

口腔遗传病学

Genetic Diseases of Oral Cavity

段小红 编著



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

R28
20136

阅 览



口腔遗传病学

Genetic Diseases of Oral Cavity

段小红 编著

第四军医大学口腔医学院



人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

口腔遗传病学 / 段小红编著. —北京: 人民卫生出版社,
2012.12

ISBN 978-7-117-16566-2

I. ①口… II. ①段… III. ①口腔疾病-遗传病-
诊疗 IV. ①R78

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2012) 第 248052 号

人卫社官网	www.pmph.com	出版物查询, 在线购书
人卫医学网	www.ipmph.com	医学考试辅导, 医学数 据库服务, 医学教育资 源, 大众健康资讯

版权所有, 侵权必究!

口腔遗传病学

编 著: 段小红

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里19号

邮 编: 100021

E-mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-67605754 010-65264830

010-59787586 010-59787592

印 刷: 北京中新伟业印刷有限公司

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 13 插页: 4

字 数: 316千字

版 次: 2012年12月第1版 2012年12月第1版第1次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-16566-2/R·16567

定 价: 45.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社销售中心联系退换)

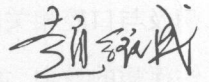
序

我国的医学遗传学兴起于 20 世纪 60 年代,最初以遗传病病例报道为主,随后北京、湖南等地开展了相关的分子诊断,20 世纪 80 年代初一些高等医学院校开设了医学遗传学课程。经过几十年的发展,我国在医学遗传学的基础研究和临床诊断方面取得了较快的进步,特别是近十年,呈现出一个迅速发展的趋势。口腔医学领域相关的遗传学研究在近二十年也取得了一些进展,2001 年中国学者在国际遗传学顶级杂志——《自然遗传》上率先报道了遗传性牙本质发育不全的相关致病基因,该研究引起了国内外同行的关注,推进了我国口腔医学领域遗传学的临床和研究工作,目前这一领域的研究已日益深入和广泛。但从整体上来看,我国口腔遗传病学的医疗、教学和科研发展滞后,特别是在教学方面。口腔专业学生通常是在口腔专业课的学习中,通过口腔生物学、口腔组织病理学、儿童口腔医学等教材散在地接触与口腔相关的遗传性疾病知识,这些知识较为凌乱、缺乏系统性、内容也很有限。这样的知识背景远不能满足在口腔临床工作中诊断和治疗口腔遗传病及与口腔相关的全身性遗传病的需要。系统地对口腔专业学生、口腔医师进行口腔遗传性疾病的教学,将有助于提升口腔医师对口腔遗传性疾病的认知能力,提升对口腔遗传性疾病的诊疗和研究水平。

段小红教授主编的这本《口腔遗传病学》适应了这种教学、研究和临床工作的需求。系统深入地介绍了医学遗传学基本理论、口腔遗传性疾病发生的细胞和分子基础、常见的与口腔相关的遗传性疾病、口腔遗传性疾病的临床诊断和鉴别诊断、口腔遗传病学的研究方法等。其中,常见的口腔遗传性疾病是本书的重点,其包括牙体组织相关的遗传病(如牙的形态和数目、釉质、牙本质、牙骨质、牙根等相关的遗传性疾病)、颌骨、唾液腺、皮肤等相关遗传病。在口腔颌面部有异常表现的系统性遗传性疾病也是本书的亮点之一。本书较为全面地总结了该领域的基本知识、基本理论和基本研究方法,收集了一百余种与口腔颌面相关的遗传性疾病,介绍了国内外在此领域的一些经典和最新的研究成果,是我国口腔遗传病学领域一本具有重要影响力的教科书。这本书的出版标志着我国口腔遗传病学的发展进入了一个新的阶段,并已成为口腔医学知识体系的重要组成部分。广大口腔医

务人员和科研人员，以及口腔医学生将借此系统地学习和掌握口腔遗传性疾病知识，并指导其临床和研究工作，期望本书能够促进我国口腔遗传病学的教学和科学研究。

段小红教授是一位优秀的青年学者，近十年中在口腔遗传病学领域进行了大量的医疗、教学和科研工作，曾两次赴美国 Johns Hopkins 大学医学院和美国国家基因研究所专项从事口腔遗传病的研究，积累了较丰富的经验。回国后一直从事该领域的研究，形成了自己的学术专长，在第四军医大学口腔医学院首次为口腔医学生开设了口腔遗传病学课程，并开设了口腔罕见病与遗传病门诊、建立了口腔罕见病与遗传病咨询网、揭示了多种遗传性疾病在口腔颌面特有的表现，并重点对氯通道基因突变引起的遗传性疾病及其内在机制进行了一系列的研究。衷心期望段教授的耕耘能够结出丰硕的果实，也希望有越来越多的同行关注她的工作，与她同行，共同造福患者们。



