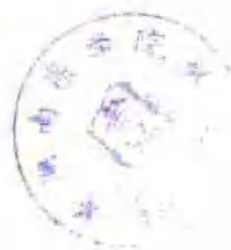


256252

CHONGGUO YICHUAN XUEHUI
DIYIJI YANKE
YICHUANXUE HUIYI
LUNWEN HUIBIAN



中國遺傳學會第一屆
眼科遺傳學會議論文彙編

中國遺傳學會

中国遗传学会

第一届眼科遗传学会议论文汇编

中国遗传学会

1980. 12.

序 言

中国遗传学会第一届眼科遗传学会议的召开，标志着我国眼遗传病的研究进入了一个新的阶段。从会议中所作的论文报告来看，我国的眼遗传病研究已得到了普遍的开展，眼遗传病的病例与病种之多是十分令人鼓舞的，论文的内容也相当丰富。通过大会的交流，订出了下一步研究重点，统一了研究标准，无疑对今后的工作打下了良好的基础，现将会议的资料汇编成册，便于交流。

眼遗传病在眼科中占有十分重要的地位，我国幅员广大，人口众多，需要有更多的眼科医生参加研究。眼遗传病涉及许多学科有关内容，需要和其他学科密切协作进行深入研究。这对于防盲治盲有着十分重要的意义。目前我国对眼遗传病的研究工作还是比较落后，我们一定要奋起直追，吸收国内外先进经验，立足于本国的丰富临床资料，遵循严谨的科学态度，脚踏实地地早日赶上世界先进水平。

郭 秉 宽

一九八〇年八月二十一日

中国遗传学会

第一届眼科遗传学会议论文汇编

序言.....郭秉宽

对我国眼科遗传学发展的一些想法.....郭秉宽(1)

中国遗传学会第一届眼科遗传学会议开幕词.....胡诞宁(4)

中国遗传学会第一届眼科遗传学会议闭幕词.....陈瑞英(7)

中国遗传学会第一届眼科遗传学会议学术总结.....褚仁远(8)

中国遗传学会眼科遗传协作组成立经过、第一届眼科遗传学会议
筹备经过暨会议议程安排报告.....郭 镇(10)

中国遗传学会第一届眼科遗传学会议纪要.....大会秘书处(12)

论 文 目 录

染色体畸变与眼病

染色体畸变与眼病;经染色体检查证实的八种畸变共54例报告
.....胡诞宁 陈仁彪 茅寿璋 吴迺昕 孟 荟(13)

Down's综合征的眼部表现及染色体检查——六例病例报告.....首都医院眼科等(19)

18三体综合症嵌合体型病例报告.....褚仁远 江永明(24)

遗传性致盲眼病调查研究.....曹鼎铨(26)

双侧视网膜母细胞瘤一例染色体的Q带和G带分析
.....马长俊 尹泰昌 汤鼎华 杨敬林(31)

青光眼与遗传

P.T.C味觉试验与原发性青光眼.....周文炳 曾凌华(33)

原发性青光眼的遗传方式(摘要).....孙世维 关家琇 唐晓燕 花天成 邵雪芹(39)

青光眼与遗传:第一部份:我国人激素升压基因频率研究.....胡诞宁(42)

青光眼与遗传:第二部份:激素升压基因体外实验:用放射性同位素作
激素的淋巴细胞转化率抑制试验.....胡诞宁 蒋小平 周元正(45)

原发性青光眼与遗传.....曾凌华(48)

关于原发性青光眼的遗传问题.....	王思慧 张金华 郭荣珍 (56)
近视性青光眼遗传问题的初步探讨.....	俞道义 (61)
遗传性青光眼11例家系调查.....	耿廷德 孟令韬 (63)

白内障与遗传

160例先天性白内障的病因分析及其遗传规律的初步探讨.....	胡德初 (65)
先天性绕核性白内障与血族婚姻.....	缪晓平 (72)
先天性白内障的遗传.....	傅靖 郭镇 宋荣璟 尹芳媛 (81)
先天性白内障与遗传关系.....	孙信孚 喻长泰 (84)
遗传性先天性膜性白内障.....	胡绍先 (86)
遗传性白内障家系调查报告.....	秦宝森 叶永保 (89)
遗传性先天性白内障病例报告.....	王国华 秦淑清 (91)
家族遗传性板层内障一家系调查.....	康介元 杜岱雪 (94)
先天性全内障的遗传和治疗.....	张汗承 (97)

虹膜、视网膜、脉络膜疾病与遗传

原发性视网膜脱离的遗传研究.....	褚仁远 江永明 (99)
视网膜色素变性 遗传方式及基因频率.....	胡诞宁 (106)
脉络膜和视网膜回旋形萎缩 (附家系报告).....	卫 焯 陈守宁 (111)
Stargardt氏病和眼底黄色斑点症 (附一家族5例报告)	
.....	罗成仁 周久模 严 密 (116)
结晶状视网膜变性临床观察及遗传规律探讨.....	胡诞宁 (122)
先天性黄斑缺损的遗传.....	郭镇 傅靖 (126)
视网膜色素变性与遗传.....	周云中 廖玉兰 彭梅芬 (130)
视网膜母细胞瘤遗传的初步探讨	
.....	郭亦寿 辛 华 尹竹均 姜 源 陈丙奎 张善云 凌鼎铨 (138)
视网膜母细胞瘤.....	张善云 王淑娟 (142)
家族遗传性玻璃体视网膜变性.....	郭希让 (148)
小口氏病一家系初步调查报告.....	钱敬修 (152)
先天性虹膜白化病的遗传.....	郭 镇 (155)
先天性家族性无虹膜症 (附一家族四例报告).....	李俊洙 赵秀云 于晓莉 (160)
无虹膜症.....	褚仁远 江永明 (163)
遗传性黄斑Bruch膜透明体与Best病 (附一家族5例报告).....	任惠石 (165)

