

<<地中海贫血预防控制操作指南>>

图书基本信息

书名：<<地中海贫血预防控制操作指南>>

13位ISBN编号：9787509146422

10位ISBN编号：7509146429

出版时间：2011-3

出版时间：人民军医

作者：徐湘民 编

页数：158

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>

## <<地中海贫血预防控制操作指南>>

### 内容概要

本书作者参考国内外最新文献, 结合自身丰富的实践经验和我国的具体情况, 详细阐述了地中海贫血的相关基础理论和群体预防与控制技术。

包括地中海贫血的遗传学基础和发病人群分布, 地中海贫血的临床特征、发病机制、处置原则、实验室诊断(血液学表型分析、基因检测分析)及健康教育、人群筛查、产前诊断与遗传咨询等。

本书内容新颖实用, 阐述深入浅出, 重点突出操作技术的介绍, 适于儿科、血液科、妇产科医师和妇幼保健人员、卫生管理人员阅读参考, 亦可作为上述相关专业人员的培训教程。

## <<地中海贫血预防控制操作指南>>

### 作者简介

徐湘民，南方医科大学（原第一军医大学）基础医学院教授、博士生导师，医学遗传学教研室主任。

研究方向为人类遗传病的分子基础和基因诊断，主要从事我国南方常见的遗传性血红蛋白病的分子基础和临床应用研究，内容包括基因突变谱鉴定、遗传流行病学、分子进化及其分子诊断技术在临床和人群预防中的应用，同时主持该病的临床实验室诊断和遗传咨询工作。

主持国家和省部级科研基金课题25项，在国内外学术期刊发表研究论文120余篇，主编专著《临床遗传咨询》、以第一完成人获得国家科技进步三等奖、广东省科学技术一等奖和军队科技进步二等奖各1项；为国家杰出青年科学基金和广东省丁颖科技奖获得者。

兼任中国遗传学会医学遗传学会副主任委员，中华医学会医学遗传学会秘书长，广东省医学遗传学会副主任委员，广东省遗传学会副理事长，并担任国内外多家著名学术杂志的编委或评阅人。

## <<地中海贫血预防控制操作指南>>

### 书籍目录

#### 第1章 地中海贫血的遗传学基础

##### 第一节 遗传与疾病

- 一、单基因病是人类遗传病的重要类型
- 二、地中海贫血是一种人类单基因疾病
- 三、地中海贫血是常染色体隐性遗传病
- 四、地中海贫血是可预防的严重遗传性血液病

##### 第二节 血红蛋白与贫血

- 一、血红蛋白由四聚体组成
- 二、人体有三种不同发育阶段的血红蛋白
- 三、地中海贫血是血红蛋白病的重要类型之一

##### 第三节 基因突变与地中海贫血

- 一、基因突变影响珠蛋白链的合成
- 二、 $\alpha$ -地中海贫血主要是由基因缺失所引起
- 三、 $\beta$ -地中海贫血主要是由基因点突变所引起

##### 第四节 地中海贫血的人群分布

- 一、疟疾流行区域与地中海贫血的分布相吻合
- 二、地中海贫血基因突变具有种族差异

#### 第2章 地中海贫血的临床特征和处置

##### 第一节 $\alpha$ -和 $\beta$ -地中海贫血的临床分类和临床特征

- 一、地中海贫血由珠蛋白链不平衡所导致
- 二、地中海贫血的临床特征由基因型所决定

##### 第二节 $\alpha$ -和 $\beta$ -地中海贫血的发病机制

- 一、重型 $\alpha$ -地中海贫血是Hb Bart's使胎儿严重缺氧所致
- 二、溶血和无效造血是。

地中海贫血的主要的病理生理学机制

##### 第三节 重型 $\beta$ -地中海贫血的处置和预后

- 一、地中海贫血缺乏理想的治疗手段
- 二、地中海贫血是预后不良的遗传性血液病

#### 第3章 地中海贫血的实验室诊断

##### 第一节 实验室诊断的一般原则

- 一、血液学表型分析是一线筛查指标
- 二、基于DNA分析的基因分型是确诊指标

##### 第二节 血液学表型分析

- 一、FBC和血红蛋白分析是实验室诊断的基本技术
- 二、 $\alpha$ 链可用于 $\alpha$ -地中海贫血基因携带者的快速检测
- 三、地中海贫血筛查还需其他辅助的血液学检测指标

