

家畜内科丛书

韩永达

家畜遗传病

5
农业出版社

家畜内科丛书

家畜遗传病

韩永达

农业出版社

家畜内科丛书
家畜遗传病

韩永达

* * *

责任编辑 江社平

农业出版社出版 (北京朝内大街130号)

新华书店北京发行所发行 农业出版社印刷厂印刷

787×1092毫米 32开本 2.25印张 42千字
1985年10月第1版 1985年10月北京第1次印刷
印数 1—8,000册

统一书号 16144·3060 定价 0.39元

《家畜内科丛书》编辑委员会

主 编 王洪章 祝玉琦 倪有煌 史 言 段得贤

王 志

副主编 邹康南 李毓义 王英民 刘志尧 崔中林

张德群 熊道焕

编 委 (按姓氏笔划为序)

马清海 王民楨 王 志 王英民 王洪章

王继英 史 言 史志诚 刘志尧 刘应义

李光中 李永效 李祚煌 李毓义 杜恒珍

肖定汉 邹康南 吴维芬 连文琳 张庆斌

张志良 张德群 祝玉琦 段得贤 倪有煌

徐忠宝 崔中林 熊道焕 樊 璞

前 言

家畜内科疾病种类多，发病率高，直接影响畜牧业生产的发展，并造成经济上损失，因此，家畜内科病及其防治，一向受到畜牧工作者的注意与重视。

随着畜牧业生产的发展与科学的进步，为满足基层兽医工作者的需要，中国畜牧兽医学学会家畜内科研究会与农业出版社协作配合，组织和出版一套《家畜内科丛书》。本丛书的读者对象以县、区、乡级兽医工作者为主，同时兼顾大、中专院校兽医专业师生以及职业中学、养畜专业户。

这套丛书由四十多个分册组成，内容包括家畜消化器官疾病、泌尿器官疾病、呼吸系统疾病、血液循环系统疾病、神经系统疾病、代谢性疾病以及中毒性疾病等。编写采用一书一题的形式，每个分册独立成篇，各分册间又互有联系。内容着重介绍国内外兽医内科及诊断方面的先进理论和技术，以求提高基层兽医人员的理论水平和实际操作能力，读者可以根据自己的需要选购。

本套丛书从一九八五年起陆续出版，真诚地欢迎读者提出宝贵意见，以改进我们的工作。

中国畜牧兽医学会 家畜内科学研究会

目 录

第一章 遗传病的基础知识.....	1
一、遗传病与遗传的物质基础.....	1
二、致病基因的传递方式.....	6
三、遗传病的发病机理.....	11
第二章 遗传病的诊断.....	16
一、临诊检查.....	16
二、遗传学调查.....	16
三、实验室检查.....	18
第三章 遗传病的防制	20
一、选种.....	20
二、遗传工程.....	21
三、环境工程.....	23
第四章 遗传代谢性疾病	24
一、遗传先天性卟啉症.....	24
二、阿拉伯驹遗传性免疫缺陷.....	25
三、切—陈二氏综合症.....	28
四、家族性红细胞增多症.....	29
五、遗传性甲状腺肿.....	29
六、脂肪过多综合症.....	30
第五章 神经系统遗传性疾病.....	31
一、遗传先天性小脑缺陷.....	31
二、牛遗传性自发性癫痫.....	32

三、牛家族性痉挛或运动失调	32
四、猪遗传性先天性震颤	33
五、假脂沉积症(甘露糖酐沉积症)	33
六、中枢神经系统其他溶酶体蓄积症	34
七、遗传性先天性脑室积水	34
八、遗传性先天性伴有脑室积水的软骨发育不全	35
九、猪遗传性颅裂	36
十、牛遗传性痉挛性轻瘫	36
十一、牛遗传性周期性痉挛	36
十二、遗传性新生儿痉挛	37
十三、遗传性轴索水肿	37
十四、遗传性先天性后躯麻痹	38
十五、山羊遗传性先天性肌肉强直	38

