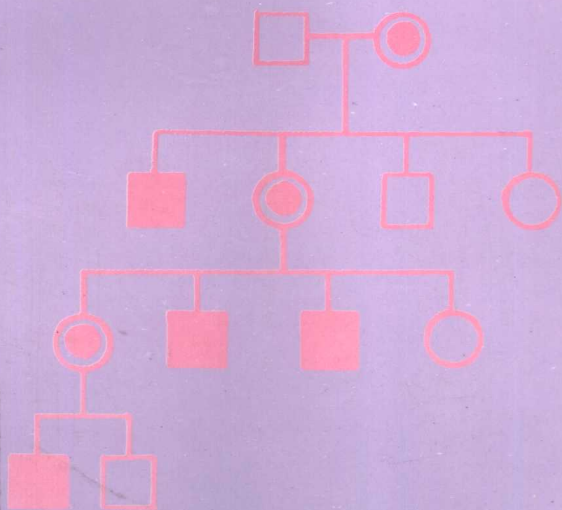


医学遗传学丛书

遗传性眼疾病

褚仁远 周久模 等 编著



科学出版社

医学遗传学丛书

遗传性眼疾病

褚仁远 周久模 等 编著

科学出版社

1998

内 容 简 介

遗传性眼疾病为遗传性疾病的主要组成部分。近视眼、青光眼、白内障等均为遗传性眼疾病,许多全身遗传疾病亦有眼部表现。本书参考国内外文献,结合国内资料,对遗传性眼疾病的临床表现、诊断、防治及遗传咨询作了详细叙述,是临床医师、研究生、医学院师生很有价值的参考书。

图书在版编目(CIP)数据

遗传性眼疾病/褚仁远 周久模等编著. -北京:科学出版社,
1998

(医学遗传学丛书)

ISBN 7-03-006005-9

I. 遗… I. ①褚…②周… II. 眼病:遗传病 N. R771.1

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (97) 第 05345 号

科 学 出 版 社 出 版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码:100717

新蕾印刷厂 印刷

新华书店北京发行所发行 各地新华书店经售

*

1998 年 3 月第 一 版

开本:787×1092 1/32

1998 年 3 月第一次印刷

印张:12 1/8

印数:1- 3000

字数:251 000

定价:24.00 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

主 编:刘祖洞

顾 问:谈家桢 吴 旻

副主编:许由恩 李 璞 罗会元 蒋左庶

编 委:(以下按姓氏笔画为序)

朱杨宁 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

曾溢滔 曾建飞 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为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。现在各大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,故如何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;同时把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;详细地介绍了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

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 10 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》、《遗传性消化、呼吸系统疾病》、《遗传性血液疾病》、《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》、《遗传性皮肤病》、《遗传性眼疾病》、《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《医学遗传数理统计方法》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

于复旦大学遗传学研究所

《遗传性眼疾病》编著者名单

(以姓氏笔画为序)

马巧云	马肇嵘	王国华	王淑娟
方春庭	刘克非	关瑞卿	汤鼎华
李志辉	李俊洙	陈大本	何志远
陆炳新	周久模	庞国祥	赵凤林
赵国镛	胡诞宁	胡绍先	胡德初
曹鼎镌	童 绎	褚仁远	

序

医学遗传学是医学和遗传学相互渗透而形成的一门科学,旨在阐明导致疾病和异常性状产生的遗传机制。

眼睛是人类最重要的感官之一,70%以上的外界信息是通过视觉传入我们的大脑的。防治眼疾保护健康的视力对于我们生活、学习和工作,对于提高人类的身体素质,都是至关重要的。

眼科遗传学是医学遗传学的重要组成部分。它研究遗传性眼部疾患的病因、发病机制、遗传规律、诊断与防治。据现有的科学认识,由单基因或多基因造成的眼部遗传疾患有200种以上,全身性或其他系统的遗传疾病在眼部有表现的多达300种以上,染色体畸变导致眼部产生疾病的近100种。它们给人类生活带来不同程度的危害与痛苦。

中国遗传学会眼科遗传协作组成立于1979年,迄今已召开过8届全国眼科遗传学学术会议。由于广大眼科医生及遗传学工作者的努力和通力合作,已搞清我国一些主要的眼科遗传疾病的发病情况和遗传规律。所积累的大量资料,成为本书的基本素材。由著名眼科专家褚仁远教授和周久模教授主编的这部书的出版,对于我国遗传性眼病的研究和防治工作,一定会起到有力的推动。

