

XA95HOP

96
R596

1

2

供中等卫生学校各专业使用

临床实用遗传病学

王学民 陈可夫 主编



3 0091 9511 0

世界图书出版公司

北京·广州·上海·西安

1996



C 260886

图书在版编目(CIP)数据

临床实用遗传病学/王学民,陈可夫主编. —北京:世界图书出版公司北京公司,1996.5

供中等卫生学校各专业使用

ISBN 7-5062-2911-0

I. 临… II. ①王… ②陈… III. 遗传病-临床 IV. R596

中国版本图书馆 CIP 数据核字(96)第 06364 号

临床实用遗传病学

王学民 陈可夫 主编

责任编辑 纪 谊

世界图书出版公司北京公司出版

北京朝阳门内大街137号

邮政编码:100010

北京昌平百善印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行 各地新华书店经销

*

1996年5月第1版 开本:787×1092 1/32

1996年5月第一次印刷 印张:8

印数:0001—10000 字数:15万字

ISBN 7-5062-2911-0/R·81

定价:6.50元

《临床实用遗传病学》

主 编：王学民 陈可夫

副主编：（以姓氏笔划为序）

马桂珍	冯志平	李素芸	李诚涛
刘 琳	张丽华	吴国凤	郑 健
岳雪凌	郭继红	高洪芹	夏立荣
崔晓林	葛 夫		

编 委：（以姓氏笔划为序）

丁金城	马 凯	王 辉	王金华
王 宪	冯攸科	李秀梅	刘风云
刘子深	刘秀华	李 弋	朱大勇
张贵双	陈晓红	吴建清	张建华
孟志卿	宋志品	邵韵平	吴集斌
张宏伟	张晓青	周金霞	罗晓冰
姜海燕	赵宝春	赵建功	黄淑芸
董 静	程小萍	韩庆国	蔚德敏

前 言

近几十年来,由于现代医学的飞速发展,原先严重危及人类健康和生命的传染病、流行病在人群中发病率逐渐降低,而与遗传因素密切相关的一些遗传病、先天畸形、恶性肿瘤等发病率逐渐增高。现已知人类遗传病种类约三千种,已经成为常见病,多发病,是医学生必须掌握的内容之一。

现行全国中等卫校因课时有限,医学遗传学部分仅作为生物学教材一章内容,且理论较多,实际应用却较少,远远不能满足教学和临床的需要。为此,我们组织全国三十多所中等卫校的教师和临床医师共同编写了这本《临床实用遗传病学》,主要内容包括遗传病的诊断、遗传咨询、遗传病的防治,以及各系统常见遗传病的临床表现、遗传规律、诊断及防治等。本书力求全面实用,通俗易懂,面向中等卫校学生,既可作为教学参考书,又可作为今后临床工作的工具书。

本书编写过程中得到了河北省中等医学教育研究室、唐山市卫生学校及参编者所在单位领导的大力支持和帮助,在此表示诚挚的谢意。

由于我们学识水平有限,时间仓促,而且经验不足,书中难免有缺点和错误,诚望广大读者批评指正,以便再版更正。

编 者

1996年2月

目 录

第一章 遗传病的诊断	(1)
一、遗传病的概念	(1)
(一)遗传病的定义	(1)
(二)遗传病的种类	(1)
(三)遗传病与先天性疾病	(2)
(四)遗传病与家族性疾病	(3)
二、遗传病的诊断	(3)
(一)症状、体征和病史	(3)
(二)系谱分析	(4)
(三)染色体和性染色质检查	(11)
(四)皮肤纹理分析	(13)
(五)产前诊断	(17)
(六)生物化学检查	(20)
(七)基因诊断	(21)
第二章 遗传咨询	(23)
一、遗传咨询的意义	(23)
二、遗传咨询的对象	(23)
三、遗传咨询的步骤	(24)
四、遗传病再发风险估计	(26)
(一)常染色体显性遗传病	(26)
(二)常染色体隐性遗传病	(28)

