

<<医学遗传学>>

图书基本信息

书名：<<医学遗传学>>

13位ISBN编号：9787117116039

10位ISBN编号：711711603X

出版时间：2010-1

出版时间：人民卫生出版社

作者：Ronald G.Davidson

页数：245

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>

## <<医学遗传学>>

### 内容概要

本书的特色是以问题为基础进行论述，侧重于自己如何通过网站、患者和家庭支持团体，以及当前的流行书籍去进一步发现资料。

光阴似箭，世事如湮；当更新更先进的东西出现时，只是需要修改方法而已。

此外，所有的在生物学和医学的新旧信息强调需要一个概念框架，在这个概念框架内来划分一切。

同时，也要把读书动机设计成让学生深入到个人和社会的实际生活中，并帮助他们认识遗传学的本质以及这些原则是如何从进化和自然选择中演变而来。

## &lt;&lt;医学遗传学&gt;&gt;

## 书籍目录

第1章 人类遗传学简介 孟德尔遗传学和单基因遗传 线粒体疾病 对孟德尔遗传的例外 染色体异常：记住一些技巧—表型 转录因子和信号发生分子 系谱绘制 网站第2章 复杂的遗传疾病：阿尔茨海默病，精神疾病。

以及乳腺癌和卵巢癌 复杂疾病 阿尔茨海默病作为一个复杂疾病的模型 精神疾病 乳腺癌和卵巢癌 学习要点第3章 对患有先天性畸形的儿童的探讨 介绍 定向于综合征的身体检查 以综合征为导向的历史 实验室调查 进行诊断 治疗 遗传咨询 网站 学习要点第4章 模棱两可的生殖器，哺乳动物的性别决定 介绍 女性假两性畸形 哺乳动物的性别决定 男性假两性畸形 染色体异常 作为一种表现的具有似是而非的生殖器的综合征 学习要点第5章 新生儿筛查 苯丙酮尿症 先天性甲状腺功能低下症 镰状细胞性贫血 半乳糖血症 新生儿筛查的未来 学习要点第6章 妊娠期间和孕前的遗传筛查 医师进行诊断的工作程序 学习要点第7章 骨发育不良和矮短身材 软骨发育不全 并非侏儒的矮小人 学习要点第8章 药物遗传学：畸形学 介绍 致畸剂 学习要点第9章 药物遗传学：药物基因组学 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症 药物遗传学 酒精 恶性高热 其他疾病 药物遗传学和在在工作场所的筛查 学习要点第10章 神经退行性疾病 介绍 亨廷顿病 对遗传性共济失调的基因检测 学习要点词汇索引

## &lt;&lt;医学遗传学&gt;&gt;

## 章节摘录

具有一个纯合的受影响后代的风险是 $1/4$ ，但是要注意：人们对于成败可能性的理解往往是有缺陷的，例如，赌场和彩票几乎令人难以置信会成功。

有些人可能会作出这样的推论：因为他们已经有1个患病的孩子.接下来的3个孩子将不会再受到什么影响了。

一副纸牌类似的情况通常会如此进行。

总会有四分之一的机会会出1个黑桃，1个红桃，1个方块或1个梅花。

但是有一个被称为扑克和一手同花的游戏（5张牌都是同一种花型），虽然相当难，但还是会偶然发生。

显然，有四分之一的风险，在一对夫妇的孩子中，两个或者甚至更多的孩子受累是可能的。

如果这些夫妇认为这种类似情况是不对的，因为它仅仅适用于你更换一副牌中的每一张牌，并且在你拿到下一张牌之前重新洗牌的话。

你将会知道你成功地做到了这一点。

还有必要指出的是：如果双亲是携带者而没有影响到后代。

平均起来，有三分之二的仍将是携带者，一个将是正常的纯合子。

对于某些人来说，要掌握这个情况好像有点困难。

你需要解释，受累的个人常常是显而易见的，在图1.2的系谱中仍然有3个假设的孩子中有2个有可能是携带者或正常纯合子，除非有生物化学、分子或其他测试条件，否则是不能把他们分辨清楚的。

不要犹豫画出你正在进行咨询的这些家庭的典型系谱。

图1-3是另一个系谱，表面上是显性的，但是并非如此，它是一个隐性的系谱。

你能够对于被称之为假显性遗传的情况想到两种可能的解释吗？

很容易，这两种可能性如下：（1）血缘关系（见图1.4中的阴影部分）。

（2）在人群中突变的等位基因高发（图1.5中的阴影部分）。

血色沉着病就是一个很好的例子。

在一个普通人群中，接近十分之一的是携带者。

因此甚至彼此没有关系的双亲也都具有是携带者的相当高的风险（ $1/10 \times 1/10$ ）。

<<医学遗传学>>

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>