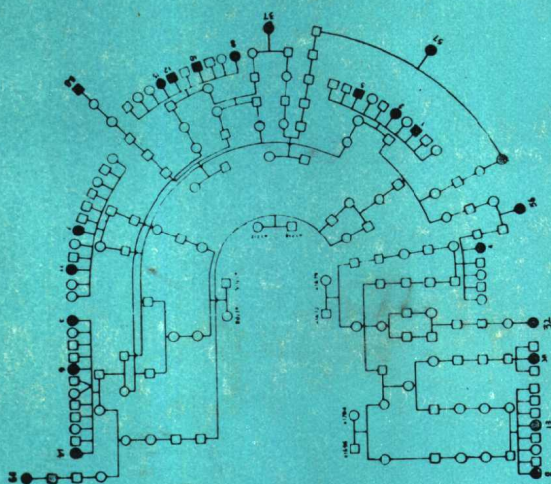


遗传疾病分类系统 与国内文献索引

(第一版)



第二军医大学编

遗传疾病分类系统与国内文献索引

主 编

蒋左庶

编 者

蒋左庶、翁贻年、胡以平、王苏鸣

审 校

嵇联晋、叶铭、邹宜昌、邓祖尧

第二军医大学 生物学教研室
图书馆 编
科技情报室

一九八一年十二月

序

正当我国医学遗传学的教育和临床研究工作蓬勃发展之际，第二军医大学的同志们以极大的热情和辛勤的劳动，广泛查阅文献，认真勘校病名，在国内首次编撰了这本《遗传疾病分类系统与国内文献索引》，为广大医务工作者提供了工作方便，为深入研究遗传病的同志积累了宝贵资料。

这本资料汇总了国内迄今已公开发表、内部刊物发表或重要学术会议上报告过的遗传疾病重要文献，并以各病种的临床特征为主线，结合其致病原因及表现的区域、位置，按临床上划分疾病的常用方法，将它们归为16类，使一般读者极感方便，相信也将受到临床医师的欢迎。

这本资料收集了国内外文献中有关上述遗传病的不同病名的中西文对照，既罗立了同病异名的名称，又区别了同名异病的资料，工作普为细致详尽。尤为可贵的是本资料的作者们对某些目前较为混乱的遗传病病名，提出了较为恰当的中文病名，这将为将来国内统一遗传病病名术语，打下了一个良好的基础。

相信这本资料的问世，将受到国内医学遗传学工作者的欢迎和重视。

许由恩

一九八一年十二月

Ala 9760

前 言

临床遗传学是一门以遗传学的基础理论为指导，根据人类疾病的临床症状，结合家系分析、细胞遗传学和生化遗传学等方法的检查、诊断疾病、阐明病机和防治疾病的边缘学科。在我国，这是一门年轻的学科，自1978年中国遗传学会成立、特别是1979年于湖南长沙召开的全国第一届人类及医学遗传学论文报告会以来，逐渐建立了一支由临床医师和基础遗传学工作者相结合的专业队伍，有些医学院校和有条件的医院都相继成立了医学遗传研究室，逐步地开设了遗传专科门诊和大量的咨询工作。

但是，由于基础理论较薄弱，许多方法学尚未建立，手头资料又匮乏，因此困难是很多的。本资料的编写，其目的也就在于给医学遗传工作者提供一些线索。

现代医学的概念，再也不会把遗传病仅仅看作是一些少见病或罕见病。遗传疾病种类繁多，大致可以分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体异常疾病三大类。单基因遗传病是人类最早认识的遗传病，1978年据McKusick的统计为2811种（包括遗传性状），新近他来沪作访问报告时说，到1981年9月至，已增加至3,303种。多基因遗传病概念的建立只有二十年的历史，诸如高血压、冠心病、精神分裂症、原发性癫痫、哮喘、类风湿关节炎、痛风、糖尿病、先天性心脏病、唇裂、腭裂、斜视、无脑儿、脊椎裂等一类临床上的

