



重要遗传病的产前诊断与检查

中山大学中山医学院医学遗传学教研室是由我国著名的遗传学家杜传书教授于80年代创建的。在二十多年的发展过程中，对维护广东及我国人民的健康发挥了非常重要的作用。在全国率先建立了地中海贫血的筛查、 $\alpha\beta$ 基因诊断及产前诊断，G6PD的筛查、基因诊断及产前诊断，染色体病诊断、产前诊断的G显带染色体结果核对和质量控制，白化病的基因诊断及产前诊断，Prader-Willi综合征（PWS）和Angelman综合征（AS）的分子遗传学诊断粘多糖储积症基因诊断及产前诊断。这些产前检查技术项目对提高人口素质，减轻家庭、社会负担，实现优生优育产生了积极的推动作用；同时，随着产前诊断在临床上日益广泛的应用，这些项目的发展将会带来可观的经济效益。