视神经疾病与遗传

家族遗传性视神经萎缩 (Leber氏病) [附家族报告]	
.....	冯葆华 陈毓英 (170)
家族遗传性视神经萎缩.....	陈彼得 (174)
Leber病4个家族14例报告 (摘要).....	张荣兰 (177)

屈光不正与遗传

- 从双生子研究看近视与遗传关系.....胡诞宁(178)
关于近视患者遗传因素的调查.....陈飞云(183)
87例高度近视家系遗传方式调查.....耿廷德 刘运卿 孟令福(185)
中国人A、B、O血型与近视性屈光不正.....徐自生(188)

视网膜功能异常与遗传

- 正常人和色盲基因携带者的色觉定量检查.....苒 疆 刘克朗 李 莹 杨淑英(194)
先天性红绿色盲的遗传(附51例家系调查初步报告).....苒 疆 李春武 刘克朗(199)
家族遗传性先天性夜盲二十九例调查报告.....赵国镛 舒化龙(203)

眼肌、眼睑、结膜、角膜、泪器疾病与遗传

- 先天性眼球震颤的遗传(附51例家系调查初步报告)
.....郭 镇 傅 靖 胡奉先 宋荣璟 张孝华(208)
颗粒状角膜营养不良的遗传探讨.....栗国范 李锦文 赵平远(211)
斜视的遗传研究(摘要).....胡诞宁(215)
上海市1979年双生子研究:第6部份:双生子研究与眼外形
.....胡诞宁 储 莺 陈伟祥(216)
四代显性遗传上睑下垂临床观察.....叶永保 林德荣 戴天恩 秦家琪(219)
先天性上睑下垂的遗传.....裴琼华 吴能定(222)
翼状胬肉的遗传一例报导.....裴琼华 吴能定(227)
人体重睑遗传现象一瞥.....唐启知(230)
先天性双侧眼外肌完全麻痹病例报告.....张汗承(233)
遗传性先天性双行睫(附一家族4代6人遗传报告).....马庆恂(235)
遗传性上睑下垂一家系报告.....鲍才良(240)
家族鼻泪管闭塞耳前瘻管与合并胸腺咽管瘻病例报告.....陈玉璜(242)

全身综合征眼部表现与其他

- 祖国医学遗传学辑集.....胡献可(244)
Marfans综合征一家族5代46例14年观察报告
(附临床和染色体检查).....陆炳新 李全胜(246)
遗传性同型胱氨酸尿症(Homocystinuria)的探讨
.....裴琼华 吴能定 杨瑾操(253)
Van der Hoeve综合征(附两家系报告).....胡绍先 杨安昌(257)
有关Sturge—Weber二氏综合征的遗传问题.....童 绎(260)
眼部先天性异常32例及其皮纹学观察报告.....张苓芝 郑振世 代淑芳(264)
Hallermann—Streiff综合征的遗传探讨.....郭 镇 傅靖(269)
家族遗传性小眼球并眼部多种畸形(附一家族12例报告).....任惠石(271)

先天性脑—眼结构不良的遗传和白瞳孔的诊断.....	张汉承(277)
萎缩性肌强直症(摘要)(附一家族报告).....	罗成仁(281)
原始玻璃体增殖合并青光眼及颜面部血管瘤一例报告.....	黄震曦 邓玉萍(284)
Laurence—Moon—Biedl氏综合征一例报告.....	杨昌安 胡绍先(286)
马凡(Marfan)氏综合征病例报告.....	王元正 单江林(288)
马凡(Marfan)氏综合征合并虹膜睫状体炎一例.....	夏海涛执笔(292)
下颌—眼—颜面—颅骨发育不全综合征四例报告.....	李惠娟 陈新建(295)
先天性无晶状体一例报告.....	石集贤(298)

附 件:

中国遗传学会文件.....	(299)
协作组成员名单.....	(300)
中国遗传学会眼科遗传协作组规划(草案).....	(303)
家系图标准符号.....	(305)
眼遗传病登记表.....	(306)
染色体畸变眼病登记表.....	(307)

出版消息

《眼科通讯》征稿、征订消息.....	(164)
《青少年近视眼防治》征订通知.....	(210)
《眼外伤与职业性眼病》征订通知.....	(226)
《眼科中西医结合资料汇编》预约征订.....	(243)
《眼科新进展》杂志征订、征稿启事.....	(80)
编后说明.....	(308)