(三)X 连锁隐性遗传病	(28)
(四)X 连锁显性遗传病	(29)
(五)多基因遗传病	(30)
(六)染色体病	(32)
第三章 遗传病的防治	(33)
一、遗传病的预防	(33)
(一)群体普查	(33)
(二)环境保护	(34)
(三)携带者检出	(35)
(四)婚配指导	(37)
二、遗传病的治疗	(39)
(一)环境工程治疗	(39)
(二)基因治疗	(40)
第四章 心血管系统遗传性疾病	(42)
一、房间隔缺损	(42)
二、室间隔缺损	(43)
三、动脉导管未闭	(44)
四、主动脉缩窄	(45)
五、紫绀三联症	(46)
六、肥厚型心肌病	(48)
七、风湿性心瓣膜病	(48)
八、二尖瓣脱垂综合征	(50)
九、遗传性 Q-T 延长综合征	(51)
十、先天性房室传导阻滞	(52)
十一、原发性高血压	(53)
十二、动脉粥样硬化症	(54)

十三、遗传性出血性毛细血管扩张症	(55)
十四、家族性高胆固醇血症	(56)
十五、家族性高甘油三酯血症	(57)
第五章 呼吸系统遗传性疾病	(59)
一、支气管扩张	(59)
二、支气管哮喘	(60)
三、肺癌	(61)
四、肺泡微结石	(62)
五、 α_1 -抗胰蛋白酶缺乏所致肺气肿	(62)
六、特发性肺纤维化	(63)
七、原发性肺动脉高压症	(64)
八、家族性自发性气胸	(65)
第六章 血液系统遗传性疾病	(67)
一、恶性贫血	(67)
二、选择性维生素 B ₁₂ 吸收不良	(68)
三、遗传性铁粒幼细胞性贫血	(68)
四、卟啉症	(69)
五、原发性血色病	(71)
六、先天性红细胞生成障碍性贫血	(72)
七、先天性全血细胞减少症	(73)
八、遗传性球形红细胞增多症	(74)
九、葡萄糖 6-磷酸脱氢酶缺乏症	(75)
十、丙酮酸激酶缺乏症	(76)
十一、地中海贫血	(77)
十二、镰状细胞贫血	(79)
十三、血小板无力症	(79)

十四、遗传性血小板减少症	(80)
十五、甲型血友病	(82)
十六、乙型血友病	(83)
十七、丙型血友病	(83)
十八、遗传性凝血酶原缺乏症	(84)
十九、遗传性无纤维蛋白原血症	(85)
二十、慢性肉芽肿病	(86)
二十一、白血病	(87)
第七章 消化系统遗传性疾病	(89)
一、消化性溃疡	(89)
二、肥大性幽门狭窄	(90)
三、先天性巨结肠	(90)
四、家族性多发性结肠息肉	(91)
五、Gardner 综合征	(92)
六、Peutz-Jeghers 综合征	(93)
七、遗传性胰腺炎	(94)
八、胰腺囊性纤维化	(95)
九、食管癌	(96)
十、胃癌	(97)
十一、胰腺癌	(98)
十二、肝癌	(99)
十三、结肠癌	(101)
十四、无孔肛门	(102)
第八章 泌尿系统遗传性疾病	(103)
一、多囊肾	(103)
二、遗传性肾炎	(104)

三、肾性糖尿	(105)
四、Fanconi 综合征	(105)
五、眼脑肾综合征	(106)
六、Hartnup 病	(107)
七、肾小管性酸中毒	(107)
八、脑肝肾综合征	(108)
九、膀胱外翻	(109)
十、尿道下裂	(109)
第九章 内分泌系统遗传性疾病	(111)
一、家族性甲状腺肿	(111)
二、甲状腺功能亢进症	(112)
三、遗传性垂体性侏儒	(112)
四、遗传性尿崩症	(113)
五、先天性肾上腺皮质增生症	(115)
六、家族性肾上腺皮质功能减退症	(116)
七、家族性醛固酮缺乏症	(117)
八、糖尿病	(118)
九、特发性甲状旁腺功能减退症	(119)
第十章 神经和肌肉系统遗传性疾病	(120)
一、小头畸形	(120)
二、巨头畸形	(121)
三、先天性脑积水	(122)
四、脊柱裂	(123)
五、无脑儿	(124)
六、遗传性感觉得神经根神经病	(124)
七、遗传性共济失调性多发性神经炎样病	(125)

