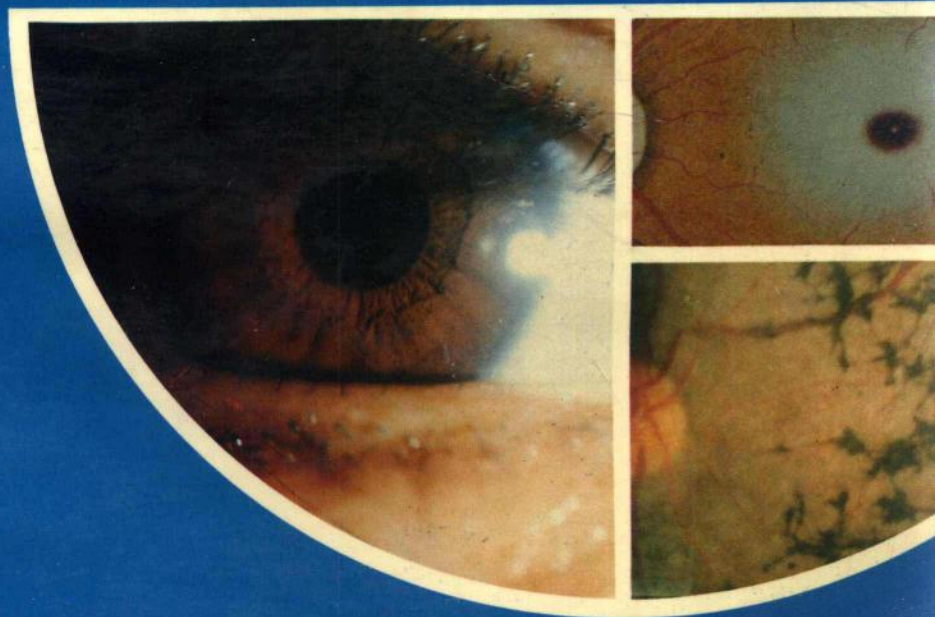


实用

眼科遗传学

SHIYONG
YANKEYICHUAXUE

杨朝忠 主编



河南科学技术出版社

实用眼科遗传学

主 编 杨 朝 忠

河南科学技术出版社

豫新登字02号

实用眼科遗传学

主 编 杨朝忠

责任编辑 赵怀庆

河南科学技术出版社出版发行

山东省菏泽地区印刷厂印刷

787×1092毫米 16开本19.5印张 468千字

1992年6月第1版 1992年6月第1次印刷

印数：1—2000册

ISBN7-5349-1087-0/R·189

定价：13.50元

编委（以姓氏笔划为序）：

于 玟	马家宝	王凤民	王幼生	王印其	王传富
王秀兰	王爱寅	王诤华	王 鸿	王增娴	皮裕莉
吉中国	吕振华	关征实	阎寿健	刘庆民	刘春平
朱传由	朱崇弟	纪义国	孙为荣	孙克华	孙秉基
严 瓊	宋景元	李 军	李茵茵	李淑芝	何世坤
何东方	余 腾	肖爱云	陈广杰	陈允成	陈传弟
林月葵	林振德	杨建安	杨清导	杨朝忠	罗盼生
周春晓	金鲁明	张立生	张 军	张兴华	张美玉
张杰超	张洪冰	张荣瑞	柳 林	郝延光	姚晓明
赵 强	姜 勇	骆沙鸣	贺 焱	陶世方	郭蒙歌
徐 健	柴秀合	黄玉敏	常学斌	崔凡明	董桂玲
彭 飞	彭明强	彭忠坤	靳明华		

前 言

随着医学遗传学的迅速发展,眼科遗传学已经历了初期阶段和发展阶段,目前眼科遗传学已成为独立的一门边缘学科。近年来,我国的眼科遗传学有了很大的发展,眼科遗传队伍不断发展、壮大,某些遗传性眼病也逐渐被发现和研究。为了适应新形势的发展,在全国范围内普及眼科遗传学知识和方法,做好眼遗传病防治工作,提高人口素质及保障人民健康,笔者参考有关国外遗传学专著,结合国内实际,从实用的角度出发,主编了本书,供广大同仁参阅。

全书分三篇二十六章。第一篇扼要介绍了眼科遗传学基础知识,着重阐述了眼科遗传学概念及应用技术。第二篇为眼遗传病各论部分,是本书的重点内容。本篇共十七章,对眼科常见遗传性疾病的遗传性、遗传方式、临床表现、遗传咨询及治疗进行了较详细的描述。第三篇叙述了全身各系统遗传病在眼部的表现及治疗原则。