承蒙郭秉宽教授为本汇编题名

对我国眼科遗传学发展的一些想法

中华医学会眼科学会副主任委员
中国遗传学会眼科遗传组顾问

郭秉宽

同志们，今天我怀着兴奋和激动的心情参加中国遗传学会第一届眼科遗传学会议。我之所以兴奋，是因为看到了眼科遗传学经历了艰难曲折的历程，终于在我国发展成长，得到了应有的重视。我之所以激动，是由于我想起了二十多年前的一段往事。二十多年前，我在《眼科学》书中，提到了高度近视与遗传的关系，提到了应用优生学方法预防遗传病的可能。不料，为了这些在国外早已尽人皆知的普通知识，竟被扣上了骇人听闻的大帽子，把我提到与希特勒等量齐观。这并不是我个人的遭遇，这是眼科遗传学当时所处的困难情境的一个典型事例。正由于李森科学派的恶劣影响，由于“四人帮”的摧残压制，眼科遗传学长期以来没有得到应有重视，直到“四人帮”粉碎后，在党中央领导下，才为遗传学平了反，才把遗传工程学列为全国科学发展的八大重点项目之一，今天，高度近视是由遗传决定的，这一点在我国也已有论文作了有力的论证，而且也弄清了遗传的方式。一九七九年在长沙举行的全国第一届人类医学遗传学论文报告会上，又为优生学平了反。今天，优生学已和雨后春笋一样，在全国各地蓬勃开展。回顾这段过程，使我深信，历史是无情的，只有遵循“实践是检验真理的唯一标准”这一原理，科学才能繁荣昌盛。也只有敢于坚持真理，敢于冲破框框，敢于突破禁区，才能使我国的四个现代化有实现的可能！

这些年来，眼科遗传学在我国有了很大的发展。从粉碎“四人帮”到现在，短短的三年多时间内，已有不少单位开展了眼科遗传学的工作。有些地区，眼科工作者已和遗传工作者合作，共同探讨眼科遗传学的一些问题。从今天到会的同志看，齐聚一堂，有白发苍苍的老年专家，也有年富力强的中青年骨干，人才辈出，充分显示了我国眼科遗传学领域内朝气蓬勃，兴旺发达的大好形势。在这里，我想谈一下对眼科遗传学上一些基本问题的几点看法：

首先，是眼科遗传学的重要性，过去曾有人认为眼遗传病都只是一些罕见病，发病很少，无足轻重。这个观点我想是错误的，至少是不全面的。的确，有不少眼遗传病是较少见的，但是不可否认的是，同样也有不少常见的眼病，是完全或至少部分是由遗传决定的。在目前已发现的千余种眼病中，就其发病原因而言，虽然种类繁多，但归根到底，不外环境因素和遗传因素两个主要方面。有些眼病是基本由环境因素决定的，如感染性和外伤性眼病。有些眼病，是基本由遗传因素决定的，如单基因突变和染色体畸变引起的眼病，象红绿色盲，视网膜色素变性，高度近视等等。还有不少眼病，则既与环境有关，也与遗传有关。在六十年代后，国外发展十分迅速的一门新异学科——多基因遗传病学，就是研究这类疾病的。在眼科而言，已报导的，涉及这一范畴的眼病，就有原发性青光眼，共转性斜视，一般近视等多种疾病。这些病大多是发病率较高，对视功能危害较大的眼病。从这个基本观点出发，就不难理解，遗传因素在眼病发生、发展中有多么重要的作用。也不难理解，为什么眼科遗传学，在国际上已成为眼科领域内一个十分重要的基础学科。

眼科遗传学，在整个医学遗传学领域内，也有其重要的意义，根据现有统计，全身遗传

已有三千多种,在六十年代已发现的眼遗传病有二百四十六种。眼部具有易于检查的优越条件,使眼部遗传病变的诊断和分类比较深入细微,在整个医学遗传学领域内处于较领先的地位。同时各个系统遗传病,又常有眼部表现。如Noro氏医学遗传学中收集到的一百五十七个遗传病综合征,其中有三分之一有眼部表现。因此眼部检查常成为遗传病诊断的一个重要方面。对基础理论研究而言,眼科遗传也有它的独特意义,红绿色盲的遗传,很早就是性连锁隐性遗传病的典型例子,视网膜母细胞瘤的染色体定位,是最早能作出染色体定位的恶性肿瘤之一。葡萄膜炎与HLA抗原的关系,也是免疫遗传学中的一个重要课题。所以眼科遗传学的研究,不仅对眼科学有其重要意义,对于整个人类和医学遗传学,也是十分引人注意的一个分支。

为了说明遗传与眼病的关系,我想这里还必需澄清一些学述上的概念。遗传性眼病,先天性眼病与家族性眼病是常易混淆的术语,实际上它们的含义是不同的。遗传性眼病指由于遗传物质(基因、染色体)改变引起的眼病,往往是先天性的,但也有迟发性的,往往呈家族性发病,但也可以是散发性的。先天性眼病指生时已有的眼病,其原因往往是遗传,但也有不少是由其他原因,如感染或外伤引起的。例如孕妇的风疹感染可造成胎儿的先天性白内障,这是先天性的,但却与遗传无关。反之遗传性眼病也有很多是到青少年,甚至是中年时才呈现的,如脉络动脉硬化,家族性角膜营养不良,大部分的高度近视等。因此,先天性眼病决不是遗传性眼病的同义词。家族性眼病指同一家庭中有两人或更多人患同一疾病。其原因往往是遗传性的,但有些感染性疾病或地方病也可能是家族性发病。遗传性眼病按其传代的规律而言,有些是有明显的家族发病倾向的,如常染色体显性和性连锁显性遗传病。有些是有一定的家族发病倾向的,如性连锁隐性遗传病和多基因遗传病。但有些遗传病则是散发性的。例如:染色体畸变,除了个别由于父母平衡易位造成的以外,基本上不会有家族史。又如非常多见的常染色体隐性遗传性眼病,目前已发现约一百种左右,但其亲代与子代往往无病可稽,由于同代发病率只有百分之二十五,因此兄弟姐妹也往往都属正常。但这些眼病都确实确实是遗传病。对这样一些眼遗传病患者,只有通过特殊检查才能发现。如染色体畸变只有通过染色体检查才能确诊。开角性青光眼的致病基因携带者,只有通过激素升压试验检查才能发现。过去有些同志看到某一病员的父母子女都属正常,不作深入检查,就以此为理由,否定遗传病的可能,这完全是片面的错误看法。同样,在刚才已提到的多基因病中,任何人的发病与否,都是个体的遗传因素与环境因素相互作用的后果。因此简单地根据家族中是否有人发病,就冠之以“遗传性”或“非遗传性”的名称,显然也是不够恰当的。