第四军医大学口腔医学院院长 教授

2012 年 10 月

前言

迄今为止,已明确的人类单基因遗传病达4000余种。在全球范围内,每年出生的新生儿中,3%~4%有严重的先天性疾病;我国每年出生缺陷的发生率在4%以上,全国每年发生的出生缺陷有50万~60万例,其中遗传因素引发的出生缺陷占25%。目前国内多所口腔医学院正在开展相关的遗传病学研究,并呈逐年上升的趋势。

我从2002年开始接触遗传病学的相关知识,2004~2007年在美国Johns Hopkins大学医学院进行博士后研究,主要从事囊性纤维化、Dent病等遗传性疾病的研究。医学遗传学最早由Johns Hopkins大学医学院的Victor A McKusick教授提出,目前国际遗传学网站OMIM也是由Johns Hopkins大学医学院建立并维持。在近三年的博士后研究中,通过耳濡目染、课题研究、临床观摩,萌生了长期进行遗传病学研究的想法。2007年回国后我投入了更多的精力开展了口腔遗传病学的临床和科研教学工作,于2010年10月为我校(第四军医大学口腔医学院)口腔专业的本科生开设了口腔遗传病学课程,并多次为各种继续教育班讲授口腔常见的遗传性疾病,并于2011年3月在我校口腔医院正式开设了口腔罕见病与遗传病门诊。近十年中,获得了国家、教育部、省市等多方的课题资助进行遗传病的科研工作,也发表了口腔遗传病学相关的中英文文章。2011年11月我再次赴美在美国国立卫生研究所的基因研究所(National Human Genome Research Institute, NHGRI)进行访问学习,参加了“未诊断疾病项目”,包括临床查房会诊和参与相关的基础研究,进一步拓展了医学遗传学方面的知识。

本书的撰写历时3年,在此期间我借鉴了1990年由陆可望、施荣山和杨保秀编著的《遗传性口腔疾病》、Robert J.Gorlin博士不同版本的《Syndromes of the Head and Neck》,以及正式发表的口腔遗传病学相关中英文文章和大量的网络数据库资料,旨在为我国口腔相关人员提供一个现代的、系统的口腔遗传病学知识的介绍。本书内容涵盖了口腔临床和口腔基础的知识内容,既有临床病例介绍,又有相关遗传病的基础研究内容,非常适合本科生、研究生、口腔专业人员和科研人员对口腔遗传病学的学习,协助其进行科研设计和临床实践,并激发其从临床中发现问题、解决问题。期望本书能够促进我国口腔遗传病学的

教学和科学研究，促进相关疾病临床诊断标准的制订和专业术语的规范化，希望更多的人加入到口腔遗传病学的研究队伍之中。

感谢毛天球教授（口腔颌面外科专业）、周以钧教授（牙周黏膜病学专业）和毛勇副主任医师（口腔修复学专业）审阅本书。

段小红

2012 年 10 月

目 录

第一章 医学遗传学基础理论	1
第一节 遗传学概述	1
一、遗传病的概念和特点	1
二、人类遗传病的分类	1
三、遗传因素和环境因素的关系	2
第二节 单基因遗传病	3
一、孟德尔遗传病基础	3
二、非经典孟德尔遗传病	7
第三节 多基因遗传病	8
一、概述	8
二、多基因遗传病的特点	9
三、多基因遗传的重要理论和概念	9
附录：常用系谱绘制符号及意义	14
第二章 口腔遗传性疾病概论	15
第一节 概述	15
一、一般特征	15
二、常见的口腔遗传性疾病类型	15
三、发病部位	16
第二节 口腔遗传性疾病的临床检查	16
一、口腔临床检查	16
二、影像学检测	17
三、全身检查	19
四、临床检验	19
第三节 口腔遗传性疾病的分子诊断	19
一、样本的收集	20
二、个体研究和家系研究	21
三、常用分子诊断的方法	21
四、现代基因检测技术	25
五、遗传检测的范畴	25