该书内容丰富,观点新颖,文笔流畅,图文并茂,且结合国情,比较实用。是广大眼科临床工作者的必备之书,同时也是一部眼科遗传工作者、优生与计划生育工作者及有关研究人员的参考书。

本书在编写过程中,得到杨德旺、李绍珍、吴景天、余戎、胡诞宁等专家教授们的关怀和指导,张建华同志协助绘图,王勇、陶军、鹿庆、杨爱丽等同志誉稿和校对,在此一并致谢。

书中难免有错误之处,请批评指正。

杨 朝 忠

1991年10月24日

目 录

第一篇 眼科遗传学基础

第一章 眼科遗传学发展简史	2
第一节 初期阶段(19世纪以前)	2
第二节 发展阶段(20世纪以来)	2
第三节 眼遗传病研究现状	3
一、研究体系逐渐完善	3
二、研究技术不断提高	3
三、遗传咨询与优生	4
第二章 眼科遗传学基础知识	5
第一节 医学遗传学概况	5
一、遗传病定义	5
二、遗传病的种类	5
三、遗传病与环境的关系	6
四、医学遗传学主要分支	6
第二节 遗传的细胞生物学基础	8
一、细胞的基本结构及功能	8
二、细胞分裂	10
第三节 遗传的分子基础	12
一、基因与性状	12
二、性状表达的机理—中心法则	12
三、基因的结构	13
四、基因的表达与调节	13
五、基因突变	14
第四节 遗传的染色体基础	15
一、脱氧核糖核酸(DNA)	15
二、组蛋白	16
三、非组蛋白	16
四、染色体RNA	16
五、染色质与染色体	17
第五节 遗传方式	21
一、单基因遗传	21
二、多基因遗传	25
三、染色体病	27

第六节 群体遗传学	30
一、群体中的基因平衡	30
二、影响基因平衡的因素	34
三、近亲结婚与基因平衡	34
第三章 眼科遗传学应用	41
第一节 体细胞遗传学与基因定位	41
一、体细胞遗传学的概念	41
二、体细胞遗传学的基本技术	41
三、基因定位方法	42
四、基因图	44
第二节 遗传病的检出和判定方法	44
一、群体调查法	44
二、家系调查和系谱分析	45
三、双生子分析法	46
第三节 遗传病的诊断	47
一、症状和体征	47
二、皮肤纹理分析	52
三、染色体和性染色质检查	56
四、生化检查	57
五、产前诊断	58
第四节 遗传工程及其应用	59
一、基因工程的基本技术	60
二、基因工程在医学上的应用	61
第四章 眼科遗传病的防治	63
第一节 眼科遗传病的预防	63
一、环境保护	63
二、检出遗传病携带者	63
三、婚姻指导和计划生育	66
四、遗传咨询	66
第二节 遗传病的治疗	71
一、环境工程	71
二、遗传工程	72

第二篇 各论

第五章 遗传性泪器疾病	74
第一节 遗传性泪腺疾病	74
一、先天性无泪症	74

二、泪腺脱位	74
三、无泪腺并无泪小点	74
第二节 遗传性泪道疾病	75
一、先天性泪囊瘘管	75
二、遗传性慢性泪囊炎	75
三、先天性泪小点闭锁	76
四、多泪小点	76
五、先天性泪小管闭锁或缺失	77
六、先天性鼻泪管闭锁	77
第六章 遗传性眼睑性状与疾病	78
一、单眼睑与双重睑	78
二、内眦赘皮	79
三、下睑赘皮	80
四、上睑赘皮	80
五、上睑下垂	81
六、先天性眼睑缺损	83
七、先天性眼睑内翻	83
八、先天性眼睑外翻	84
九、睑裂大小与形态改变	84
十、睑裂畸形	84
十一、睑皮弛缓症	85
十二、先天性睑缘粘连	85
十三、先天性丝状睑缘粘连	86
十四、睫毛异常	86
第七章 遗传性眼肌疾病	88
一、先天性眼外肌麻痹	88
二、先天性进行性眼外肌麻痹	89
三、先天性眼球震颤	89
四、自主性眼球震颤	90
五、眼球后退综合征	90
六、隐斜视	91
七、共转性斜视	91
八、先天性眼外肌纤维化	92
九、Cogan 先天性眼运动不能	92
第八章 结膜、巩膜病与遗传	93
一、睑裂斑	93
二、翼状胬肉	93
三、蓝巩膜	94