八、Friedreich 共济失调	(126)
九、遗传性痉挛性截瘫	(127)
十、遗传性痉挛性共济失调	(128)
十一、共济失调毛细血管扩张症	(128)
十二、橄榄体脑桥小脑萎缩(Menzel 型)	(129)
十三、小脑橄榄体萎缩(Holmes 型)	(130)
十四、肝豆状核变性	(131)
十五、慢性进行性舞蹈症	(132)
十六、家族性震颤	(134)
十七、扭转痉挛	(135)
十八、手足徐动症	(135)
十九、家族性震颤麻痹	(136)
二十、家族性肌萎缩性侧索硬化症	(137)
二十一、进行性肌营养不良症	(138)
二十二、强直性肌营养不良症	(139)
二十三、先天性肌强直症	(140)
二十四、家族性重症肌无力	(140)
二十五、低血钾性周期性麻痹	(141)
二十六、高血钾性周期性麻痹	(142)
二十七、正常血钾性周期性麻痹	(143)
二十八、神经纤维瘤病	(144)
二十九、结节性硬化症	(144)
三十、癫痫	(145)
三十一、偏头痛	(147)
三十二、精神分裂症	(148)
三十三、躁狂抑郁症	(149)

三十四、老年性痴呆	(150)
第十一章 骨骼系统遗传性疾病	(151)
一、致死性侏儒	(151)
二、软骨发育不全	(152)
三、软骨外胚层发育不全	(153)
四、锁骨颅骨发育不全	(154)
五、多发性软骨性外生骨疣	(155)
六、短指症	(156)
七、多指症	(156)
八、并指症	(157)
九、马蹄形内翻足	(158)
十、先天性髋关节脱位	(159)
十一、抗维生素 D 佝偻病	(160)
十二、维生素 D 依赖性佝偻病	(161)
第十二章 皮肤和结缔组织遗传性疾病	(162)
一、毛囊角化病	(162)
二、鱼鳞病	(162)
三、掌跖角化病	(164)
四、汗管角化病	(164)
五、毛发红糠疹	(165)
六、银屑病	(165)
七、白癫风	(166)
八、雀斑病	(167)
九、色素失调症	(168)
十、大疱性表皮松懈症	(168)
十一、家族性良性慢性天疱疮	(171)

十二、无汗性外胚层发育不良	(172)
十三、有汗性外胚层发育不良	(173)
十四、早老症	(173)
十五、着色性干皮病	(174)
十六、红斑狼疮	(175)
十七、蜘蛛指(趾)综合征	(176)
十八、成骨不全	(177)
十九、弹性假黄瘤	(178)
二十、皮肤松垂症	(179)
第十三章 眼、耳、鼻、口腔遗传性疾病	(181)
一、先天性无眼球	(181)
二、先天性小眼球	(181)
三、隐眼	(182)
四、近视	(183)
五、高度近视	(183)
六、远视	(184)
七、散光	(185)
八、上睑赘皮	(185)
九、下睑赘皮	(186)
十、睑下垂	(186)
十一、蓝色巩膜	(187)
十二、遗传性角膜变性	(188)
十三、先天性无虹膜	(190)
十四、虹膜缺损	(191)
十五、原发性青光眼	(192)
十六、先天性青光眼	(194)

十七、晶状体异位	(195)
十八、先天性白内障	(195)
十九、原发性视网膜色素变性	(197)
二十、结晶状视网膜变性	(198)
二十一、视网膜母细胞瘤	(199)
二十二、红绿色盲和色弱	(200)
二十三、先天性眼球震颤	(201)
二十四、斜视	(202)
二十五、耳廓先天畸形	(203)
二十六、先天性耳前瘻管	(204)
二十七、先天性外耳道闭锁	(205)
二十八、耳硬化症	(205)
二十九、先天性耳聋	(206)
三十、链霉素耳中毒	(207)
三十一、变态反应性鼻炎	(208)
三十二、鼻息肉	(209)
三十三、鼻咽癌	(210)
三十四、遗传性血管神经性喉水肿	(212)
三十五、唇裂	(213)
三十六、腭裂	(213)
第十四章 先天性代谢病	(215)
一、糖原累积症	(215)
二、半乳糖血症	(215)
三、遗传性果糖不耐受症	(218)
四、苯丙酮尿症	(219)
五、尿黑酸尿症	(220)

六、白化病	(220)
七、枫糖尿症	(221)
八、粘多糖沉积症	(222)
九、痛风	(223)
第十五章 染色体病	(225)
一、21-三体综合征	(225)
二、13-三体综合征	(227)
三、18-三体综合征	(228)
四、5p ⁻ 综合征	(229)
五、Klinefelter 综合征	(230)
六、XYY 综合征	(231)
七、Turner 综合征	(232)
八、47,XXX 综合征	(233)
九、两性畸形	(234)
十、脆性 X 染色体综合征	(235)
主要参考文献	(237)