在若干年前,在眼科遗传学还未充分发展前,很多眼遗传病缺乏有效的防治方法。所以认为眼遗传病是“不治之症”。听到某一眼病是遗传性之后,就悲观失望。这个观点在今天看来,显然也是不够全面的。很多遗传性眼病或是与遗传有密切关系的眼病,目前已有了较好的治疗方法,如高度近视可以配镜矫正,青光眼可用药物或手术治疗,对眼外肌或眼外形的遗传病,可以施行整形手术。这些都是久已熟知的例子。近年来由于眼科遗传学的进展,不少过去认为是无法治疗的眼病,也有了治疗的可能,如半乳糖血症的白内障,在限制乳类食品后,完全可以得到控制。早期的晶状体浑浊,如果是由水肿引起的,在治疗后甚至还是可逆性的。同型胱氨酸尿症和回旋状脉络膜变性,在应用吡多醇作辅助疗法后也有部分病例获得控制。遗传工程学的出现,更为根本控制遗传病提供了宽广的远景。当然,要完全控制眼遗传病,也还需要艰巨不懈的努力。

在眼遗传病的预防方面,更是大有可为,优生学的推广,不仅能减少遗传病的发生,还

能从根本上改善整个民族的体质，保障健康。限止近亲通婚，可以降低常染色体隐性遗传性眼病的发病率。开展遗传咨询，可使人们了解到各种婚姻情况下，子女发病的可能性，从而有效地预防遗传病的发生。近年来在我国已开展了产前诊断，更能早期诊断一些与眼密切有关的遗传病，如黑蒙性痴呆、半乳糖代谢病、先天愚型等，从而防止病孩的出生。因此，在二十世纪八十年代的今天，不应再对眼遗传病的防治抱悲观失望，无所作为的看法。

眼遗传学前途是光明的，为使我国眼遗传学能获得更迅速发展，我还愿提出以下几点建议：

首先，要促进眼科遗传学的发展，必需有为数众多的眼科工作者关心和重视遗传病。没有广泛的群众基础，眼科遗传学的发展是不能想象的。但是，同时对眼科遗传学的研究，还必需向纵深发展，一个优秀的的眼科遗传学工作者，除了应是一个优秀的眼科医师外，还必需是一个对遗传学有很深造诣的专门学者。国际上很多著名的眼科遗传学家，都同时是一个优秀的遗传学家，只有认真研究遗传学，掌握了遗传学的知识和方法，才能站在遗传学立场上，应用遗传学的方法来探索 and 解决眼科中的一些问题，才能使我们的研究工作不致无的放矢，才能作出创造性的贡献。举例而言，遗传性眼病的发病机制十分繁复，对各种遗传方式都有它适应的研究方法。对单基因突变引起的眼病，详尽的家系调查无疑是最基本也是最重要的研究方法，对染色体畸变，只有通过染色体检查才能确定诊断，对多基因遗传病，就需要进行大组的，包括三级亲属的家系调查，运用电子计算机等方法进行遗传的计算。对环境与遗传因素在发病中所起的作用，双生子研究是最合适的研究方法。不仅如此，每种眼遗传病，还有它的特殊规律。例如，药物遗传学的研究方法，激素升压基因的研究，应是开角性青光眼的遗传研究的基础。免疫遗传学的方法，HLA的检测，对葡萄膜炎的研究又十分有用。这就要求我们熟悉遗传学的最新进展，才能在眼科遗传学研究工作中，得心应手，事半功倍。否则就会遇到许多困难，走不少原来可以避免的弯路。以我们近年来常接触到的一个问题为例。有些眼科工作者遇到一种眼病，是属于常染色体显性遗传，或是常染色体隐性遗传时，就以为必需进行染色体检查。事实上，所谓常染色体隐性或显性遗传，只表示致病基因位于常染色体上，由于病变属于基因级，目前还不可能通过任何一种染色体检查法加以辨认，只有通过家系调查和分析才能作出判断。如果不掌握这一基础知识，对病变在基因级的病员动辄进行染色体检查，必然是徒劳无功，浪费一些原来已很紧张的人力物力。

在发展眼科遗传学的过程中，也要求眼科工作者与遗传工作者进行跨学科的密切合作。尤其是现在，我国眼科遗传学基础还较薄弱、实验设备还较少，更不够普及。我们就必需善于利用现有的遗传学实验条件，开展眼科遗传学的研究工作。同时，即使在建立眼科自己的实验室时，无论在人员培训上，还是在实验技术上，也还是离不开医学遗传学工作者的帮助与协作。在我最近访问美国和日本的一些眼科科研中心中，凡是工作做得较好的单位，都是临床和基础学科密切配合和协作的单位。临床与基础的密切配合，是医学科学发展的一条重要途径。