常见病、多发病均属此列。至于染色体异常疾病，自1959年首例报告以来，特别是七十年代初各种分带染色法的问世，染色体异常疾病报道已有300多种。

国际上系统全面的收集人类遗传疾病的资料不多，只有廖廖的几本可供参考，大多是各分科的专著，唯美国McKusick所著的“Mendelian Inheritance in Man”（第五版）一书，集单基因病之大成，为目前一本很好的主要工具书。可是，该书也有它的不足之处：其一，它只收集了单基因遗传病；其二，它是按遗传方式将单基因遗传病分为常染色体显性、常染色体隐性和X—性连锁三大类，这给一般临床医生的使用增加了困难。鉴于上述情况，结合我国实际，为了便于广大临床医生查找，本资料将1,200余种比较肯定、也比较多遇到的单基因、多基因遗传病和染色体异常疾病均收集在外，并按临床上习惯的分类系统加于分类，在每个病名条目的后面，列有该病的遗传方式和国内主要文献资料，同时还备有中西文病名索引，在各病名索引条目的后面，还附录了该病在各系统重复出现的页码，这样就大大的方便了查找，也知道了该病主要有哪几个系统异常。

然而，有几个问题是需要说明的：（1）本资料收集的病种是各科比较容易遇到、也是比较肯定的遗传疾病，并不是各科的全部遗传病；（2）本资料罗立的文献为我国1924—1980年底的文献，这些文献包括国内公开杂志发表的、内部资料刊登的和重要学术会议上报告的主要文献，把这些文献按统一序列编制流水号，绝大多数文献都已归入某一疾病条目之后，但有少数文献因报道的是某种先天异常，限于当时水平，尚未认识为某种遗传疾病（综合征）的一个体征，诸如此类文献，均分列于各系统文献之末尾，按年份次序编排，

供参考；(3)有些临床上常见的畸形或多发的遗传性疾病，因国内文献很多，也为大家所熟悉，因此未予收列，抑或仅收列了几篇主要的文献；(4)资料中使用的中文病名是以人民卫生出版社出版的“英汉医学词汇”的翻译名词为主要依据的，虽至今尚未召开专门会议为公众所认可，但为了避免出现以往国内文献中翻译名词混乱的现象，建议使用本资料中所采用的翻译名词，待日后召开专业会议时再修订统一。

通过国内文献资料的收集，可以看到国内临床遗传学仍处于发展的初级阶段，至1980年底，国内报道的全部遗传疾病只占国际上已报道病种总数的六分之一左右，所以还有大量的空白有待我们去认识、去发现、去填补。再从已报道的文献就其工作的深度来说，大多仍停留在一般的临床描述，尚未深入到遗传异质性的分型水平去研究，只有极少数的报道是把工作做到分子水平的。从报道的面来看，也只集中在消化、心血管、血液、代谢、皮肤、眼等系统（科），而且还往往集中在少数一些病种，出现这些现象的原因不外乎这是一些较常见的病种或这些病已为我们所认识，因此容易被发现。人口众多，民族众多，自然条件复杂的我国，遗传性疾病应是多种多样的，可能有大量的病例在我们日常临床工作中被遗漏，被误诊。

由于我们水平有限，在大量的资料拼接过程中不够细致认真，错误和遗漏肯定是存在的，希望国内同行们能批评指正，以便在修订中不断完善，重要文献如有遗漏，敬请来函告知，以便补充。该资料初步计划每隔3—5年补充、修订、重版一次，逐步扩大收列病种的条目，不断补充新发表的文献，非常欢迎大家提供具体的改进意见。

在编写本资料的过程中，承蒙上海第一医学院许由恩教

授、复旦大学刘祖洞教授的热情鼓励和支持，许由恩教授在百忙中还为本资料撰写序言，谨此深表谢意。

另，本校图书馆邱君端、生物教研室李建华、王新民三同志，参加部分整理、打字、抄写工作，一并表示感谢。

蒋左庶

一九八一年十二月

说 明

一、本书收集的遗传性疾病，均按临床各科习惯的分类体系分类，有些涉及多系统异常的疾病，采用在索引的该病名条目后附录有数个查找页码，表示可以在几个系统中出现而相互参见的办法查索。

二、病名一律采用中西对照，中文排放在前，西文排放在后。

三、一病多名的疾病，则将主要沿用名称放在前面，其余名称放在括号内，置于主要名称之后。

四、遗传方式用英文缩写字母来表示：

A D——autosomal dominant 常染色体显性

A R——autosomal recessive 常染色体隐性

X L——X—linked X—性连锁

X D——X—linked dominant X—性连锁显性

X R——X—linked recessive X—性连锁隐性

I D——incomplete dominant 不完全显性

M F——multifactorial 多因子（多基因）

? 未定或不清

五、国内发表过的有关遗传性疾病的病例报道，按其类别及发表的时间编成文献流水号，附在病名最后括号内。

六、为了便于查找，本资料编列了中文、西文病名索引及含人名原文的病名索引三种。中文索引以病名关键词的第一个汉字笔划为准；西文索引及含原文的病名索引均按病名关键词的第一个字母的字顺排列。

