



全国高等农业院校教材

全国高等农业院校教材指导委员会审定



家畜遗传病学

● 施启顺 编著

● 动物遗传育种、畜牧、兽医专业用

中国农业出版社

全国高等农业院校教材

家畜遗传病学

施启顺 编著

动物遗传育种、畜牧、兽医专业用

中国农业出版社

(京)新登字060号

全国高等农业院校教材

家畜遗传病学

施启顺 编著

* * *

责任编辑 李妍书

中国农业出版社出版 (北京市朝阳区农展馆北路2号)
新华书店北京发行所发行 通县曙光印刷厂印刷

787×1092mm16开本 14.5 印张 337千字

1995年5月第1版 1995年5月北京第1次印刷

印数 1—2,000册 定价 8.40 元

ISBN 7-109-03187-X/S·2054

编者 施启顺 (湖南农学院)
审稿 彭中镇 (华中农业大学)

序

研究家畜中完全或基本上由遗传因素决定的疾病以及遗传与环境因素均起作用的疾病的特征、病因、发病规律及其控制,对于降低胚胎和生后死亡率,对于提高家畜生产性能,对于保证品种、品系的种用价值,均有着重要意义。此外,家畜的遗传病还是人类遗传病研究的动物模型。然而,迄今国内尚无一本能使读者窥见家畜遗传病全貌,理论与实践相结合,系统介绍家畜遗传病的著作。因此,本书的编写在国内尚属创举。

最近有机会阅读本书书稿,觉得这是一本颇具特色的难得的家畜遗传病学书籍,首先,它内容丰富,既有遗传病基础知识(如遗传病的传递方式、发生机理、检出与诊断、治疗与预防)的系统介绍,又有对170余种家畜遗传病发生情况、发病机制、遗传规律、防制措施的详细叙述,在介绍、叙述过程中引证了大量翔实资料和实例,并尽可能地注明资料出处;其次,选材新颖,如免疫遗传学、药物遗传学等与家畜遗传病的关系,基因诊断、基因治疗等新知识,与遗传病的遗传分析有关的统计方法等均有阐述,还在介绍流行病及其病原体与遗传的关系的基础上,探讨了对病原体进行遗传控制以及抗病育种的可能性;第三,所介绍的遗传病的检出与诊断法以及预防措施等具体实用。另外,全书文字通畅,图文并茂,可读性强。本书的最后还附有中英对照的病名索引,这将更方便于读者。

施启顺教授近些年来一直开设《家畜遗传病学》课程,现根据他授课的经验,在此过程中积累的丰富资料,加上所搜集的国内外研究新进展,并按照高等学校农业本科“八五”教材建设规划的要求整理出版,这对高等农业院校的动物遗传育种、畜牧、兽医专业师生,对从事畜牧生产和研究的科技工作者,都将会有很大的帮助。可以预期,该教材的出版必将有利于我国畜牧生产的发展,促进我国家畜遗传病研究的深入。

彭中镇

1993年5月

前 言

人类遗传病的研究突飞猛进，家畜遗传病的研究近些年来虽然取得很大进展，但在这个领域国内至今没有一本较系统全面的教材，在全国高等农业院校教材指导委员会的指导和鼓励下，作者将近些年来从事家畜遗传病教学、科研工作的心得及搜集到的有关资料，撰写了这本教材，供动物遗传育种专业、畜牧专业、兽医专业的本科生、研究生使用，也可作为广大从事畜牧兽医实际工作和遗传育种、畜牧兽医科研工作人员参考。

全书共分19章，其中1—11章较系统全面地介绍了遗传病的基础知识及遗传病与遗传学一些分支学科的关系；第12—18章按器官系统分门别类介绍了各种遗传病在家畜中的发生情况、发生机制及遗传方式；第19章介绍了遗传病的遗传和环境控制措施，探讨了抗病育种的可能途径。最后，为方便读者查阅，编了家畜遗传病的病名索引。

在本书编写过程中，较多地参阅了D. Hamori: *Constitutional Disorders and Hereditary Diseases in Domestic Animals*以及F.W. Nicholas: *Veterinary Genetics*的有关内容。加拿大D.C. Crober、D.M. Anderson、D. Patterson博士以及天津农学院张中庸教授提供了不少有益资料。在编写过程中还得到了柳小春教授以及张元跃、庞航、肖朝武、马卫东、陈斌、贺长青等同志的大力支持和帮助，特此一并致以衷心感谢。

家畜遗传病学作为一个新的学科领域，资料相对匮乏，很多遗传病例是根据几十年前发生过的情况提出的遗传分析，后来又未得到进一步验证，而且家畜种类较多，病情复杂，不同作者根据不同材料对同一种病进行遗传机制分析时，有时得出完全相异的结论，加上编者水平的限制，本书内容难免有错漏之处，诚恳希望读者批评指正。