除了眼科工作者与遗传工作者的协作外，在眼科遗传学工作者之间的协作与配合，更是十分重要。目前我国刚从“四人帮”的破坏中恢复，人力物力还很有限，如果再互不通气，各自为政，那就十分可能在工作中出现大量重复劳动，甚至是无效劳动。只有有了统一领导，全面规划，分工合作，才能把宝贵的人力物力用到最需要的地方去。眼科遗传协作组的成立，为加强领导和统一规划创造了有利条件。我希望，通过这次会议，能互通情报，加强团结，加强协作，充分发挥社会主义制度的优越性，更快、更好地把我国的眼科遗传学搞上去，为世界眼科宝库贡献我们的一份力量。

一九八〇年六月十五日

中国遗传学会第一届眼科遗传学会议

开 幕 词

中国遗传学会人类与医学遗传学委员会委员、眼科遗传组组长
中华医学会眼科学会委员 胡诞宁

中国遗传学会第一次眼科遗传学会议今天开幕了。

首先，请允许我代表中国遗传学会眼科遗传协作组，代表大会主席团与筹备组，向来自全国二十四个省市的代表致以热烈欢迎。向今天光临我们大会开幕式的吉安地委、行署、军区、科委、卫生局和江西医学院吉安分院的领导同志表示热烈欢迎！

我们这次大会是在中国遗传学会、中华医学会眼科学会，吉安地区党委、江西医学院吉安分院，中华医学会江西分会等单位的亲切关怀与大力支持下举行的，在此谨代表大会向各级领导和有关同志们表示衷心的感谢。

我们这次大会是在党的十一届五中全会和全国科协二大会议胜利闭幕后不久召开的，是在我们党的工作重点转移到社会主义现代化建设的大好形势下召开的。这次会议是我国眼科遗传学界的第一次盛会，也是我国人类医学遗传学界的第一次专业性会议，又是眼科界的第一次基础学科会议。同时也是一九七八年国际眼遗传病学会成立以来，在世界各国举行的规模最为宏大的眼科遗传学会议之一，因此大会的召开就具有重要的历史意义。

眼科遗传学是一门边缘科学与眼科学、遗传学、分子生物学、视觉生理学等学科都有密切联系。大会的召开，标志着眼科遗传学已在我国蓬勃开展了。表示我国眼科工作者已经和遗传学工作者密切合作，运用遗传学的知识和方法来探索眼科学的一些问题。科学史的发展已经证明，临床科学和基础科学的密切联系，相互渗透，是促进学科发展的重要途径。眼科遗传学的发展，也是我国眼科学与基础学科合作的一个良好例子。

眼科遗传学病种很多，在六十年代初统计，遗传性眼病已有二百四十六种以上，近年又发现了很多新的病种，许多系统性遗传病也常有眼部病变。例如染色体畸变在眼部有表现的已有七十种，眼部有表现的先天性代谢病有五十种，其他各系统遗传病在眼部有表现的至少有一百种以上。因此，眼遗传病与系统遗传病的眼部表现，约有五百种以上。

眼遗传病发病率也较高，在我国人口中，肯定由遗传所致的眼病中红、绿色盲占总人口的百分之二点九。高度近视占百分之一到二。仅这两种病已占总人口百分之四以上。还有更多的眼病与遗传密切相关。例如近视、青光眼、斜视等。据近年研究都属于多因子遗传病，即既与环境有关，也与遗传有关。这些病的发病率就更高，差不多要占到我国总人口的四分

之一，影响之大，不容忽视。

眼遗传病不仅发病率高，对视功能也有较大影响。在感染性眼病已逐步控制的今天，眼遗传病就更显得重要。据美国近年统计，遗传病已成为致盲的首位原因。我国解放后，随着感染性与营养缺乏性眼病的控制，遗传性眼病在致盲原因中的比重也逐渐增高。据近年一些大城市的调查，盲童中由眼遗传病所致盲的已占百分之五十左右，说明眼遗传病也是我国当前主要致盲原因之一，应引起重视。

眼科遗传学在国际上发展很迅速，在古代，早已有多种眼病与遗传有关的记载。从十九世纪开始，已有较系统的眼遗传病报导，到孟德尔定律发表并被重视发现后，更开始了科学的眼科遗传学研究。从二十世纪初到五十年代，是经典的眼科遗传学时代。很多眼科学家与遗传学家应用孟德尔定律研究眼病与遗传的关系，取得很大进展。二十世纪五十年代到六十年代更有几部眼科遗传专著问世，较系统地总结了单基因突变决定的眼部性状和疾病。在六十年代以后，进入了现代眼科遗传学时代。由于染色体研究技术的进展，发现了很多种染色体畸变和眼部改变，使研究进入了亚细胞水平。各种新理论、新技术的引进如药物遗传学，激素升压基因，免疫遗传学（HLA与眼病），多基因遗传病（开角性青光眼）的研究，更大大的促进了眼科遗传学的发展。随着生化遗传学和分子遗传学的发展，也发现了很多种眼病与先天代谢缺陷的关系，并发现了一些眼病（如回旋状脉络膜萎缩）的酶缺陷的种类，从而在分子水平阐明了眼部病损的发病机制。由于连锁研究与基因定位的研究，有些眼病的致病基因已能精确地定位在特定的染色体的特定的部位。同时也有较多的眼遗传病已有了可靠的防治方法，改变了过去的认为是“不治之症”的看法。目前，不仅新的眼科遗传学专著不断问世，国际眼遗传病学会也已成立。可以预期，随着眼科遗传学的发展，必能为眼遗传病的根本解决提供希望。