七、在索引中，病名检索页码后有“*”符号者，表示该病附有国内文献。

目 录

I、遗传疾病分类系统	页 1
呼吸系统遗传性疾病	1
一、鼻	1
二、咽	1
三、喉	1
四、气管、支气管、肺	1
消化系统遗传性疾病	2
一、口、咽	2
二、食管和膈肌	2
三、胃和十二指肠	3
四、大肠和小肠	3
五、消化腺	6
六、胆色素代谢异常	7
心血管遗传性疾病	7
一、先天性异常	7
二、心肌病	12
三、心律失常	14
四、动脉粥样硬化和血管疾病	15
五、染色体异常	17
六、其他	19
血液系统遗传性疾病	20
一、红细胞系统异常	20
二、粒细胞系统异常	24

三、网状内皮系统异常	25
四、出血性疾病	26
泌尿、生殖系统遗传性疾病	29
一、泌尿系统异常	29
二、生殖系统异常	32
内分泌系统遗传性疾病	33
一、垂体异常	33
二、甲状腺异常	34
三、甲状旁腺异常	36
四、肾上腺异常	36
五、性腺异常	37
六、家族性内分泌腺肿瘤综合征	38
七、其它	39
代谢性遗传疾病	40
一、糖代谢异常	40
二、粘多糖代谢异常	42
三、脂质代谢异常	43
四、血浆蛋白缺陷症	46
五、红细胞酶缺陷症	47
六、凝血因子异常	48
七、核酸代谢异常	49
八、氨基酸代谢异常	50
九、叶啉代谢异常	54
十、体质性胆红素血症	55
十一、金属代谢异常	55
十二、内分泌代谢异常	56
十三、肾小管代谢异常	58

十四、肌肉代谢异常	59
十五、其他	59
神经系统遗传性疾病	61
一、脱髓鞘疾病	61
二、脊髓小脑变性疾病	62
三、运动神经元病	63
四、锥体外系疾病	64
五、脑神经、末梢神经及感觉神经异常	65
六、神经系统肿瘤	67
肌肉系统疾病	68
一、肌营养不良症	68
二、先天性肌病	70
三、伴异常的线粒体肌病	71
四、肌强直性肌病	72
五、周期性麻痹	73
六、其他	73
骨骼系统遗传性疾病	73
一、普遍性骨疾病	73
二、局限性骨骼病变	76
皮肤系统遗传性疾病	85
一、角化异常	85
二、色素沉着异常	90
三、大疱疹	94
四、增生、不发育、发育异常和萎缩	96
五、光敏感性疾病	100
六、结缔组织疾病	101
七、毛发异常	103

八、甲的疾病	108
九、增生性疾病	109
十、有关的免疫缺陷病	113
十一、有关的血管和血液系统疾病	113
十二、有关的神经系统疾病	116
十三、有关的代谢异常疾病	117
眼遗传性疾病	121
一、眼球	121
二、角膜	122
三、眼前节异常	124
四、虹膜畸形	125
五、晶状体的异常	125
六、视网膜、脉络膜和视神经异常	129
七、青光眼、屈光不正和斜视	134
八、眼附属器异常	136
九、伴有眼异常的其他疾病	137
耳、鼻、喉遗传性疾病	139
一、耳	139
二、鼻	142
三、喉	142
口腔遗传性疾病	143
一、口、唇、舌、咽	143
二、牙本质和牙釉质异常	144
三、牙齿的数目异常	145
四、其他	146
免疫遗传疾病	146
一、遗传性自身免疫性疾病	146