第六章 骨骼、肌肉系统遗传性疾病 39

一、遗传性软骨发育不全的侏儒症	39
二、肌原纤维增生	41
三、猪遗传性前腿粗大	41
四、猪遗传性佝偻病	41
五、牛遗传性骨关节炎	42
六、牛遗传性蛛网膜	42
七、牛遗传性多发性关节强直	42
八、四肢多样性缺陷	43
九、遗传性少指(趾)症	44
十、遗传性多发性腱挛缩	44
十一、遗传性关节弯曲	45
十二、遗传性关节活动过强	45
十三、爪的遗传性缺陷	45
十四、遗传性多发性骨疣	45
十五、羔羊成骨发育不全	45

十六、先天性骨软化症	46
第七章 皮肤遗传性缺陷	47
一、猪遗传性植物神经性皮炎	47
二、遗传性先天性鳞癣	47
三、遗传性先天性缺皮症	47
四、遗传性感光过敏	47
五、遗传性对称性脱毛症	48
六、遗传性先天性稀毛症	48
七、秃犊牛	49
八、遗传性犊牛副皮炎	50
第八章 染色体异常的疾病	51
一、犊牛异性双胞胎不育	51
二、牛常染色体易位	51
三、其他家畜常染色体异常	52
第九章 其他系统遗传病	53
一、猪喘鸣症	53
二、血友病	53
三、淋巴肉瘤	54
四、爱尔夏犊牛的遗传性淋巴管阻塞	54
五、遗传性主动脉瘤	55
六、遗传性唇裂	55
七、牛舌上皮缺损	55
八、遗传性消化道部分闭锁	55
九、性腺发育不全	56

第一章 遗传病的基础知识

一、遗传病与遗传的物质基础

遗传性疾病 (Inherited disorders), 简称遗传病。遗传病的发生需要一定的遗传因素, 这种遗传因素按一定方式在上、下代之间垂直传递, 缺少这种因素就不会发病。因此, 遗传病实质上属于先天性疾病。

遗传病临诊症状的发生不仅有先天性的, 而且有后天性的。所谓先天性, 一般指出生时即已形成的性状, 如猪遗传性先天性卟啉症, 仔猪在出生时骨骼和牙齿便出现特有的红褐色。但有些先天性疾病却不是遗传病, 如初生仔畜的骨骼发育不良, 如果是由于母体在妊娠期间缺乏光照和钙盐的补给所引起, 虽属先天性而不是遗传病。所谓后天性是指出生以后在漫长发育过程中所形成的性状。这是由于致病基因的作用必须在个体达到一定年龄时才能表现出来, 如阿拉伯驹免疫缺陷, 病驹要到 10 至 35 日龄才开始出现临诊症状。

遗传病的发生往往具有家族性。所谓家族性是指由于同一家族中不同个体可能具有某一致病基因, 因而在亲代之中发病率较高, 如家族性红细胞增多症。然而在同一家族中, 由于生活条件的相似, 某些由环境因素引起的疾病也可表现出发病的家族性, 如常见的因维生素 E 和硒缺乏引起的幼畜

白肌病属于代谢病，而不是遗传病。

遗传病的发生也有散发的。一些隐性遗传病，由于只有在纯合状态才发病，而形成纯合状态的机会很少，致病基因的发病率也很低，所以表现为散发性。如遗传性白化病就表现为散发性。

显而易见，从疾病的发生规律来说，遗传病与非遗传病的区别，不在于先天性和后天性、家族性与非家族性、群发性和散发性，而在于遗传病是由遗传因素引起的。

那么遗传病与遗传因素和环境因素有何关系呢？

众所周知，疾病的发生既与环境因素有关，更与机体内部因素关系密切，而遗传特性是机体内部因素之一，它在疾病的发生上，有时甚至是决定性因素。

按照遗传因素和环境因素对疾病发生的作用，大致可将疾病分为四类。

1. 完全由遗传因素决定的疾病：这类疾病看不到环境因素的作用。诚然这类疾病的发生并非与环境因素无关，而是看不出特定的环境因素是发病所必须的条件。如单基因隐性遗传的牛白化病。

2. 基本上由遗传决定的疾病：这类疾病需要环境中一定的诱因才发病。如遗传性感光过敏，病绵羊在出生时正常，但在生后 5—7 周，由于接触阳光而发病。如果把病羊置于室内避光饲养便可免于发病。

3. 遗传因素和环境因素对发病都有决定作用的疾病：在不同疾病中，其遗传度是各不相同的。如人类唇裂的遗传度在 70 % 以上，也就是说，遗传因素对发病来说起相对的重