我国在解放后，眼科遗传学有了一定的发展，但是经过的道路却是曲折的，正如卢惠霖同志在全国第一届人类医学遗传学论文报告会的开幕词中指出的：“我国遗传学特别是人类医学遗传学，先是受到苏联李森科学派恶劣做法的严重影响，后来又遇到“四人帮”的压制和破坏，长期以来，未能受到应有的重视和支持。“眼科遗传学也遭到了和整个医学遗传学同样坎坷的命运，受到摧残和压制，因此眼科遗传学长期以来被视为“禁区”，仅有一些零星的罕见病例报告，对我国眼遗传学的发展情况与遗传规律缺乏全面了解。在粉碎“四人帮”后，由于砸烂了长期以来妨碍科学发展的精神枷锁，眼科遗传学有了较快的发展，在一九七八年中国遗传学会成立大会上，已有了眼科遗传学的论文报告。在一九七九年，成都举行的全国第二届眼科学术会议上，也有六篇有关眼科遗传学论文在大会报告。在一九七九年长沙举行的全国第一届人类医学遗传学论文报告会上，眼科遗传学的论文就更多达二十八篇。同时并成立了眼科遗传学协作组，从此，我国的眼科遗传学工作者就有了自己的组织，一九八〇年全国科协二大期间，在北京举行的中国遗传学会常务理事扩大会上，批准了今年二季度在江西吉安市举行中国遗传学会第一届眼科遗传学会议。经过几个月的筹备，在全国眼科工作者和遗传工作者的热情支持下，大会终于胜利开幕了。这次会议，收到的论文有六十四篇，其内容除了单基因遗传病的个案报告外，还有了大组家系分析，群体遗传学研究，多基因遗传病研究，染色体畸变与眼的研究，眼的药物遗传学和生化遗传学的研究以及双生子研究等等。从单纯的临床工作扩大到实验室工作，研究的结果也已达到了细胞水平和亚细胞水平，这标志着我国眼科遗传学已进入了新的阶段。

近年来，在眼科遗传学领域内，我国和国际上的交流发展也较迅速。一九七八年美国眼科专家访华时和一九七九年我国郭秉宽教授，张晓楼教授，胡铮教授访美时，眼科遗传学都是中美双方关心的课题之一。在一九七八年我接到了国际眼遗传病学会邀请担任执委的文件，最近又将赴美，合作进行眼遗传的研究工作。这些都说明我国和国际上眼遗传学工作者已有了越来越多密切的联系。

同志们，眼科遗传学的发展途程是不平坦的。回顾过去，使我们坚信，只有遵循“实践是检验真理的唯一标准”，这一基本的马列主义原理，只有充分贯彻“双百方针”，科学事业才能繁荣昌盛，也使我们感到了“事在人为”。尽管眼科遗传学过去是个“重灾区”，但在党中央领导下，通过一些同志们的披荆斩棘，艰苦奋斗，急起直追，在不长的时间内，已使眼遗传学的面貌发生了根本的改变，成为眼科基础学科中的后起之秀，为我国眼科学的发展作出了应有的贡献。

同志们！我们的成绩是巨大的，但由于发展时间较短，由于人力物力的限制，我们与世界先进水平，特别是在实验室工作和基础理论上还存在着一定的差距，眼科遗传学的发展，在全国各地之间，在眼科遗传学的各个分支之间，也还不够平衡，同时在全国各地已开展了的工作中，由于联系不够，也还存在着一定的重复劳动，以致影响了发展的速度，这次大会的举行，也正是为了解决前进道路中的一些困难。会议的主要内容，将是检阅我国眼科遗传学领域的科研成果，进行学术交流。同时通过会议，也可以互通情报，交流情况，协调分工讨论我国眼科遗传学的发展方向，讨论眼科遗传协作组的工作计划，统一工作中需要统一的一些标准，从而加速眼科遗传学的发展。

同志们！我们深信，我们的事业是艰难而光荣的，我们的方向是正确的，因此我们一定能在眼科遗传学领域内为祖国的实现四化作出贡献！

最后，祝大会成功。

一九八〇年六月十五日

中国遗传学会第一届眼科遗传学会议闭幕词

陈 瑞 英

诸位代表：

中国遗传学会第一届眼科遗传学会议在各级领导的关怀下，经历四天，就要结束了。在这次会议上我们的工作大体可以归纳如下：

1、学术交流：大会宣读了六十四篇论文。已由褚志远副组长做了总结。

2、扩充了眼科遗传协作组的成员：由原来的十七个增至七十个。协作组的扩大将带来眼科遗传研究工作的迅速发展。

3、讨论并通过了协作组五年规划，协调了分工，统一了标准。这就使眼科遗传研究工作有了明确的目标和方向。

4、大会决定在明年筹办全国遗传训练班，为眼科遗传研究工作建设一支具备相当水平的基础与临床相结合的干部队伍。

这四项工作是在全国开展眼科遗传研究工作的有力保证，也是本届大会要达到的预期目标。所以我们可以理直气壮地说：“这次大会开的是成功的！”第一届眼科遗传学会议的召开，开创了我国眼科遗传研究工作的新时代。它也必将对眼科学的发展带来深远的影响。这也正是年近古稀的郭老为之热泪盈眶的原因所在。

我们的大会之所以能够获得如此成功：首先要归功于江西省吉安地区、江西医学院吉安分院以及中华医学会江西分会等各级党政领导的全力支持。尤其是在目前各个地区财力都很紧张的情况下，他们不惜代价承担了会议的东道主，与会的代表是十分感激的，是不会忘怀的。他们做出的历史性的贡献，将会载入眼科遗传学界的史册。