编 者

1993年8月

目 录

第一章 概述	1
第一节 遗传病的概念	1
一、遗传因素在疾病发生中的作用	1
二、遗传病与先天性疾病、家族性疾病的关系	2
三、遗传病的范畴	2
第二节 家畜遗传病及先天性异常的发生概况	3
第三节 研究家畜遗传病的意义	5
第二章 遗传的物质基础	8
第一节 遗传的细胞学基础	8
一、细胞的一般结构	8
二、染色体	9
三、细胞分裂	10
第二节 遗传的分子基础	12
一、基因的本质	12
二、基因的复制	14
三、DNA的损伤及修复	15
四、基因与蛋白质合成	17
五、中心法则	21
第三章 遗传病的传递方式	22
第一节 单基因遗传	22
一、常染色体显性遗传	22
二、常染色体隐性遗传	23
三、不完全显性遗传	24
四、共显性遗传	25
五、性连锁遗传	26
第二节 多基因遗传	28
一、多基因遗传的特点	28
二、易患性与阈值	29
三、多基因遗传的一个例子	29
四、遗传力(度)	30
五、一个以上阈值时的遗传	35
六、多基因遗传病复发风险的估计	36
第四章 遗传病及结构异常的发生机制	38
第一节 遗传病及结构异常的发生方式	38

第二节 遗传病的发生原因	39
一、遗传因素	39
二、环境因素	39
第三节 遗传病的发生机制	41
一、基因、酶与遗传病	42
二、“一种基因，一段mRNA，一条多肽链”假说	43
第五章 遗传病的检出与诊断	44
第一节 遗传病的检出	44
一、遗传病因学的一般论述	44
二、遗传病的大体判断	45
第二节 遗传方式的判定	45
一、家系调查和系谱分析	45
二、小家系的分离分析	47
三、简单分离分析	50
第三节 测交检出遗传病携带者	53
第四节 遗传病的实验室诊断	56
一、染色体检查	56
二、生化学检查	60
三、DNA诊断	61
第六章 染色体畸变	63
第一节 染色体数目异常	63
一、正常核型	63
二、异常核型	64
第二节 染色体结构异常	69
一、相互易位	70
二、着丝粒融合	73
三、倒位	76
四、缺失	76
五、重复	77
第七章 群体遗传与家畜遗传病	78
第一节 遗传平衡定律	78
一、基因与基因型频率	78
二、哈代-温伯格定律	79
三、哈代-温伯格定律的扩展	81
第二节 选择对基因频率的影响	82
一、选择对显性致死基因不利	82
二、选择对隐性基因不利	83
三、选择对杂合子有利	85
第三节 突变对基因频率的影响	86
一、单个突变	86
二、频发突变	86

三、突变与选择的联合效应	87
第四节 迁移对基因频率的影响	87
第五节 漂变与奠基者效应	89
第八章 生化遗传病	91
第一节 先天性代谢缺陷	91
一、先天性代谢缺陷的病因	91
二、先天性代谢缺陷的发病机理	92
三、先天性代谢缺陷的遗传方式	93
四、家畜中的一些先天性代谢缺陷病	93
第二节 遗传性出血异常	97
第三节 遗传性血红蛋白病	100
第九章 免疫遗传与家畜遗传病	102
第一节 红细胞抗原的遗传控制	102
一、红细胞抗原的遗传	102
二、家畜的血型系统	103
三、初生幼畜溶血症	104
第二节 白细胞抗原的遗传控制	106
一、白细胞抗原的遗传	106
二、MHC的抗原结构	108
三、MHC与器官移植及疾病的关系	109
四、免疫应答基因	112
第三节 免疫球蛋白的遗传控制	113
一、免疫球蛋白的基本结构	113
二、免疫球蛋白的遗传控制	114
第四节 遗传性免疫缺陷	115
第十章 药物遗传与家畜遗传病	117
第一节 遗传因素对药物代谢动力学的影响	117
一、单基因遗传对药物代谢动力学的影响	117
二、多基因遗传对药物代谢动力学的影响	119
第二节 遗传因素对药理效应的影响	119
第十一章 病原体与遗传	122
第一节 传染病与遗传	122
一、细菌病与遗传	122
二、病毒病与遗传	123
第二节 宿主与病原体的互作	124
一、兔粘膜炎	124
二、绵羊的痒病	125
第三节 宿主对病原体的抗性	125
第四节 病原体对药物的抗性	126
一、寄生虫对药物的抗性	126
二、细菌对抗生素的抗性	127