第一章 遗传病的诊断

一、遗传病的概念

(一)遗传病的定义

遗传病(inherited disease)是指细胞内的遗传物质发生突变引起的疾病,即这种病的发病需要一定的遗传因素,但并非与环境无关。各种遗传病的发病在不同程度上均受环境因素的影响,有时,环境因素甚至起重要作用。

(二)遗传病的种类

按照遗传方式与遗传物质的关系,将遗传病分为三大类:单基因遗传病、多基因遗传病和染色体病。

1. 单基因遗传病 是由单个基因突变所引起,呈孟德尔式遗传。依传递方式不同分以下三类:

(1)常染色体显性遗传病 是指位于常染色体上的显性致病基因所引起的疾病。其遗传方式为常染色体显性遗传(autosomal dominant inheritance,AD)。

(2)常染色体隐性遗传病 是指位于常染色体上的隐性致病基因控制的疾病。其遗传方式为常染色体隐性遗传(autosomal recessive inheritance,AR)。

(3)性连锁遗传病 是指位于X或Y染色体上的致病基

因控制的疾病。其遗传方式为性连锁遗传(sex-linked inheritance)。人类的 Y 染色体极小,在 Y 染色体上已定位的基因只有 18 个,人类的性连锁遗传主要是 X 连锁遗传。根据位于 X 染色体上的致病基因的性质,分为 X 连锁隐性遗传(X-linked recessive inheritance, XR)和 X 连锁显性遗传(X-linked dominant inheritance, XD)。

2. 多基因遗传病 有些遗传病的遗传基础不是一对基因,而是受许多对等位基因的控制,这类遗传病称多基因遗传病(polygenic inheritance disease)。常见的多基因遗传病,如高血压病、精神分裂症、唇裂、腭裂等。

在多基因遗传病中,易患性(liability)的高低受遗传因素和环境因素双重影响,其中遗传因素所起作用的大小叫遗传度(heritability),一般用百分率(%)表示。在遗传度高的疾病中,遗传度可达 70%~80%,表明遗传因素在决定易患性上起重要作用,环境因素作用较小。在遗传度低的疾病中,遗传度可低到 30%~40%。表明环境因素在决定易患性上起重要作用,遗传因素的作用则不显著。

3. 染色体病 染色体病(chromosome disease)是由于染色体数目或染色体结构畸变引起的疾病。在活产婴儿中最常见的染色体病有先天愚型、先天性睾丸发育不全和性腺发育不全等症。

(三)遗传病与先天性疾病

临床上一般将婴儿出生时就已表现出来的疾病称先天性疾病(congenital disease)。大多数遗传病在婴儿出生时就显示出症状或体征,如尿黑酸尿症、先天愚型、并指等症。但是,

也有不少先天性疾病并不是遗传病,这些病不是由遗传物质发生改变所引起的,而是在胚胎发育过程中某些环境因素造成的。例如,孕妇在妊娠早期受风疹病毒感染,致使婴儿出生时就患先天性心脏病。可见,出生时所患的疾病不等于遗传病,反之,遗传病也不一定出生时就表现出症状。有些遗传病必须到一定年龄才发病,如肌营养不良症到儿童期才发病,遗传性慢性舞蹈症要在 30 岁后才出现症状。

(四)遗传病与家族性疾病

遗传病往往有家族史,在同一家族中有多个成员患有同种遗传病,这是由于具有相同的致病基因,所以表现出发病的家族性,如多指症。然而有些隐性遗传病没有家族性,常常表现为散发的,在一个家系中只有一个患者,如白化病、先天性聋哑(AR 型)。有些疾病并非是遗传病,但是表现出发病的家族性,如食物中毒、坏血病等,这是因为同一家系中的成员生活条件相似,某些环境因素所引起的疾病表现出家族倾向。

二、遗传病的诊断

(一)症状、体征和病史

遗传病在临床诊断上与其他疾病的诊断方法有共同之点,也有其特点。遗传病的诊断也是由症状、体征和病史起始。

1. 症状和体征 各类遗传病,不论是染色体病还是先天性代谢病,都具有一系列的临床表现,但有些为许多遗传病所共有,如智力低下、发育迟缓、眼距宽、低位耳、耳聋等症状。因