿童同意后才可将该患儿信息告知其父母，而无需考虑父母的监护责任。

对不具备Gillick能力的儿童，权利必须交给依据1989年儿童法规定的具有父母责任的任何人。在决定是否透露信息时，工作者最首要的考虑必须是此决定是否对该儿童有利。

如儿童的亲生父母在其出生时已结婚，则其亲生父母均负有父母责任。此时工作者通常可将儿童的所有信息告知父母的一方，而无需得到另一方的同意。当父母分居或离婚时，信息仍可告知父母中的任何一方，而无需考虑另一方具有监护权，除非法庭已免除父母一方的父母责任。

如父母双方在儿童出生时未结婚，则只有母亲可自动获得合法的父母责任。因此必须得到儿童母亲同意后才能将信息告知其父亲，除非该儿童的父亲已在儿童母亲或法庭同意下获得了父母责任。

**死亡患者** 需得到患者血缘亲属的知情同意。(英国)人类遗传学委员会提出：“有时遗传工作者需透露死亡患者的遗传学信息以评估其在世亲属的发病风险。

这些信息通过检测患者生前标本而获得。我们最希望的方式是能够假定患者如果在世会同意进行这些检测，这样死后的检测也更加合理。

”**拒绝同意** 尽管个人隐私及拒绝权非常重要，但拒绝后给其他人带来的伤害比其个人利益更加重大时，以上权利并非绝对原则，如任性的或报复性的拒绝。

<<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>