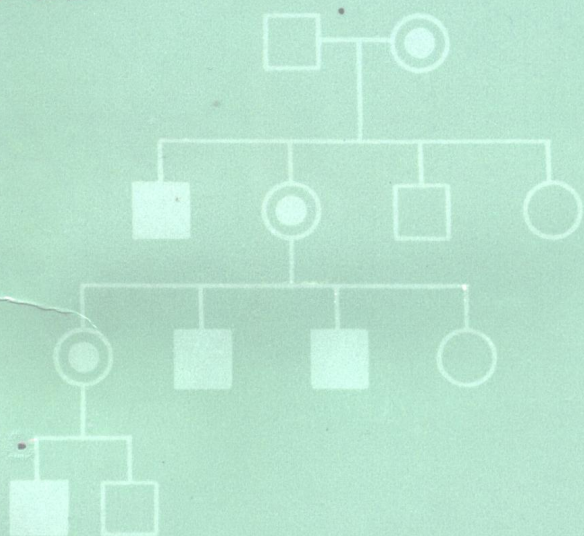


医学遗传学丛书

遗传性泌尿生殖疾病

顾静安 邱维勤 编著



科学出版社

医学遗传学丛书

遗传性泌尿生殖疾病

顾静安 邱维勤 编著

科学出版社

1994



C0162078

(京) 新登字 092 号

内 容 简 介

本书是医学遗传学丛书之一,是国内首本有关泌尿生殖学与医学遗传学交叉学科的著作。除绪论外,本书分为两大部分共12章,分述泌尿、生殖系统的90种遗传病的临床表现、病理、发病机理、遗传方式、诊断与鉴别诊断、防治方法等内容。本书是一本较好的自学进修读物和实用价值较高的临床参考书。

本书可供临床医生、医学院校师生、研究生,以及从事遗传学教学、科研和计划生育的工作者参考。

医学遗传学丛书 遗传性泌尿生殖疾病

顾静安 邱维勤 编著

责任编辑 刘 安

科 学 出 版 社 出 版

北京东黄城根北街16号

邮政编码:100717

北京市东华印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行 各地新华书店经售

*

1994年4月第 一 版 开本:787×1092 1/32

1994年4月第一次印刷 印张:8³/₈

印数:1—3 200 字数:178 000

ISBN 7-03-003704-9/R·189

定价:11.00元

医学遗传学是
一门新的学科，必
将对人类疾病的
防治产生重大
作用。

邓颖超 一九八七年

医学遗传学丛书编委会名单

顾问：谈家桢 吴 旻

主 编：刘祖洞

副主编：许由恩 李 璞 罗会元 蒋左庶

编 委：（以姓氏笔画为序）

朱畅宁 刘 安 吴文彦 吴绍熙

杜传书 杜若甫 张贵寅 陈士葆

陈仁彪 陈瑞冠 陈灏珠 郑茂荣

周焕庚 胡诞宁 赵寿元 赵桐茂

夏家辉 夏镇夷 宰春和 郭秉宽

曾建飞 曾溢滔 潘瑞彭 薛京伦

医学遗传学丛书序

医学遗传学是遗传学的一个重要分支，是临床医学与遗传学相互渗透形成的一门应用学科。近年来随着重组 DNA 技术的建立和分子遗传学的兴起，医学遗传学的各项研究更是发展迅速，目前已成为遗传学中最活跃的研究领域之一。

在我国，随着遗传学研究的日趋深入，医学遗传学的研究也得到了越来越充分的开展。现在，较大的医学院校和医疗机构，都设置了与医学遗传学有关的研究单位和医疗部门，并开展了不少有相当水平的科研和咨询工作。但是，由于医学遗传学是理论性强、应用性广的一门综合性科学，故进一步加强和提高医学遗传学工作者的理论水平，尤其是提高处于第一线的临床医务工作者的医学遗传学知识，无疑是非常需要和十分迫切的。同时，将国外的医学遗传学研究的最新进展及时介绍到国内，对于进一步提高我国的医学遗传学研究工作的水平也是相当有益的。

医学遗传学丛书由国内各方面专家分科撰写，内容包括基本原理和临床两大部分。丛书详细地介绍各个专科遗传性疾病的发病机理、遗传学诊断、预防措施和治疗的可能性；比较全面地反映国内外科学家在医学遗传学研究中所取得的最新成果和研究进展。该丛书的编写成员可以说大多是我国遗传学界和医务界的精英，无疑使该丛书具有很高的权威性，也为进一步打入国际出版物市场创造了条件。