四、睑结膜异常毛发·····	95
第九章 遗传性眼球畸形·····	97
一、先天性无眼球·····	97
二、先天性单纯性小眼球·····	97
三、先天性小眼球伴有其他眼球畸形·····	98
四、隐眼·····	100
五、独眼·····	100
第十章 遗传性角膜病·····	101
一、圆锥角膜·····	101
二、球形角膜·····	101
三、扁平角膜·····	102
四、大角膜·····	102
五、小角膜·····	103
六、角膜青年环·····	103
七、先天性角膜白斑·····	104
八、角膜前胚胎环·····	104
九、角膜后胚胎环·····	104
十、先天性硬化性角膜·····	105
十一、先天性角膜葡萄肿·····	105
十二、先天性角膜斑状混浊·····	105
十三、先天性旋涡状角膜混浊·····	106
十四、角膜营养不良·····	106
十五、角膜皮样瘤·····	120
第十一章 青光眼与遗传·····	122
一、原发性青光眼·····	122
二、先天性青光眼·····	130
三、激素性青光眼·····	131
四、色素性青光眼·····	132
五、遗传性假性青光眼·····	132
六、继发性青光眼·····	132
第十二章 遗传性晶状体疾病·····	133
一、晶状体缺损·····	133
二、圆锥形晶状体·····	133
三、小球形晶状体·····	133
四、先天性晶状体异位·····	134
五、伴有瞳孔异位的晶状体异位·····	135
六、与遗传有关的白内障·····	135
七、遗传性晶状体脱位·····	140

第十三章 色素膜遗传病	142
第一节 虹膜、睫状体遗传病	142
一、无虹膜	142
二、先天性虹膜缺损	143
三、虹膜基质发育不全	144
四、虹膜增生	144
五、先天性瞳孔异常	145
六、先天性虹膜白化病	146
第二节 脉络膜遗传病	147
一、脉络膜缺失症	147
二、回旋状脉络膜视网膜萎缩	148
三、脉络膜营养不良	149
四、脉络膜畸形	150
五、Vogt-小柳综合征	152
第十四章 遗传性视网膜病、玻璃体病	153
一、视网膜色素变性	153
二、白点状视网膜变性	155
三、结晶样视网膜变性	156
四、黄色斑点状视网膜变性	157
五、小口氏病	157
六、家族性玻璃疣	158
七、眼底血管样条纹	158
八、遗传性黄斑变性	159
九、黑蒙性家族痴呆	161
十、遗传性视网膜劈裂症	162
十一、Goldmann-Favre视网膜玻璃体变性	163
十二、先天性视网膜皱襞	163
十三、Wagner病	164
十四、锥细胞变性	164
十五、图案状视网膜色素上皮变性	165
十六、家族性渗出性玻璃体视网膜病变	166
十七、先天性黑蒙	166
十八、视网膜脱离	167
十九、视网膜血管瘤病	168
二十、遗传性黄斑出血	169
二十一、视网膜母细胞瘤	169
第十五章 遗传性色觉障碍	176
第一节 色盲与色弱	176

一、红绿色盲与红绿色弱	176
二、蓝色盲与蓝色弱	178
三、单色视	179
第二节 夜盲症	180
第十六章 遗传性视神经病变	182
一、视乳头玻璃疣	182
二、Leber氏病	182
三、家族性球后视神经炎	184
四、视神经和脉络膜缺损	185
五、假性视神经炎	186
第十七章 屈光不正与遗传	187

第三篇 全身遗传病与眼

第十八章 染色体异常与眼	190
一、Turner 综合征	190
二、多X 综合征	190
三、Klinefelter 综合征	190
四、Down 综合征	191
五、18三体综合征	191
六、13三体综合征	191
七、13号染色体长臂缺失综合征	192
八、18号染色体长臂缺失综合征	192
九、21号染色体长臂缺失综合征	193
第十九章 全身遗传性代谢病与眼	194
第一节 遗传性糖代谢病与眼	194
一、粘多糖沉积病Ⅰ型	195
二、粘多糖沉积病Ⅱ型	197
三、粘多糖沉积病Ⅲ型	198
四、粘多糖沉积病Ⅳ型	199
五、粘多糖沉积病Ⅵ型	199
六、粘多糖沉积病Ⅶ型	200
七、半乳糖激酶缺乏性半乳糖血症	200
八、半乳糖-1-磷酸尿苷转移酶缺乏性半乳糖血症	201
第二节 遗传性脂质代谢病及脂沉积病	202
一、原发性高脂蛋白血症	202
二、脑-腱黄色瘤病	204
三、脂蛋白蓄积症	205