##### 第三节 基因型诊断

- 一、人体细胞DNA是基因诊断的材料
- 二、 $\alpha$ -地中海贫血诊断以基因缺失分析为主
- 三、 $\beta$ -地中海贫血诊断以基因点突变分析为主

##### 第四节 实验室诊断质量控制

- 一、人员素质、实验室建设和科学管理是质量控制的基础
- 二、室内质量控制和室间质量评价是保证检测质量的基础

#### 第4章 地中海贫血的人群预防



## &lt;&lt;地中海贫血预防控制操作指南&gt;&gt;

## 章节摘录

(二) 常染色体隐性遗传病的遗传规律 1. 遗传特点根据孟德尔的等位基因分离和自由组合定律, 常染色体隐性遗传病的传递通常表现以下特点。

(1) 患者在系谱中呈散发或隔代出现。

(2) 患者的父母都是无疾病症状的致病基因携带者, 患者同胞患病的概率为 $1/4$ , 患者同胞为携带者的概率为 $1/2$ 。

(3) 疾病发生无性别差异, 男女患病概率相等。

2. 近亲结婚与高隐性遗传率值得注意的是, 近亲结婚可显著提高子女患常染色体隐性遗传病的概率。

由于普通人群中个体携带隐性遗传病的致病基因的情况并不罕见, 甚至是常见现象(如地中海贫血基因携带者), 故需了解其群体遗传规律。

即使如此, 普通人群在随机婚配(非近亲婚配)时, 夫妇双方无血缘关系, 携带相同隐性致病基因的概率一般不会很高, 即使一方携带某种致病的隐性等位基因, 生育后代时也会被另一方传下的正常显性等位基因所掩盖, 因而不易生出隐性致病基因的纯合体(患者)。

而在近亲婚配时, 夫妇双方具有共同祖先, 两人携带相同的隐性致病基因的可能性较大, 子代中容易出现致病基因纯合体的患者。

综合考虑每个人可能同时携带不止一种致病基因这一情况, 近亲婚配的父母生育的后代患上常隐遗传病的概率将显著高于非近亲结婚的父母。

因此, 避免近亲婚配可以减低常染色体隐性遗传病患者的出生率。

3. 突变基因纯合子与发病的关系地中海贫血是典型的常染色体隐性遗传病(图1.2), 单个珠蛋白等位基因的突变不会导致个体出现临床症状, 只有突变基因的纯合子才会发病。

最常见的地中海贫血患者家系如图1.2所示: 父母双方均为地中海贫血基因携带者, 生育的孩子有 $1/4$ 的概率成为地中海贫血患者, 有 $1/2$ 的概率成为与父亲或母亲相同的地中海贫血基因携带者, 有 $1/4$ 的概率成为基因型正常个体, 而且子女的患病概率相等, 不受性别的影响。

(三) 基因携带者与遗传病发生的关系 由于地中海贫血只在纯合子(aa)时才发病, 基因携带者(Aa)中具有的正常珠蛋白基因可以掩盖突变珠蛋白基因带来的缺陷, 故基因携带者通常为正常表型, 无生理或智力异常, 也不需要药物治疗。

大部分地中海贫血基因携带者并不知道自己是携带者, 易被忽略, 常规体检很难确定基因携带者的存在, 除非进行专门的实验室检查或群体筛查方可发现。

可是, 携带者自身虽不发病, 却可将突变基因a传递给下一代。

若夫妻双方有一方是地中海贫血基因携带者, 另一方正常, 则他们的子女有50%的概率成为基因携带者。

若夫妻双方同为地中海贫血基因携带者, 则有25%的概率生出重型地中海贫血患儿。

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>