要作用

4. 发病完全取决于环境因素的疾病：这类疾病与遗传基本无关。如畜禽的多种传染性疾病。

遗传因素在遗传病的发生上如此重要，那么遗传和遗传的物质基础是什么呢？

遗传是指亲代和子代间的某些性状相似。遗传物质的传递和表达过程许多情况反映为亲子相似，如家畜外形特征的相似就是遗传的表现。

世界上形形色色的现象都是运动着的物质的各种形态，生物的遗传现象当然也不例外，不过它作为生命现象之一，是更加复杂、更加高级的物质运动形态。在高等动物，遗传的物质基础主要存在于细胞核内的染色体上。

染色体：身体的所有组织都是由细胞和或多或少的细胞间质组成的。细胞具有自我增殖的固有特性。在细胞分裂间期的细胞核中，可以看到一个或几个核仁和聚集在一起的大量小颗粒。这些小颗粒由于对某些染料具有亲和力而被称为染色质。在细胞分裂的一定时期，呈现线状的结构，叫做染色体。在体细胞中，每一对形态结构相似的染色体叫做同源染色体。同源染色体中的一条来自父本，另一条来自母本。每一对同源染色体都与其他对同源染色体不同。在性细胞中只有各对染色体中的一条。每个体细胞内通常含有一对特殊的染色体，因为它们决定个体的性别，所以叫做性染色体。在家畜中，公畜体细胞内的一对性染色体叫做XY；母畜体细胞内的性染色体叫做XX。在家禽中，雄性为ZZ；雌性为ZW。性染色体以外的染色体统称为常染色体。

各种生物均以 n 代表性细胞的染色体数目，叫做单倍体，以 $2n$ 代表受精卵与体细胞的染色体数目，叫做二倍体。

家畜二倍体的染色体数目为 马 64、驴 62、牛 60、山羊 60、绵羊 54、猪 38、兔 44、鸡 78。

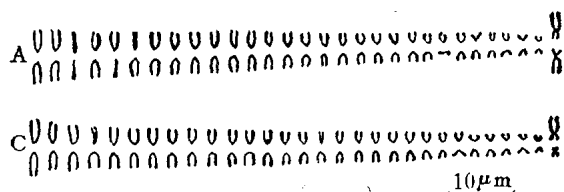


图 1 有丝分裂中期的牛二倍体染色体组型

A. 母牛 C. 公牛

染色体的哪些成分才是遗传物质呢？经化学分析了解到染色体的主要成分是由核酸和蛋白质组成的。其中的核酸主要是脱氧核糖核酸（DNA），以及少量的核糖核酸（RNA）；蛋白质主要是强碱性的组蛋白以及少量的其他蛋白。近三十年来，在遗传学领域中积累了大量的资料直接或间接地证实了 DNA 是高等动物主要的遗传物质，而不是蛋白质。

从分子水平看 DNA 的基本构成单位是核苷酸。每一个核苷酸分子都是由一个脱氧核糖、一个磷酸和一个碱基组成。构成 DNA 的碱基有四种：腺嘌呤（A）、鸟嘌呤（G）、胞嘧啶（C）和胸腺嘧啶（T）。这些碱基又构成四种碱基对，即 A—T、T—A、G—C、C—G。这四种碱基对在 DNA 分子中特定的排列顺序就是遗传信息。一种碱基对的排列顺序代表着一种遗传信息（遗传密码）。如果一个 DNA 分子中

所含碱基对有一百个，其携带的遗传信息数量也就有四的一百次方。因此DNA分子中可以蕴藏着大量的遗传信息。我们把DNA分子中具有特定碱基排列顺序的一个区段叫做基因。因此基因中也就带有一定的遗传信息。基因通过控制特定酶的合成而影响一定的遗传性状，所以基因分子中遗传信息的表达，实质上是DNA分子控制蛋白质合成的问题，这个过程包括转录和翻译。

转录：RNA以DNA为模板，按照碱基互补法则合成与DNA模板相应的RNA，这个过程叫做转录。由于DNA一般存在于细胞核的染色体上，不能通过核膜进入细胞质，而合成蛋白质必需的核糖体在细胞质里，所以要靠mRNA把DNA的遗传信息转录下来，带到细胞质内的核糖体上。