第二要归功于大会秘书处同志们周密科学的出色的工作，保障了大会顺利地进行。

第三我们的郭老为本届会议的召开，是做出了特殊的贡献的，这是大家所共知的。郭老的这种高度责任感，崇高的品质，献身的精神是一种巨大的精神力量，激励着大会每一个代表。请上海代表再次向郭老转达大会的谢意及问候。

这次大会上还有许多老前辈、老专家，都十分关怀眼科遗传工作，尽管他们工作十分繁忙，象周文炳教授还有病，他还亲自参加了本届大会，并宣读了很有见解的论文，在讨论中对协作组今后的工作，表示大力支持，会议还进行专题讲座，这都为我们年青的一代树立了榜样。

第四出席本届大会的代表九十二人，列席代表三十人，来自二十四个省、市。代表们在短期内赶写了大量论文，不顾千里迢迢欢聚一起，这就使得大会开得充实，生动。

第五半年来江西医学院吉安分院眼科郭镇主任，为筹备这次会议，做了大量的工作，花了不少心血，不仅使大会能够顺利的召开，还对与会代表在生活上体贴入微。在此我代表大会向郭镇主任致谢！我还代表大会向胡诞宁所长向，褚志远医生致谢！他们也做了大量的工作。

代表同志们，第一届眼科遗传学会议至此圆满地结束了。预祝大家在下一次眼科遗传学会议上再相会。祝大家旅途愉快。祝首长好。

中国遗传学会第一届眼科遗传学会议总结

褚仁远

我受大会主席团的委托，作这次大会的学术总结。

自一九七八年在南京成立了中国遗传学会，开始了眼科与遗传学会的联系，眼科遗传学的研究有了很大的发展，一九七九年十一月在长沙举行中国遗传学会第一届人类医学遗传学会议上，成立了眼科遗传协作组，会上交流了二十八篇眼科遗传学论文，一九七九年十二月在成都举行的第二届全国眼科学术会议上，大会报告的七十七篇论文中，有关眼科遗传学的论文就达六篇之多。在这次会议上，共有三十七个单位报告了眼遗传学论文达六十四篇之多，报告者有年迈花甲的老教授，也有年富力强的中年骨干，更有后起之秀的青年医生，充分说明了我国有系统的进行眼遗传学的研究，尽管起步较迟，但进展是快的，也充分显示了我国眼科遗传学兴旺发达，人才辈出的大好形势。

眼科遗传病在眼科致盲性疾病中占重要地位，天津中医学院一附院的资料说明遗传性眼病占盲童的一半以上，对于一些主要的眼遗传病，都有了不同程度的猎涉。沈阳中国医大进行眼球量度的家系测量，对青光眼的遗传研究很重要，天津眼科医院，杭钢职工医院等不少单位也开展了原发性青光眼的遗传研究。江西医学院吉安分院、温州医学院、贵阳医学院、哈尔滨医大二附院、湖北医学院附一院、湖南医学院一附院、第三军医大学、河南新乡地区医院，空军沈阳医院等均对各种先天性白内障的遗传规律上作了大量的工作，报导了九篇很有价值的论文，初步了解了此病遗传上的一些特点，丰富了此病的遗传知识。上海闸北区眼防所从双生子研究近视眼的遗传，发现近视的发生与遗传和环境都有关系，遗传指数为百分之六十一。上海吴泾中学也研究了A、B、O血型与近视的关系。对于视网膜色素变性的遗传研究，上海闸北区眼防所，湖南医学院一附院院作了不少的工作，测定了基因频率，证实了常显遗传类型病情最轻，常隐遗传居中，性链隐性遗传者病情最重。视网膜母细胞瘤的遗传是普遍受到重视的课题，山东医学院、重庆医学院等都作了不少工作。上海第一医学院眼科研究所对原发性视网膜脱离情况也作了初步研究，初步认为属多基因遗传病。江西医学院吉安分院、四川医学院、吉林医大、南京铁道医学院、铁道部一工局兰州医院、河南眼科研究所、贵阳医学院、上海纺织二院、福建医科大学、南京玄武医院、湖南医学院一附院、新疆石河子医学院、第三军医大学、河南新乡地区医院、湖南溆浦人民医院、上海广东地段医院、南昌铁路局上饶医院、天津眼科医院、杭州市第一人民医院，对先天性眼球畸型、先天性眼球震颤、马凡氏综合征、家族性角膜变性、遗传性睑下垂等各种全身遗传病的眼部表现的多种眼遗传病均作了一定的研究。广东省人民医院报导观察十四年的五代四十六例马凡氏综合征病例，例数较多观察细致，是难得的家谱，暨南大学医学院与江西医学院二附院对Leber氏病提出了细胞质遗传与性链锁遗传自己的一些观点，以上这些情况都说明各地对眼遗传病的研究范围较以往有了很大的发展。

从研究深度来说，也有了可喜的进步，除了研究单基因突变引起的眼病外，已经深入到多基因病的研究，染色体检查也越来越普遍。这次会议中，首都医院眼科，上一医眼科研究

所，上海闸北区眼防所等，都报导了一些与眼有关的染色体疾病，对生化遗传学的研究也有了良好的开端，杭州市第一人民医院通过化验找到了同型胱氨酸尿症，上海市第六人民医院报导了视网膜脉络膜回缩形萎缩。在对眼遗传病的研究中已有通过不同方法与途径进行深入研究趋向，以原发性青光眼为例，中山医学院眼科医院用T.P.C味觉试验的药物遗传学方法，上海闸北区眼防所等用放射性同位素作激素抑制淋巴细胞转换率的药物遗传学方法，都是很有意义的工作。此外兰州医学院附一院研究了皮纹学改变与正常人之间及先天性眼部异常的关系，二军医大长海医院色觉定量的测量，发现色盲者有一定差别，为今后杂合子的检示创造了条件，受到大家的重视。