第四节 口腔遗传性疾病的遗传咨询	26
一、概述	26
二、遗传咨询的适用范围	26
三、遗传咨询原则	26
四、遗传咨询的过程	27
五、口腔特异的遗传咨询内容	28
第三章 釉质相关遗传性疾病	30
第一节 釉质发育不全	30
第二节 系统性遗传病与釉质发育异常	36
一、概述	36
二、毛发-牙-骨综合征	36
三、视锥-视杆细胞营养不良伴釉质发育不全	38
四、Kohlschütter-Tönz 综合征	38
五、釉质发育不全伴随肾脏疾病	39
六、眼-牙-骨发育不良	39
七、维生素 D 依赖性佝偻病	40
八、抗维生素 D 佝偻病	41
九、自身免疫性多腺体综合征	42
十、其他	42
第四章 牙本质相关遗传性疾病	44
第一节 牙本质发育不全	44
一、概述	44
二、Ⅱ型牙本质发育不全	44
三、Ⅲ型牙本质发育不全	46
第二节 牙本质发育不良	46
一、概述	46
二、Ⅰ型牙本质发育不良	46
三、Ⅱ型牙本质发育不良	47
第三节 系统性遗传病与牙本质发育异常	48
一、胶原基因突变相关综合征	48
二、非胶原基因突变相关的 DGI	52
第四节 其他伴随牙本质异常的遗传性疾病	52
一、高磷酸血症型家族性类肿瘤钙质沉积	52
二、家族性低血磷维生素 D 抗性佝偻病	53
三、原基性侏儒症伴牙发育异常	53

第五章 牙数目和牙形态相关遗传性疾病	54
第一节 牙数目增多相关遗传性疾病	54
一、锁骨颅骨发育不全	54
二、家族性腺瘤性息肉病	55
三、Nance-Horan 综合征	56
第二节 牙数目减少相关遗传性疾病	57
一、单基因突变相关的先天性缺牙	57
二、Wolf-Hirschhorn 综合征	58
三、前脑无裂畸形	59
四、Kallmann 综合征	60
五、外胚层发育不良	61
六、LADD 综合征	64
七、Axenfeld-Rieger 综合征	65
八、Johansson-Blizzard 综合征	65
九、眼-面-心-牙综合征	66
十、Witkop 牙-甲综合征	66
十一、单上颌中切牙和身材矮小(单上颌中切牙侏儒症)	66
十二、肢端-皮肤-指(趾)甲-泪管-牙综合征	67
第三节 牙形态异常相关遗传性疾病	67
一、牛牙症	67
二、小牙畸形	68
三、融合牙、畸形中央尖、牙内陷	68
四、牙根过短与髓腔狭窄	69
第四节 牙数目形态异常相关分子	69
一、与牙数目异常有关的信号分子	70
二、与牙形态改变相关的信号分子	71
第六章 牙骨质牙根牙周组织遗传性疾病	73
第一节 牙骨质相关遗传性疾病	73
一、弥漫性牙骨质增生	73
二、巨型牙骨质瘤	74
三、牙骨质化纤维瘤	74
第二节 牙根发育不良	75
一、概述	75
二、低磷酸酯酶症	75
三、其他牙根发育不良相关的综合征	77

第三节 牙周相关遗传性疾病	78
一、掌跖角化及牙周病综合征	78
二、遗传性牙龈纤维瘤病	79
三、牙龈纤维瘤病伴多毛症	79
四、牙龈纤维瘤病伴多发性透明纤维瘤	80
五、Cross 综合征	80
六、其他	81
第四节 牙过早脱落相关遗传性疾病	81
一、毛发-牙-骨综合征	81
二、周期性粒细胞减少症	81
三、肢端骨质溶解症	82
四、无过氧化氢酶症	83
五、早老症	83
六、汉-许-克病	84
七、其他	85

第七章 颌骨相关遗传性疾病 86

第一节 较常见遗传性骨骼疾病	86
一、巨颌症	86
二、骨硬化症	87
三、成骨不全	91
四、婴儿骨皮质肥厚症	93
五、锁骨颅骨发育不全	94
第二节 少见或罕见的颌骨相关遗传性疾病	95
一、Apert 综合征	95
二、Carpenter 综合征	96
三、Ⅲ型尖头多指并指畸形	96
四、Pfeiffer 综合征	96
五、脑肝肾综合征	97
六、Crouzon 综合征	97
七、下颌面骨发育不全	97
八、Hallermann-Streiff 综合征	98
九、Conradi-Hünnerman-Happle 综合征	98
十、Pierre-Robin 综合征	98
十一、Coffin-Lowry 综合征	98
十二、Waardenburg 综合征	99
十三、脑肋下颌综合征	99
十四、Marfan 综合征	99

