

临床遗传学



[临床遗传学_下载链接1](#)

著者:韩骅 等 编

[临床遗传学_下载链接1](#)

标签

评论

很不错！很赞！很好的书！

留作收藏的 留作收藏的

比较详细，适合有一定遗传学背景的人学习

正版书籍，很好，以后还光顾

买来做参考用的，还不错。虽然有点小贵，但是找了活动时间100-20.

感觉是真书，看起来时真书

书是好早之前编的了

好好

价格还行,值记得有一次，我独自一人出来逛街。逛了大半天，什么也没有买到，不是东西不合适，就是价格太高，就在我准备两手空空打道回府的时候，无意中发现前方不远处有一个卖小百货的商店，走上前去一看，商店里面正挂着一些极其精致漂亮的背包，那时为了不至于两手空空回去，我总想凑合着买点东西，经过一番讨价还价，便商定了价格，付了钱之后，我正准备拿起我相中的背包离开的时候，无意中发现背包上有一根拉链坏了，于是我又重新挑选了一个，正要转身离开，那店主居然耍赖说我还没有付钱，硬拉着要我付钱，还说什么谁能证明你付了钱呢？没办法，我是自己一个人去的，旁边又没有其它顾客，谁能证明呢？天晓得。我辩不过她，只好愤愤不平地两手空空回去了。从那以后，我吃一堑，长一智，我就常常到网上购物了。宝贝非常不错，和图片上描述的完全吻合，丝毫不差，无论色泽还是哪些方面，都十分让我觉得应该称赞较好，完美！书是正品，很不错！速度也快，绝对的好评，下次还来京东。

临床遗传学
《临床遗传学》共分两部分。第一部分着重介绍医学遗传学的基本理论，包括遗传和遗

传病的细胞及分子基础、孟德尔遗传和孟德尔遗传病、多基因遗传病的分子基础、线粒体遗传病的分子基础、肿瘤遗传学和药物遗传学等章节；第二部分逐一介绍各系统常见遗传病的临床表现、诊断、治疗、预后，尤其着重介绍各典型病例的遗传方式和再发风险估计。本书既为临床医师提供了一本诊断和治疗各种常见遗传病的参考手册，又可使各科医师的遗传咨询服务“有据可依”。全书内容翔实，论述简明扼要，实用性强，力求体现现代医学最新研究成果在临床实践中的直接应用。

第一章 遗传和遗传病的细胞及分子基础 第一节 生殖细胞遗传—配子形成与受精／1
一、减数分裂／1 二、精子和卵子的生成／4 三、受精／5 第二节
遗传的细胞基础——人类染色体／6 一、染色质与染色体／6 二、染色体的形态结构／7
三、染色体数目及分组／7 四、核型的描述／9 第三节 染色体畸变／11
一、染色体畸变产生的原因／11 二、染色体畸变的类型／12
三、染色体异常的流行病学／23 四、染色体病的诊断／23 五、染色体检查指征／24
六、染色体病的遗传咨询／24 第四节 常见的染色体病／27 一、21三体综合征／27
二、18三体综合征／31 三、13三体综合征／33 四、猫叫综合征／35
五、先天性睾丸发育不全综合征／37 六、先天性卵巢发育不全综合征／38
七、脆性x染色体综合征／40 第五节 遗传的分子基础／44 一、DNA复制／44
二、DNA的突变和损伤修复／47 第六节 基因的表达和表观遗传学调控／50
一、遗传信息的表达／50 二、基因表达的表观遗传学调控／57
三、表观遗传学与人类疾病／61 第二章 孟德尔遗传和孟德尔遗传病 第一节
系谱与系谱分析／64 第二节 遗传基本规律与孟德尔遗传方式分类／65
一、遗传学基本规律／65 二、孟德尔遗传方式分类／66 第三节 常染色体显性遗传／66
一、常染色体显性遗传特点／66 二、常染色体显性遗传类型／66 第四节
常染色体隐性遗传／70 第五节 性染色体连锁遗传／71 一、x连锁隐性遗传／71
二、x连锁显性遗传／72 三、Y连锁遗传／73 第六节 影响单基因病分析的一些因素／73
一、遗传印迹／73 二、遗传异质性与基因多效性／74 三、遗传早现／75
四、x染色体失活／75 第三章 多基因遗传病的分子基础 第一节
数量遗传的多基因假说／77 一、数量性状与质量性状／77
二、数量性状的多基因遗传特点／79 第二节 多基因遗传病的遗传学特点／80
一、易患性与发病阈值／80 二、遗传度与其估算／81
三、多基因遗传病的一些特点／82 四、多基因遗传病复发风险估计／82 第三节
多基因遗传病的研究技术和研究进展／85 一、关联研究／86 二、连锁分析／86 第四章
线粒体疾病的遗传基础 第一节 线粒体遗传病的传递和发病规律／89
一、mtDNA的结构特征／89 二、mtDNA的遗传特征／91
三、mtDNA突变与人类疾病／92 第二节 线粒体遗传病的临床症状与基因突变／95
一、Leber遗传性视神经病／95 二、MERRF综合征／95 第五章 肿瘤和遗传 第一节
染色体不稳定综合征和遗传性肿瘤综合征／98 一、染色体不稳定综合征／98
二、遗传性肿瘤综合征／102 第二节 染色体畸变与肿瘤／106
一、肿瘤染色体的数量改变／106 二、肿瘤染色体的结构畸变／106
三、肿瘤的染色体理论／108 一、病毒癌基因和细胞癌基因／109
二、原癌基因的特点／110 三、原癌基因的分类和功能／110
四、原癌基因的激活机制／111 第四节 肿瘤抑制基因与肿瘤／113
一、抑癌基因产物的功能／113 二、抑癌基因失活的途径／114
三、抑癌基因的作用机制／115 第五节 表观遗传学与肿瘤／116
一、DNA甲基化与肿瘤／117 二、基因组印迹与肿瘤／118 三、组蛋白修饰与肿瘤／120
四、表型遗传修饰改变假说／122 第六节 端粒与肿瘤／122
一、端粒的结构及功能／122 二、端粒酶的结构和功能／124
三、端粒和端粒酶与癌症的关系／124 第七节 肿瘤发生的遗传学说／125
一、肿瘤的单克隆起源假说／125 二、肿瘤的多步骤遗传损伤学说／126
三、两次打击假说／127 第六章 药物遗传学 第一节 药物反应的遗传学基础／129
一、遗传变异与药物应答／129 二、遗传多态性／130 三、药物代谢酶／131
四、药物转运蛋白／133 五、药物受体／134 第二节 药物基因组学与个体化医疗／137
一、药物基因组学的发展／137 二、单核苷酸多态性与药物相关基因／137
三、药物基因组学和个体化合理用药／139 四、药物基因组学与新药研发／140 第七章
遗传咨询和产前诊断 第一节 遗传咨询的对象和步骤／141 一、遗传咨询对象／141

[临床遗传学_下载链接1](#)

书评

[临床遗传学_下载链接1](#)