但是我们也察觉到我们的许多不足之处，结合这些不足之处，我们提出以下的努力方向：

一、中国遗传学会要求我们在一九八五年前基本弄清各种主要眼遗传病在我国的发病情况与遗传规律，制定遗传咨询表。为了完成这一任务，了解各主要眼遗传病的一般人群发病率是至关重要的。但这次会议的论文中，有关这方面的较为系统的精确统计资料较少，全国各地虽然已作了一定的工作，但由于联系不够，特别是协作组成立之前，通气不够，缺乏统一标准，缺乏统一规划，因此使原来已经十分紧张的人力和物力未能好好发挥作用，存在着重复劳动，甚至是无效劳动，现有的一些数字只是少数疾病、小区域范围，而且大多限于汉族资料，我国幅员广阔，人口众多，又是一个多民族国家，要完成了解一般人群发病率是一项十分繁重十分细致的工作，通过这次会议，各地明确了目标，制定了全面规划与统一标准，今后可以有组织有领导使这一工作得到很好开展。

二、眼科遗传学在我国过去由于受到苏联李森科学派恶劣作风影响和“四人帮”压制摧残，因此从事这方面工作单位甚少，粉碎“四人帮”后情况已有好转，特别是成立协作组后，眼遗传学工作得到越来越多的单位重视，但是与我国幅员广大人口众多情况相比还显得不够，特别是少数民族与边缘地区的面需要扩大，希望能加强和他们的联系，大力发展眼遗传病的协作面。

三、眼遗传病的研究的广度与深度还很不够，我国处先进水平距离还有不少差距，我们必须大大加强和兄弟学科的联系与协作，加强对数量遗传学等遗传学基础理论的学习，将目前遗传学的新进展应用到眼遗传病的研究中，以染色体检查技术来说，各种分带技术、姐妹染色体交换技术等我们现在还用得很少，而且几乎都用外周静脉血的培养，缺乏采用其它组织的培养检查。在生化遗传学、药物遗传学、辐射遗传学与免疫遗传学等需要大大开展与加强，对眼遗传病的诊断与检查也需要作更深更细的研究。

四、对眼遗传病的防治需要作出巨大的努力，我们应该将现有的研究成果应用到防治方面去，对眼遗传病的产前诊断还需与产科协作开展。眼遗传病门诊和遗传咨询工作还只有少数地区少数单位开展，急需作进一步普及，优生学的研究以往由于种种原因受到了压制与摧残，一直列为禁区，尽管现在情况有了改变，但仍非常落后，应用优生学来解决眼遗传病的防治是一个迫切需要加强的课题，治疗上除了针对遗传病的代谢障碍开展治疗外（如同型胱氨酸尿症），还需要应用眼科治疗学上的各方面新进展和手段，如组织移植治疗角膜变性，玻璃体切除治疗糖尿病性玻璃体出血等来治疗各种眼遗传病。

这次会议仅仅是前一阶段大家对眼遗传病研究工作的一个小结。会议就要结束了，有的代表说：离开井冈山是二万五千里长征的开始，现在我们就离开井冈山地区的行署所在地吉安市，也就要开始了眼遗传病研究的新长征，任重而道远，希望在下一届会议上，有更多的代表欢聚一堂，拿出更高质量更多数量的论文，使眼科遗传学有更大的发展和进步。

中国遗传学会眼科遗传协作组成立经过

第一届眼科遗传学会议筹备经过

暨会议议程安排报告

(一九八〇年六月十五日)

郭 镇

各位代表：

中国遗传学会第一届眼科遗传学会议今天胜利开幕了。现在，我受中国遗传学会眼科遗传协作组、大会主席团和大会秘书处的委托，向同志们汇报眼科遗传协作组的成立经过、这次大会的筹备经过和会议议程安排。

中国遗传学会眼科遗传协作组成立经过

眼科遗传协作组是一九七九年十一月在长沙中国遗传学会第一届人类医学遗传学论文报告会议上正式成立的。

眼科遗传学和遗传学特别是人类医学遗传学的发展是密切相关的。长期以来，由于受李森科学派的恶劣影响，以及“四人帮”的摧残和压制，眼科遗传学一直没有得到应有重视。直到粉碎“四人帮”后，眼科遗传学才开始有了较大的发展。一九七八年在南京举行了中国遗传学会成立大会，与此同时成立了全国人类医学遗传学组，眼科界胡诞宁同志参加了大会，并当选为全国人类遗传学组的核心成员，从此建立了眼科与遗传学组的联系。由于广大眼科工作者和遗传工作者的共同努力，从此在眼科遗传学的研究方面取得了可喜的进展，一九七九年在长沙举行的第一届人类医学遗传学论文报告会上交流了二十八篇眼科遗传学论文，有较多的眼科工作者参加了会议。在这次会议上由中国遗传学会统一安排成立了十三个专业协作组，眼科遗传协作组由此作为中国遗传学会的下属组织正式成立，并讨论了工作计划，推选了协作组正、副组长，开始了眼科遗传协作组的工作。随着协作组的成立，眼科遗传研究的步伐和队伍更加加快和壮大了，广大眼科和遗传工作者积极支持协作组的工作，很多单位参加了协作组，为进一步开展眼科遗传学研究奠定了良好的基础。