翻译：“翻译”是指RNA按照转录来的遗传信息在核糖体上合成由一定氨基酸按一定排列顺序组成的蛋白质。

综上所述，DNA分子上的基因以特定的碱基排列顺序为遗传信息，从母细胞传给子细胞，从亲代传给子代，并通过RNA的转录与翻译控制蛋白质的合成。有了一定的蛋白质（酶）就可以形成一定的遗传性状，遗传性状就是遗传信息的表达。在射线和化学物质等外界因素的作用下，基因的分子结构可以发生改变，称作基因突变。有害突变按其对环境的影响程度一般可分为三种。

1. 致死性突变：突变严重地影响个体的发育，以致机体在胚胎期或出生后即死亡，例如染色体畸变引起的自然流产。

2. 遗传性疾病：致病基因或染色体畸变，使机体在正常

生活条件下出现形态、机能和代谢异常变化。

3. 遗传易感性：是指个体的遗传因素与环境因素共同作用决定这个个体易于发生某种疾病而言。这样的个体突变基因在一般情况下并不影响机体的正常生活，但已使机体内部发生一定的改变，而当环境因素发生某些变化时，则容易发生某种疾病，有许多常见病多发病均属此类。

二、致病基因的传递方式

从前节所述，已知遗传物质主要存在于染色体上，基因突变可以形成病态性状或遗传病。那么一些致病基因又是以什么方式在上、下代之间垂直传递的呢？这个问题对兽医临床实践和畜牧育种工作，无疑具有十分重要的意义。因为只有明了致病基因的遗传方式，我们才能够找出预防和控制遗传病的方法。

(一) 单基因遗传 动物机体的某些遗传病，其遗传信息与一对基因有关，这样的病叫单基因遗传病。它是按孟德尔定律遗传的，因此单基因遗传病有以下几种遗传方式：

1. 常染色体显性遗传（简称显性遗传，A、D）：如果一种遗传性状或遗传病的基因位于常染色体上，并对其等位基因呈显性，这种遗传方式就叫做显性遗传。这种遗传的特征有①病理基因存在于常染色体上，而且杂合子（heterozygote*）即可显示出病理性状，所以这种情况常可连续几代出现；②患畜有些缺陷其亲代至少有一个也具有同样缺陷；③

* 杂合子所具有的一对基因彼此是不同的，通常以Aa表示。基因A和a的作用相反，由于A的作用强于a，所以表现A的性状，故A叫显性基因；a叫隐性基因。显性基因的特点是在杂合状态下能显示出其作用；相反，隐性基因在杂合状态下不能表现出其作用，只有在纯合状态时才能表现出其作用。

这个家族中的健康个体与正常个体交配，其子代中不出现这种缺陷；④此种缺陷的传递与性别无关。显性遗传可以存在不同的表现度（在具有同一致病基因的不同个体中虽然都能发病，但程度各不相同），如并趾是一种显性遗传病，但杂合子患畜表现程度有很大差异；⑤双亲一方患病（多数为杂合子），其子代约有 $1/2$ 的成员患病。而且每个子代都有 $1/2$ 几率得病；⑥如双亲均患病，则子代有 75 % 成员发病，25 % 为健康。显性遗传的遗传病叫显性遗传病。常染色体显性遗传病，如瑞典红白花牛侏儒症、牛自发性癫痫症、牛的多趾症、马的指骨瘤与外生性骨疣、猪的螺旋毛和异趾症。显性遗传病比较少见。因其呈显性，故在选育中容易发现病畜，能及时淘汰。只有一些不是立即表现或不影响其生产性能的性状，才得以保存下来。其发生机理如图 2 所示。

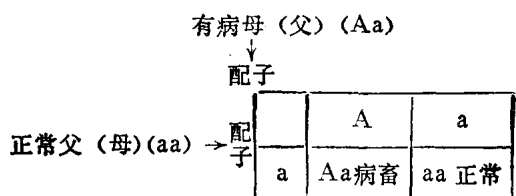


图 2 常染色体显性遗传方式示意图

A 为显性致病基因

2. 常染色体隐性遗传（简称隐性遗传，A.R.）：一种遗传性状或遗传病，如果其基因位于常染色体上，且其性质是隐性的，这种遗传方式叫隐性遗传。隐性遗传的特征是致病基因存在于常染色体上，但仅在纯合子（致病基因成对且彼此相同，以 AA 或 aa 表示）才显示出病理性状。在杂合状态