十五、Paget 骨病	100
第三节 遗传性的颌骨肿瘤或瘤样病变	100
一、痣样基底细胞癌综合征	100
二、多发性牙源性肿瘤综合征	101
三、Gardner 综合征	101
四、多骨性骨纤维异常增殖症	102
五、遗传性牙源性角化囊肿	103
第八章 唾液腺和神经相关遗传性疾病	105
第一节 唾液腺相关遗传性疾病	105
一、先天性唾液腺缺失	105
二、唾液腺导管异常	106
三、囊性纤维化	106
四、Sjögren 综合征	108
第二节 神经系统相关遗传性疾病	109
一、遗传性周围神经系统疾病	109
二、其他类型神经系统遗传性疾病	112
三、神经皮肤综合征	113
第九章 皮肤黏膜遗传性疾病	118
第一节 面部皮肤相关遗传性疾病	118
一、Fabry 病	118
二、遗传性出血性毛细血管扩张症	119
三、共济失调毛细血管扩张症	120
四、黑色素斑胃肠息肉综合征	121
五、Rothmund-Thomson 综合征	122
六、Hermansky-Pudlak 综合征	122
七、Darier-White 病	123
八、肠病性肢端皮炎	124
九、类脂蛋白沉积症	124
十、Bloom 综合征	125
第二节 口腔黏膜相关遗传性疾病	126
一、大疱性表皮松懈症	126
二、白色海绵痣	129
三、遗传性良性上皮内角化不良症	129
四、先天性角化不良	130
五、先天性甲肥厚症	131

六、手掌脚底过度角化病	132
七、Chédiak-Higashi 综合征	132
第三节 舌相关遗传性疾病	133
一、地图舌	133
二、沟纹舌	133
三、家族性自主神经功能不全	134
四、巨舌脐膨出巨大内脏综合征	135
第四节 其他皮肤软组织遗传性疾病	135
一、弹性假黄瘤病	136
二、Cowden 病	136
三、Wagenmann-Froboese 综合征	136
四、局灶性皮肤发育不全	137
五、Melkersson-Rosenthal 综合征	137
六、克罗恩病	138
七、双唇综合征	138
八、I 型神经节苷脂沉积病	138
九、面肩肱型肌营养不良	139
十、厚皮性骨膜病	139
十一、Moebius 综合征	139
十二、Lesch-Nyhan 综合征	139
第十章 累及口腔多组织的遗传性疾病	141
第一节 常见染色体病	141
一、21 号染色体三体综合征	141
二、13 号染色体三体综合征	142
三、18 号染色体三体综合征	142
四、4 号染色体短臂缺失综合征	143
五、4 号染色体短臂部分三体	143
六、5 号染色体短臂缺失综合征	144
七、8 号染色体三体综合征	144
八、Turner 综合征	144
九、先天性睾丸发育不全综合征	145
十、脆性 X 染色体综合征	145
第二节 常见遗传代谢疾病	145
一、黏多糖病	146
二、低聚糖病和相关疾病	149
三、黏脂病	150
四、其他引起颌面畸形的遗传代谢疾病	152

第三节 口面裂相关遗传性疾病	153
一、Robin 序列征	154
二、van der Woude 综合征	154
三、EEC 综合征	155
四、其他口面裂	156
第十一章 口腔常见多基因遗传性疾病	159
第一节 唇腭裂	159
一、非综合征型唇腭裂及其相关基因	159
二、综合征相关唇腭裂及其相关基因	161
第二节 牙周病	161
一、牙周炎易感基因	161
二、早发性牙周炎	163
第三节 口腔黏膜常见的多基因遗传病	165
一、复发性口疮	165
二、白塞病	166
参考文献	168
中英文名词对照索引	179
OMIM 数据库编号索引	192

第一章

医学遗传学基础理论

第一节 遗传学概述

一、遗传病的概念和特点

1. 遗传病的概念 遗传病或遗传性疾病 (genetic diseases, genetic disorders, hereditary diseases) 是指遗传物质的结构或功能异常, 并按一定的方式传于后代的疾病。具体来讲, 由亲代传递到后代的是遗传性疾病的遗传信息, 后代按照这种遗传信息发育形成遗传性疾病。