四、无 β 脂蛋白血症	205
五、 α 脂蛋白缺乏症	206
六、家族性卵磷脂-胆固醇乙酰转移酶缺乏症	206
七、弥漫性脂肪肉芽肿病	207
八、尼曼-匹克氏病	208
九、高雪氏病	209
十、Krabbe 综合征	210
十一、异染性脑白质营养不良	210
十二、粘硫脂沉积病	211
十三、Fabry 病	212
十四、GM ₁ 神经节苷脂沉积病	213
十五、GM ₂ 神经节苷脂沉积病	214
十六、蜡样脂褐质沉积病	215
十七、嗜苏丹性脑白质营养不良	215
十八、Cockayne 氏综合征	216
十九、粘脂沉积病 I 型	216
二十、粘脂沉积病 II 型	217
二十一、粘脂沉积病 III 型	217
二十二、粘脂沉积病 IV 型	218
二十三、岩藻糖沉积病	218
二十四、甘露糖沉积病	219
二十五、涎酸沉积病	219
第三节 遗传性氨基酸代谢病与眼	220
一、酪氨酸血症	220
二、尿黑酸尿症	220
三、同型胱氨酸尿症	221
四、苯丙酮酸尿症	222
五、Lowe 眼-脑-肾综合征	223
六、白化病	224
七、胱氨酸症	225
八、Hartnup 病	225
九、高亮氨酸-异亮氨酸血症	226
十、枫糖尿症	226
十一、氨基酰脯氨酸(二肽)酶缺乏症	227
第四节 遗传性血浆循环蛋白或酶代谢病与眼	227
一、肝豆状核变性	227
二、Menkes 病	228
第五节 遗传性核酸代谢病	229

一、着色性干皮病·····	229
二、毛细血管扩张共济失调症·····	229
第六节 遗传性卟啉代谢病与眼·····	230
一、先天性卟啉症·····	230
二、迟发性皮肤卟啉症·····	230
三、急性间歇性卟啉症·····	231
四、多形性卟啉症·····	232
第七节 其他代谢病与眼·····	232
一、低磷酸脂酶症·····	232
二、特发性甲状旁腺机能减退症·····	233
三、特发性高钙血症·····	233
第二十章 遗传性皮肤病与眼·····	235
一、色素失禁症·····	235
二、无汗性外胚叶发育不良·····	235
三、弥漫性体部血管角皮瘤·····	236
四、遗传性出血性毛细血管扩张症·····	236
五、类脂蛋白沉着症·····	237
六、弹力纤维性假黄瘤·····	237
七、肠病性肢端皮炎·····	238
八、进行性面部偏侧萎缩·····	239
九、先天性厚甲症·····	240
十、神经纤维瘤病·····	240
十一、结节性硬化病·····	241
十二、先天性象皮病·····	241
第二十一章 遗传性结缔组织疾病与眼·····	242
一、马凡综合征·····	242
二、Marchesani综合征·····	243
第二十二章 遗传性骨骼疾病与眼·····	245
一、成骨不全·····	245
二、尖头并指畸形·····	247
三、畸形性骨炎·····	247
四、指甲-髌骨综合征·····	248
五、石骨症·····	249
六、进行性骨干发育异常症·····	250
七、Ehlers-Danlos综合征·····	251
八、遗传性垂体性侏儒·····	251
九、承露病·····	252