我相信，该丛书的出版将对加快我国医学遗传学研究的

发展起积极的推动作用，对提高我国人口的遗传素质和进一步执行计划生育这一基本国策等方面有重要的意义。

谈家桢

1988年 3月16日

于复旦大学遗传学研究所

医学遗传学丛书前言

医学遗传学是研究人类遗传性疾病的发生机理、传递规律、诊断方法,以及治疗与预防措施的遗传学分支学科。由于医学的进步和治疗水平的提高,早先严重威胁人类生命的一些疾病,如天花、霍乱、鼠疫、结核等传染病已渐趋绝迹或基本得以控制,发病率大幅度下降;而与此相比,一些同遗传因素密切相关的人类遗传性疾病,如先天性缺陷、染色体异常及恶性肿瘤等,在发病率和死亡率中所占比例日益突出,对人类本身的危害也更为明显。目前,已发现的遗传病有4 000余种,估计每100个新生儿中就有3—10个患有各种遗传性疾病。此外,由于科学和工业发展本身所带来的弊端和污染未能得以及时治理,也使发病率有增高的趋势。因此,有关人类遗传性疾病的研究已成为医学极其重要的课题,也是遗传学中最活跃的研究领域之一。

近几年来,医学遗传学发展迅速,在各个领域中都取得了许多重大进展,并形成和建立了不少新的分支,如染色体遗传学、药物遗传学、免疫遗传学、肿瘤遗传学、毒理遗传学和临床遗传学等。随着重组 DNA技术的建立和在医学遗传学中的广泛应用,对某些遗传病的产前诊断和基因治疗等方面也取得了令人鼓舞的突破。因此,医学遗传学的研究在不断深入与提高,理论在进一步地完善和发展,而广大从事医学遗传学研究的工作者,对了解和掌握这些新的知识的需要也日益迫切。值得强调的是,医学遗传学是一门遗传学与临床医学相互渗透的交叉学科,而随着我国医学遗传学事业的发展,基础

和临床之间尚未很好沟通的矛盾就显得越来越突出。就我国各级医院临床医生的知识结构来看,虽然通过几年来医学遗传学知识的普及,已有了一定的基础和梗概的了解,但由于人类遗传性疾病种类繁多,遗传方式和表型不一,鉴别诊断困难,有关疾病发生的遗传机理、临床表现及防治手段的资料匮乏,即便遇到一些病例,最终往往因无法明确诊断而不了了之。因此,目前我国报道的遗传病种类还不到世界上已发现的1/4左右,我国是11亿人口的大国,有多少遗传病需要去认识啊。鉴于上述的原因,为了加速我国医学遗传学事业的发展,编纂一套系统完整的医学遗传学丛书是十分必要和非常有意义的。

这套医学遗传学丛书共分:《医学遗传学导论》、《遗传性心血管疾病》、《遗传与消化、呼吸系统疾病》、《遗传性血液病》、《遗传性内分泌疾病》、《遗传性代谢病》、《遗传性泌尿生殖疾病》、《遗传性神经、肌肉疾病》、《遗传与精神疾病》、《遗传性骨与结缔组织疾病》、《遗传性皮肤疾病》、《遗传性眼科疾病》、《遗传性耳鼻咽喉疾病》、《遗传性口腔疾病》、《染色体病》、《免疫遗传学》、《肿瘤遗传学》、《毒理遗传学》、《医学分子遗传学》、《法医遗传学》和《医学遗传学中数理统计及应用》等21个分册,其特点是面向广大临床医生。丛书的主要读者是县级医院以上医务工作者,它也可作为医学院校、综合性大学生物系遗传学专业师生的参考书,部分分册亦可作为研究生的参考教材。考虑到我国广大读者的实际购买力,便于按需购买,本套丛书的每个分册都编写成一个独立的系统,但又不脱离整套丛书总的框架。

本丛书是由国内医学遗传学各研究领域的有关专家和临床各科的知名教授负责撰写审定的,一些正在从事有关实际

研究和医疗工作的中青年同志也参加了部分分册的撰写工作。这样，充分体现了本套丛书基础理论与临床相结合的指导思想，同时使本丛书的内容得以互为补充而更加充实和全面，从而使丛书具有较高的参考价值和普遍的实用意义。