二、免疫缺陷病	147
染色体异常疾病	150
一、常染色体异常	150
二、性染色体异常	154
II、国内遗传性疾病文献	155
一、呼吸系统遗传性疾病	155
二、消化系统遗传性疾病	156
三、心血管遗传性疾病	165
四、血液系统遗传性疾病	172
五、泌尿、生殖系统遗传性疾病	194
六、内分泌系统遗传性疾病	200
七、代谢性遗传疾病	204
八、神经系统遗传性疾病	215
九、肌肉系统遗传性疾病	221
十、骨骼系统遗传性疾病	224
十一、皮肤系统遗传性疾病	232
十二、眼遗传性疾病	245
十三、耳、鼻、喉遗传性疾病	261
十四、口腔遗传性疾病	263
十五、免疫遗传疾病	265
十六、染色体异常疾病	267
III、中文病名索引	273
IV、西文病名索引	317
V、含人名原文病名索引	379

I. 遗传疾病分类系统

呼吸系统遗传性疾病

一、鼻（见耳、鼻、喉遗传性疾病）

二、咽（见口腔遗传性疾病）

三、喉（见耳、鼻、喉遗传性疾病）

四、气管、支气管、肺

1. 慢性阻塞性肺疾患 MF?
chronic obstructive pulmonary disease
2. 新生儿呼吸困难综合征 A R
neonatal respiratory distress syndrome
3. 肺的囊性病变 A R (0001-0002)
cystic disease of lung
4. 支气管哮喘 ? (0003-0004)
bronchial asthma
5. 支气管软化 A R
bronchomalacia
6. 枯草热 A R
hay fever
7. 家族性植物神经失调症(Riley-Day氏综合征) A R
familial dysautonomia (Riley-Day syndrome)
8. Kartagener氏综合征 A R
Kartagener's syndrome
9. 特发性肺纤维化 A D

idiopathic pulmonary fibrosis

10. 肺动静脉瘘 A R (0005-0007)

pulmonary arteriovenous fistula

11. 原发性肺动脉高压 A D

primary pulmonary hypertension

12. 高原性肺水肿 ?

high altitude pulmonary edema

13. 特发性脊柱侧凸合并肺发育不良 X D

idiopathic scoliosis and lung hypoplasia

14. 膈肌发育不全 M F ?

agenesis of the diaphragm

15. 肺泡微石症 A R (0008-0009)

pulmonary alveolar microlithiasis

消化系统遗传性疾病

一、口、咽（见口腔遗传性疾病）

二、食管和膈肌

1. 先天性食管闭锁 M F (0014-0017)

congenital oesophageal atresia

2. 先天性多发性食管憩室 ?

congenital multiple oesophageal diverticulum

3. 先天性膈疝 X L (0018-0024)

congenital diaphragmatic hernia

4. 先天性裂孔疝 A D

congenital hiatus hernia

5.食管癌 ? (0025)

carcinoma of oesophagus

三、胃和十二指肠

1.婴儿性肥厚性幽门狭窄 MF (0026-0034)

infancy hypertrophic pyloric stenosis

2.成人性肥厚性幽门狭窄 ?

adult hypertrophic pyloric stenosis

3.胃癌 MF, AD?

carcinoma of the stomach

4.恶性贫血(阿狄森氏贫血) MF

pernicious anemia (Addison's anemia)

5.胃溃疡 MF

gastric ulcer

6.胃息肉 ?

gastric polyposis

7.十二指肠溃疡(高胃蛋白酶原 I) AD

duodenal ulcer (hyperpepsinogen I)

8.十二指肠上部延长 XR

lengthening of the upper part of the duodenum

9.十二指肠憩室 ?

duodenal diverticula

10.十二指肠闭锁 A R (0035)

duodenal atresia

四、大肠和小肠

1.腹腔病 MF

- coeliac disease
2. 肠病性肢端皮炎 A R
acrodermatitis enteropathica
3. 急性肠套叠 ?
(100) acute intussusception
4. 先天性肠异常
congenital abnormalities of the intestines
肠扭转 MF?
malrotation of the intestine
小肠多发性毛细血管扩张 ?
multiple telangiectasis of the small bowel
Meckl氏憩室 ?
Meckl's diverticulum
5. whipple氏病 ?
whipple's disease
6. 蛋白质丢失性胃肠病 A R
protein-losing gastro-enteropathy
7. Crohn氏病 MF
Crohn's disease
8. 溃疡性结肠炎 MF
ulcerative colitis
9. Hirschsprung氏病 MF
Hirschsprung's disease
10. 先天性巨结肠(Hirschsprung氏病)
MF (0036-0041)
congenital megacolon (Hirschsprung's disease)