2. 遗传病的特点

(1) 先天性: 是指生来就有的, 如牙本质发育不全 (dentinogenesis imperfecta) 是一种常染色体显性遗传病, 当其牙齿萌出时即表现出异常的牙本质特征。但不是所有的遗传病都是先天性的, 如亨廷顿病 (Huntington's disease) 是一种典型的常染色体显性遗传病, 但它往往在 35 岁以后才发病。

(2) 家族性: 是指疾病的发生具有家族聚集性, 如亲代与子代间代代相传; 但不是所有的遗传病都表现为家族性, 如白化病 (albinism) 在家系中很可能仅仅是偶发的, 患儿父母亲均为正常。家族性疾病可能是遗传的, 如遗传性牙本质发育不全, 也可能是环境因素所造成, 如家族性的夜盲症。

遗传性疾病在临床上还有下列特点: ①患者在亲祖代和子孙中是以一定数量比例出现的 (即患者与正常成员间有一定的数量关系); ②该病不延伸至无亲缘关系的个体, 即环境因素所致疾病在一代中按水平方式出现, 而遗传性疾病一般则按“垂直方式”出现, 这在显性遗传性疾病中尤其突出; ③如果是遗传性疾病, 单卵双生比双卵双生同时患病的机会大得多。

二、人类遗传病的分类

人类遗传病的种类繁多, 据统计, 目前每年新发现的遗传性综合征有 100 种左右, 现代医学遗传学将人类遗传病划分为以下 5 类:

1. 单基因遗传病 单基因遗传病 (monogenic disorders, single gene disorders) 是指由单基因突变所致的遗传性疾病。这种突变可发生于两条染色体中的一条, 由此所引起的疾病呈常染色体 (或性染色体) 显性遗传; 也可同时存在于两条染色体上, 由此所引起的

疾病呈常染色体（或性染色体）隐性遗传。这类单基因病较少见，发生率较高时也仅为1/500，但其危害很大。遗传性釉质发育不全（amelogenesis imperfecta）、牙本质发育不全多为单基因遗传病。

2. 多基因遗传病 多基因遗传病（polygenic disorders, multifactorial disorders）包括有一定家族史但没有单基因性状遗传中所见到的系谱特征的一类疾病，如某些先天性畸形及若干人类常见病（高血压、动脉粥样硬化、糖尿病、哮喘、自身免疫性疾病、老年痴呆、某些精神分裂症、类风湿关节炎等）。口腔常见的多基因遗传病包括唇腭裂以及某些类型的牙周病等。

3. 染色体遗传病 染色体遗传病（chromosomal disorders）是染色体结构或数目异常引起的一类疾病。从本质上说，这类疾病涉及一个或多个基因结构或数量上的变化，因此，对个体的危害往往大于单基因病和多基因病，其中最常见的染色体异常为Down综合征（唐氏综合征，Down syndrome），又称21三体综合征（21 trisomy syndrome）。

4. 体细胞遗传病 单基因病、多基因病和染色体病的遗传异常发生在人体所有细胞包括生殖细胞（精子和卵子）的DNA中，并能传递给下一代。而体细胞遗传病（somatic cell genetic disorders）只在特异的体细胞中发生；这类疾病包括恶性肿瘤、白血病、自身免疫缺陷病以及衰老等。体细胞基因突变是此类疾病发生的基础。

5. 线粒体遗传病 线粒体是细胞内的一个重要细胞器，是除细胞核之外唯一含有DNA的细胞器，具有自己的蛋白质翻译系统和遗传密码。线粒体遗传病（mitochondrial disorders）是由线粒体DNA缺陷引起的疾病，包括Leber视神经萎缩等，该类疾病具有独特的遗传模式和临床特征。

三、遗传因素和环境因素的关系

遗传是生物体的基本生命现象，表现为性状在亲代与子代之间的相似性和连续性。人类的一切正常或异常的性状综合起来看都是遗传与环境共同作用的结果，但它们在每一具体性状的表现上可能不尽相同，可分为以下几类：

1. 遗传因素决定发病 该类疾病的发生并非与环境因素无关，只是还不能确定哪些特定的环境因素是发病所必需的，例如单基因遗传病中的先天性成骨不全（osteogenesis imperfecta）、白化病（albinism）、血友病A（haemophilia A）以及一些染色体病。