上海医科大学教授 许由恩

前 言

眼遗传病是致盲的首要原因,防治眼遗传病已成为防治盲的一个重要内容。此书的目的是向临床医师和有关本科生、研究生介绍遗传性眼部疾病的知识和国内外研究的阶段性成果。在中国医学遗传学会和中华眼科学会的领导下,于1979年成立了眼遗传学组,迄今已成功举办了8届全国性眼科遗传学术会议,积累了大量的资料,成为本书写就的重要素材。各作者在写作过程中,同时参考了大量国内外有关资料,限于篇幅,参考文献不一一列举。

本书作为医学遗传学丛书中的一本,原书的主编为胡诞宁教授,审定为郭秉宽教授,编写者都是国内从事眼遗传病防治的专家。因种种原因本书未能及时和读者见面,这次在科学出版社大力支持,特别是刘安编审的努力下,得已出版。出版前对稿件再作了一番整理并对内容进行了适当补充。由于时间仓促,修改稿未能经编写者一一复审,敬请谅解。由于分子生物学及细胞遗传学知识的更新甚快,错误之处仍难免存在,希读者提出宝贵意见,以便在再版中改正。在成书过程中,得到全国许多眼科专家的支持,并提出了许多有益的建议。我国眼遗传创始人之一的郭秉宽教授在1991年10月重病期间,仍然对本书进行了审阅。这次定稿中,上海闸北眼科医院刘又鹄院长、上海医科大学眼耳鼻喉科医院李俊博士、刘毅博士、周行涛博士、薛枫硕士、吴良成硕士、张晓音同志等付出了辛

勤的劳动,在此一并致谢。愿本书在防盲工作中起到应有的作用。

上海医科大学附属耳鼻喉科医院 褚仁远

华西医科大学附属第一医院 周久模

目 录

医学遗传学丛书序

医学遗传学丛书前言

序

前言

第一章 总论	1
一、眼科遗传学简史	1
二、遗传学概况	3
(一) 染色体	3
(二) 基因	4
(三) DNA 与 RNA	4
(四) 眼遗传性疾病	5
1. 染色体畸变病	5
2. 单基因遗传病	5
3. 多基因遗传病	7
(五) 环境与遗传	8
三、眼遗传病咨询	8
(一) 遗传咨询	8
(二) 遗传咨询分类	9
(三) 遗传咨询步骤	9
(四) 再生子女患病机率推算	9
1. 单基因遗传病	9
2. 多基因遗传病	10

第二章 遗传性眼球畸形	11
一、先天性无眼球与小眼球总论	11
二、先天性无眼球	13
三、先天性囊状眼球	14
四、伴有其他明显眼球畸形的先天性小眼球	15
(一) 伴有眼球组织缺损的先天性小眼球	15
(二) 伴有眼眶囊肿的先天性小眼球	15
(三) 伴有先天性白内障的先天性小眼球	16
(四) 伴有角膜混浊的先天性小眼球	16
(五) 伴有虹膜的先天性小眼球	17
五、先天性单纯性小眼球	17
六、先天性小眼球与全身性遗传病	18
七、隐眼	18
八、独眼	20
第三章 遗传性眼球组织缺损	21
一、发病情况	21
(一) 群体患病率	21
(二) 分类	21
二、遗传规律	22
(一) 单纯葡萄膜缺损	22
(二) 视神经乳头缺损的遗传	22
(三) 黄斑缺损的遗传	23
(四) 晶状体缺损的遗传	23
三、临床表现	23
(一) 视力、视野	23
(二) 缺损的范围、方向和形态	24
1. 虹膜缺损	24

2. 脉络膜缺损	24
3. 视乳头缺损	25
4. 黄斑缺损	25
5. 晶状体缺损	25
(三) 眼内组织缺损合并其他眼畸形	26
(四) 缺损合并全身综合征	26
四、鉴别	27
五、病理	27
六、病因	28
七、防治	29
第四章 遗传性眼睑性状与疾病	30
一、单重睑与双重睑	30
二、下睑赘皮	31
三、内眦赘皮	33
四、上睑下垂	35
(一) 先天性单纯性上睑下垂	35
(二) 先天性上睑下垂伴有小睑裂,倒向内眦赘皮	37
(三) 上睑下垂伴眼外肌麻痹	37
(四) 迟发性上睑下垂	38
(五) 上睑下垂与全身性遗传病	38
五、眼睑缺损	39
六、先天性睑内翻与睑外翻	39
1. 先天性睑内翻	39
2. 先天性睑外翻	39
3. 先天性睑缘粘连与丝状睑缘粘连	39
七、眼皮松弛	40
八、睫毛异常	40