由于有正常的显性基因A的存在，所以致病基因a的作用不能表现出来。这样的个体虽然不发病，却能将致病基因a传给子代，这种杂合子又叫携带者。所以只有双亲都具有隐性致病基因时，才有产生纯合患畜的可能。这种情况多见于近亲繁殖。若双亲均为杂合子，则子代中约有1/4患病，即每一个子代都有1/4的几率得病，雌雄机会均等，病理性状一般不在连续两代出现。与隐性基因有关的遗传病叫隐性遗传病。隐性遗传病比较多见。因为这种遗传病在生产实践中不易通过选种培育而消除。应特别注意，由于这种致病基因是隐性的，在杂合状态不能表现出来，往往被当作健康状态，本身虽然不能发病，但能将致病基因传给子代。在临床中见到的家畜隐性遗传病大多数是两个携带者交配后产生的子代，故子代中仅25%为患者，50%为携带者，其谱系的特征是①隐性遗传病的患畜，其亲代、子代、远祖及旁系亲属不一定都表现出这种遗传性缺陷；②在患畜的家族中出现患病的比例约为25%；③无性别差异，公、母畜患病的机会均等；④谱系中发现近亲系数较多，越是罕见的性状近亲系数越高。隐性遗传病，例如先天性卟啉症、牛的斜尾、牛角化发育不全、猪的颅裂和乳头内陷。其发生机理如图3所示。

3. 性连锁遗传 (S.L.I)：一些遗传病，其致病基因位于

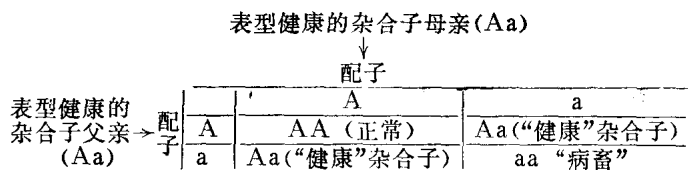


图3 常染色体隐性遗传方式示意图
a为隐性病理基因

性染色体上 (X 或 Y), 故在不同性别病理性状将按不同规律出现, 此种遗传方式称为性连锁遗传。由于 Y 染色体很小, 据目前所知它除了具有决定雄性的基因外, 其他基因甚少, 故除引起性异常外, 它与疾病的关系了解不多。下面仅介绍 X 连锁遗传。

X 连锁显性遗传: 只要 X 染色体上有致病基因 (雌性个体称为杂合子, 雄性个体称为半合子) 即可出现病理性状, 由于是显性, 因此一代传一代, 有连续性。若母畜为杂合子, 公畜为正常, 则子代中公母得病的几率各为 50%; 相反, 母畜正常, 公畜为半合子, 则子代中母畜全为患者, 公畜均为正常。因此这种遗传以雌性患病为多, 几乎比雄性患病多 2 倍。例如牛的条状无毛。其发病机理如图 4 所示。

X 连锁隐性遗传: 雌性杂合子不表现病理性状, 仅雌

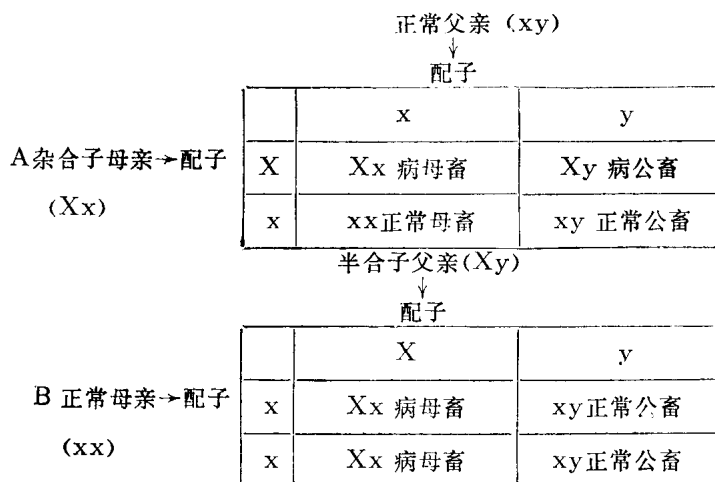


图 4 X 连锁显性遗传传递方式示意图
X 为显性病理基因