科学出版社在本身出版任务相当繁忙的情况下，对本套丛书的出版给予了极大的支持和帮助，使这套丛书得以顺利出版，在此表示衷心的感谢。

对本套丛书内容上不妥之处，还敬望读者能及早提出，以便改进。

刘祖洞

1988年3月12日

于复旦大学遗传学研究所

前 言

《遗传性泌尿生殖疾病》是“医学遗传学丛书”的一个分册。有关其重要性的雷同部分，先此的几个分册都有说明。泌尿系统疾病（尤其是肾脏疾病）中难治者，大多为遗传性疾病，因此预防疾病的发生必然显得更为实际。本书共收集90余种（类）有关疾病，对不太熟悉医学遗传学的临床医师们说来，相信书中对每种疾病的遗传学、遗传方式与规律、遗传咨询、产前诊断和预防等内容的描述，尤为有用。随着我国性医学的开展，遗传性生殖疾病无疑是其重要的一个组成部分，我们的侧重面仍然是上述的几个方面。

我感到十分高兴，具有很深造诣的上海医科大学儿科医院顾静安教授，我的同学，欣然应允由他作为本分册的主要撰稿人，读者将可一睹他的文采。

回忆往往是很有玩味的。青岛会议后的1956年，我母校的一个民主党派组织，邀请了著名遗传学家、复旦大学谈家桢教授来校作遗传学讲座，当时限制仅准佩带红校徽的教师进场听讲，我抱着猎奇的心态，拿下白校徽，竟“违法乱纪”地从讲堂后跳窗而入，大饱耳福。谈教授主要介绍了摩尔根所创立的基因学说。正值1953年Watson与Crick根据DNA的化学分析与X线衍射资料，提出了现今公认的DNA双螺旋结构模型。谈教授讲，谁说遗传学是唯心论，基因的物质基础都显示在你们面前了。这番打动我心弦的话语，至今记忆犹新，最后谈教授语重心长但却大声疾呼地说道，我们中国人不去学真正的遗传学，这对他们（外国人）毫无损失；

吃大亏的反是我们，不学遗传学，农业、畜牧业上不去，工业微生物、制药业上不去，医学上不去，……。此情此景犹如杜甫在《禹庙》中所云：“荒庭垂桔柚，古屋画龙蛇。”再像不过了。1976年承蒙上海市第六人民医院小儿心脏病学家杨思源主任建议和鼓励我从事临床遗传学；嗣后我母校上海医科大学许由恩教授和复旦大学刘祖洞教授始终无保留地给予我指导。当时在内科工作了近20年的我，终与医学遗传学喜结良缘。

为此，谨将此书献给我尊敬的启蒙导师谈家桢先生和培育我的杨思源、许由恩和刘祖洞先生。

邱维勤

1992年4月

于上海铁道医学院医学遗传学教研室

上海·中国遗传医学中心遗传咨询与优生部

目 录

医学遗传学丛书序

医学遗传学丛书前言

前言

第一部分 泌尿系统遗传病

第一章 绪论	(1)
第一节 肾脏的胚胎发生	(1)
第二节 肾脏病的主要临床表现及其发生 机理	(2)
一、血尿	(3)
二、蛋白尿	(5)
三、高血压	(8)
四、钠、水代谢障碍	(9)
第三节 肾脏疾病的诊断	(10)
一、病史采集	(10)
二、体格检查	(11)
三、尿液检查	(11)
四、肾功能检查	(12)
五、肾脏的放射学检查	(12)
六、泌尿系统放射性核素检查	(14)
七、肾脏的超声波检查	(16)
八、肾脏活体组织检查	(16)
第二章 遗传性肾小球疾患	(18)

第一节	遗传性肾炎	(18)
第二节	良性家族性血尿	(21)
第三章	以血尿、蛋白尿和高血压为主要表现的遗传性肾脏病	(22)
第一节	先天性肾病综合征	(22)
第二节	肾髓质囊性病	(23)
第三节	多囊性肾脏病	(25)
一、	常染色体显性遗传性多囊性肾脏病	(25)
二、	常染色体隐性遗传性多囊性肾脏病	(28)
第四节	微小病变型家族性肾病综合征	(29)
第四章	遗传性肾小管疾患	(34)
第一节	肾小管性酸中毒	(34)
第二节	肾性尿崩症	(40)
第三节	假性甲状旁腺功能低下	(42)
第四节	家族性高钙血症	(45)
第五节	肾性糖尿	(46)
第六节	家族性亚氨基甘氨酸尿	(48)
第七节	Fanconi综合征	(49)
第八节	木酮糖脱氢酶缺乏症	(52)
第九节	Liddle综合征	(52)
第十节	溶血尿毒综合征	(53)
第十一节	IgA肾病	(56)
第十二节	Hartnup病	(58)
第十三节	胱氨酸尿	(59)
第十四节	家族性低尿酸血症	(62)
第五章	伴有肾脏病变的全身性代谢缺陷病	(64)
第一节	Fabry病	(64)
第二节	草酸代谢病	(67)