十、颅骨面骨发育不全症	252
第二十三章 遗传性肌肉系统疾病与眼	253
一、先天性肌强直症	253
二、先天性副肌强直症	253
三、强直性肌营养不良症	254
四、面-肩-肱型肌营养不良症	254
五、眼-咽肌营养不良	254
第二十四章 遗传性神经系统疾病与眼	255
一、遗传性共济失调性多发性神经炎	255
二、先天性面肌双瘫	257
三、亚急性坏死性脑脊髓病	257
四、家族性自律神经功能失调综合征	258
五、腓骨肌萎缩症	259
第二十五章 遗传性血液病与眼	262
一、血红蛋白分子病	292
二、遗传性球形细胞增多症	263
三、新生儿溶血病	264
四、先天性全血细胞减少综合征	265
五、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症	266
六、白血病	267
七、高铁血红蛋白血症	270
第二十六章 其他全身遗传病与眼	273
一、慢性遗传性肾炎	273
二、胰腺囊状纤维性变	273
三、下颌-眼-面-颅骨发育不全综合征	274
四、眼-齿-指发育障碍综合征	274
五、眼-齿综合征	275
六、Waardenburg综合征	275
七、Smith-Lemli-Opitz综合征	276
八、早老综合征	276
九、Noonan综合征	276
十、Sturge-weber综合征	277
十一、Usher综合征	277
十二、Laurence-Moon-Biedl综合征	277
十三、Kearns-sayre综合征	278
十四、Papillon-Leage-Psaume综合	278
十五、Corneliu de Lange综合征	278
十六、Gruber综合征	279

十七、Sjögren-Larsson 综合征·····	279
十八、Rubinstein-Taybi 综合征·····	280
十九、Melkersson-Rosenthal 综合征·····	280
二十、Haney-Falls 综合征·····	280
二十一、Rosenthal-kloepfer 综合征·····	281
二十二、Stickler 综合征·····	281
二十三、Marshall 综合征·····	281
二十四、Cruzon 氏病·····	281
二十五、Alström 综合征·····	282
参考文献·····	283

第一篇 眼科遗传学基础

- 第一章 眼科遗传学发展简史**
- 第二章 眼科遗传学基础知识**
- 第三章 眼科遗传学应用**
- 第四章 眼科遗传病的防治**

第一章 眼科遗传学发展简史

随着医学遗传学的不断深入和发展,眼科遗传学逐渐独立,日趋完善,并取得了重大进展。

第一节 初期阶段(19世纪以前)

早在1500年以前,Talmud就提到了血友病的遗传问题,公元前460~377年便已注意到眼部性状或疾病与遗传的关系。1814年,Joeseef Adams论述了一些先天性疾病、家族性疾病与遗传性疾病之间的差别,遗传病与发病年龄、环境诱因、近亲结婚之间的关系等问题。1835年Cunier记载了原发性夜盲的Nougaret家系。1871年Leber报告了家族性球后视神经炎家系。1876年Honer又发现了色盲的遗传方式。以后眼遗传病的报告逐渐增多。然而,这个时期还停留在表象的初步阶段,仅仅报告和发现了一些眼病的遗传现象,尚未系统地研究其遗传规律。

1865年孟德尔通过对豌豆的杂交研究,发现了遗传定律——孟德尔定律,这在当时并未引起足够的重视,直到20世纪,才被DeVries、Correns和Von Tschermak所推崇,同时开始了科学的遗传学研究,从而使眼科遗传学进入了发展时期。

第二节 发展阶段(20世纪以来)

孟德尔定律的重新发现和承认,对人类遗传学的发展起着重大的推动作用。进入20世纪以来,在眼科领域逐步展开了应用孟德尔定律研究眼部性状和疾病与遗传关系的工作。截止到1961年,据Francois统计,眼遗传病与有眼部表现的全身性遗传病就有246种。据胡颀宁80年代初的统计,眼的单基因或多基因遗传病已有215种;全身性或其他系统的遗传病在眼部有表现的已有323种;染色体遗传病在眼部有表现的有70种。共计有608种之多。

随着医学遗传学的迅速发展,尤其是新理论、新技术在眼科的应用,使眼遗传病学得以更快地发展。染色体检查技术的应用,发现了很多种眼部染色体遗传病,诸如45,x及其嵌合;47,xxxy及其嵌合;48,xxxy;48,xxxxy;13三体、18三体、21三体及其嵌合等。眼科生化遗传学和分子遗传学的发展,从分子水平阐明了某些眼遗传病(如回旋状视网膜脉络膜萎缩)的缺陷酶及其代谢紊乱机制。眼科免疫遗传学、药物遗传学的发展,说明了某些眼病(如开角型青光眼、高度近视、急性前色素膜炎等)与HLA相关联。皮质类固醇激素升眼压作用的研究开辟了眼科药物遗传学的新途径。

此外,优生与眼遗传病防治也越来越受到重视,并逐渐提到议事日程上来。通过遗传咨询,正确估计眼遗传病的遗传度,制订优生法草案,进而采取计划和优生措施,以达到优生、优育和防治遗传性眼病的目的。