2. 遗传因素起主导作用 此类疾病的发生需要一定的环境因素诱发，例如单基因遗传病中的苯丙酮尿症，在几十年前人们只知道它与遗传有关，后来研究发现，吃了含苯丙氨酸量多的食物才诱发病；葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症（俗称蚕豆病）除有遗传基础外，需要食用蚕豆或服用氧化性药物伯氨喹等外因诱发溶血性贫血。

3. 遗传因素和环境因素共同参与 该类疾病的遗传度各不相同，即遗传因素对发病作用的大小是不同的。例如在唇裂、腭裂、先天性幽门狭窄等畸形中，遗传度都在70%以上，说明遗传因素对这些疾病的发生较为重要。另一些病，例如在先天性心脏病、十二指肠溃疡、某些糖尿病等的发生中，环境因素的作用比较重要，而遗传因素的作用较小，遗传度不足40%，但是就其发病来说，也必须有遗传基础。

4. 环境因素决定发病 该类疾病与遗传因素基本上无关，例如烧伤、烫伤等外伤的发生与遗传因素无关。有人认为，这类疾病损伤的修复可能与个体的遗传类型有关。

第二节 单基因遗传病

一、孟德尔遗传病基础

孟德尔遗传病 (Mendelian inherited disease, Mendelian genetic disease) 是指按照孟德尔方式传递的疾病。这些疾病通常为单基因病。根据其致病基因所在染色体及基因显、隐性质的不同,可以把孟德尔遗传病分为常染色体遗传 (autosomal inheritance) 和性连锁遗传 (sex-linked inheritance) 遗传两大类,两者各进一步分为显性 (dominant) 遗传和隐性 (recessive) 遗传两种,由于性染色体还包括 X 染色体和 Y 染色体,因此,性连锁遗传包括 X 连锁遗传和 Y 连锁遗传。

通常,显性与隐性之间的基本区别点是:显性遗传 (dominant inheritance) 是指单个致病等位基因 (allele) 发生突变后,即处于杂合子 (heterozygous) 状态,就可导致疾病的发生并显示出其特征性的表型;而隐性遗传 (recessive inheritance) 则需一对致病等位基因都发生突变,即处于纯合子 (homozygous) 状态,才能显示特征性的表型。显性与隐性的区分不是绝对的,是基于临床表型 (phenotype) 上人为的一种定义。

1. 常染色体显性遗传

(1) 特点:与常染色体显性 (autosomal dominant, AD) 遗传相关的致病基因都位于 1~22 号常染色体上,通常用 A 表示;其相应的等位基因则为正常基因,通常用 a 表示。AD 病只需一个等位基因突变即可导致疾病的发生,致病基因频率很低,绝大多数患者为杂合子 (Aa)。图 1-1 显示的是一个典型常染色体显性遗传的神经纤维瘤病的家系谱图。其特点如下:①垂直传递,代代相传,即每代都有可能出现患者,患者的父母之一必为患者,而非患病者的后代都正常;②患者双亲一方为杂合子患者,另一方为正常纯合子,患者把致病基因传递给每一胎儿而发病的风险为 1/2;③疾病在家系中能代代相传,且男女皆可发病,发病几率接近,可以出现“父-子”表型遗传现象,这是与 X 连锁隐性遗传相鉴别的特点,患病父亲也可以有正常的女儿;④相当部分病例属散发性,并且与新基因突变有关。

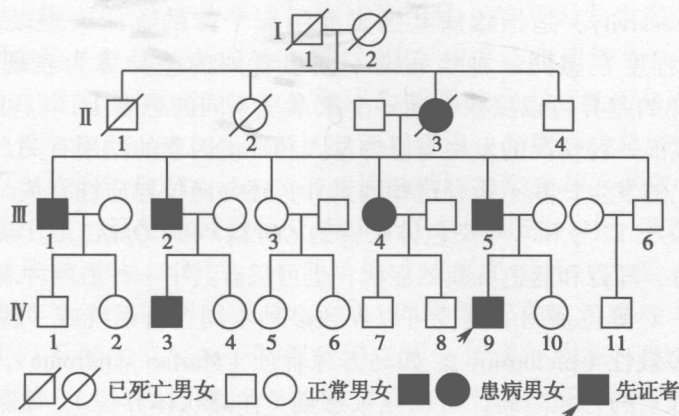


图 1-1 一个常染色体显性遗传的神经纤维瘤病的家系谱图

(改编自俞峰等, 2009)