第三节	脂营养不良症	(69)
第四节	淀粉样变性	(73)
第五节	酪氨酸代谢紊乱病	(78)
第六节	半乳糖血症	(81)
	一、半乳糖激酶缺乏症	(81)
	二、半乳糖-1-磷酸转尿苷酶缺乏症	(82)
第七节	黄嘌呤尿症	(86)
第八节	遗传性果糖不耐受	(88)
	一、良性果糖血症	(89)
	二、遗传性果糖不耐受	(89)
第九节	Bartter综合征	(91)
第十节	2,8-二羟腺嘌呤肾结石症	(92)
第六章	伴肾脏损害的多系统综合征	(94)
第一节	脑-肝-肾综合征	(94)
第二节	DiGeorge综合征	(95)
第三节	眼-脑-肾综合征	(97)
第四节	结节性硬化症	(99)
第五节	甲减综合征	(101)
第六节	血小板减少桡骨缺如综合征	(103)
第七节	干梅腹综合征	(105)
第八节	口-面-指综合征 I 型	(106)
第九节	13-三体综合征	(107)
第十节	18-三体综合征	(109)
第十一节	窒息性胸廓发育异常	(111)
第十二节	Russell-Silver综合征	(112)
第十三节	Beckwith-Wiedemann综合征	(114)
第十四节	Cockayne综合征	(116)
第十五节	Ehlers-Danlos综合征	(117)

第十六节	鳃-耳-肾综合征	(121)
第十七节	VATER综合征	(122)
第十八节	猫眼综合征	(123)
第十九节	von Hippel-Lindau综合征	(124)
第二十节	Rubinstein-Taybi综合征	(126)
第七章	遗传性泌尿系统发育异常和肿瘤	(128)
第一节	肾胚胎性(癌肉)瘤	(128)
第二节	虹膜缺如-肾胚胎性瘤综合征	(129)
第三节	肾发育不良	(130)
一、	单侧性肾不发育	(130)
二、	双侧性肾不发育	(131)
三、	肾发育不全	(131)
四、	先天性肾发育不全的遗传学	(132)
五、	Senior-Loken 综合征	(135)
六、	肾发育异常	(137)
第四节	肾小管发育不全	(138)
第五节	肾盂积水	(139)
第六节	巨输尿管症	(139)
第七节	膀胱外翻	(140)
第八节	尿道下裂	(141)
第九节	Perlman综合征	(142)
第十节	短肢肾发育异常综合征	(144)
第十一节	肾细胞癌	(144)
第十二节	肾、生殖器、中耳畸形综合征	(147)
第八章	其他遗传性肾脏病	(148)
第一节	维生素D 依赖性佝偻病	(148)
第二节	家族性低磷酸盐血症	(149)

第二部分 生殖系统遗传病

第九章 睾丸疾患	(153)
第一节 原发性性腺功能低下症.....	(153)
第二节 Klinefelter综合征	(154)
第三节 Kallmann 综合征.....	(156)
第四节 XXXXY和XXXXX 综合征	(157)
第五节 Noonan 综合征.....	(159)
第六节 XYY综合征	(161)
第七节 Laurence-Moon综合征	(162)
第八节 脆性X 综合征.....	(163)
第九节 XX男性征	(165)
第十节 原基性睾丸综合征.....	(166)
第十一节 家族性睾丸肿瘤.....	(167)
第十二节 家族性睾丸扭转.....	(169)
第十章 卵巢疾患	(171)
第一节 Turner综合征	(171)
第二节 LEOPARD 综合征	(173)
第三节 家族性卵巢早衰.....	(175)
第四节 Perrault综合征.....	(177)
第五节 多囊性卵巢病.....	(178)
第六节 卵巢肿瘤.....	(180)
第七节 多毛症.....	(184)
第十一章 性分化异常	(188)
第一节 性染色体与性别决定.....	(188)
第二节 正常性分化.....	(189)
一、双潜能性腺的发育.....	(190)
二、性分化(睾丸和卵巢的发育)	(190)