第五节 病原体的遗传控制	128
一、体外寄生虫的生物防治	129
二、病原菌的遗传控制	130
第十二章 生殖系统遗传病	132
第一节 性分化异常	132
一、性分化基础	132
二、两性畸形	133
第二节 弗里马丁	138
一、弗里马丁的特征	139
二、形成弗里马丁的原因	140
三、弗里马丁的发生率	140
四、弗里马丁的诊断	140
第三节 隐睾症	141
一、发生情况	141
二、隐睾的主要特征	141
三、隐睾的遗传	141
第四节 生殖系统其他遗传异常	142
一、性腺发育不全	142
二、卵巢囊肿	143
三、妊娠期延长	143
四、白色小母牛病	144
第十三章 运动系统遗传病	145
第一节 侏儒症	145
一、原发性侏儒	145
二、牛的软骨发育不全性侏儒	145
三、其它畜禽的侏儒症	147
第二节 肢蹄畸形	147
一、并蹄	147
二、无趾或少趾	148
三、多趾	148
四、短肢畸形和四肢不全(截肢)	148
五、畸形足植物性皮炎	149
六、前肢肥大	150
七、牛的胫骨半肢畸形	150
第三节 遗传性关节弯曲	150
第四节 后肢麻痹	152
第五节 痉挛综合征	153
一、发生情况	153
二、主要症状	153
三、遗传分析	154
第六节 先天性肢外展综合征	155

一、猪的肢外展综合征	155
二、家兔的先天性肢外展	156
第七节 遗传性肌肥大	156
一、主要症状	157
二、遗传机制	157
第八节 肢蹄病	158
一、发生情况	158
二、病因分析	159
三、防治措施	160
第九节 其它异常	160
第十四章 神经系统遗传病	163
第一节 先天性脑积水	163
第二节 脑疝	164
第三节 先天性小脑缺损	166
第四节 其它遗传病	168
一、癫痫	168
二、先天性震颤	168
三、遗传性轴索水肿	169
四、中枢神经系统遗传性沉积病	169
第十五章 消化系统遗传病	171
第一节 口腔畸形	171
一、齿列畸形	171
二、颌骨畸形	171
三、无颌畸形	172
四、唇-腭裂	173
第二节 胃肠道异常	174
一、胃发育异常	174
二、肛门闭锁	174
第三节 疝	175
一、阴囊疝	176
二、体躯其它疝症	177
第十六章 皮被系统遗传病	179
第一节 皮肤缺损	179
一、新生幼畜上皮缺损	179
二、先天性鱼鳞癣	181
三、遗传性角化不全症	182
第二节 被毛缺陷	182
一、先天性稀毛症	182
二、先天性多毛症	184
三、条纹状无毛症	185
四、犍牛卷毛多汗症	186

第三节 乳头缺陷	186
一、猪的内翻乳头	186
二、副乳头	187
第十七章 感觉器官遗传病	189
第一节 眼科缺陷	189
一、小眼球和无眼球畸形	189
二、独眼畸形	190
三、眼睑异常	190
四、眼色异常	191
五、先天性白内障	191
六、青光眼	192
七、眼底疾病	193
第二节 外耳异常	193
第三节 猪的萎缩性鼻炎	194
一、发生情况	194
二、病因探讨	195
三、预防措施	196
第十八章 其它系统遗传病	198
第一节 遗传性血液病	198
一、出血性疾病	198
二、白血病	201
三、佩格尔白细胞核异常	202
四、白细胞粘着缺陷	203
第二节 猪的应激综合征	203
一、主要表现特征	203
二、遗传机制	204
三、应激综合征的控制	204
第三节 遗传性甲状腺肿	205
第十九章 遗传病的控制	207
第一节 遗传病的遗传控制	207
一、实行严格的淘汰制度	207
二、实行计划选配, 避免盲目近交	210
三、基因治疗	211
第二节 遗传病的环境控制	212
一、环境保护	213
二、环境治理	213
第三节 抗病育种	214
一、抗病力的遗传基础	214
二、抗病育种的途径	216
主要参考文献	218
中英文名词对照	219

第一章 概 述

第一节 遗传病的概念

遗传病是由于生殖细胞或受精卵里的遗传物质在结构或功能上发生了改变,从而使发育的个体所患的疾病,通常具有垂直传递和终生性的特征。为了更好地理解这个概念,需要从以下几方面进行阐述。

一、遗传因素在疾病发生中的作用

疾病是在致病因素作用下机体表现出一系列机能代谢和形态的变化,这些变化使机体内外环境间的相对平衡状态发生紊乱,从而表现出一系列症状和体征的过程。因此,疾病是个体体内平衡失调的一种异常生理状态,它和个体的正常生理状态一样,都是遗传和环境共同作用的结果。由于遗传和环境因素在不同的生理过程或病理过程中的作用有所不同,我们可以把不同的疾病大致分成几种类型,如图 1-1 所示。

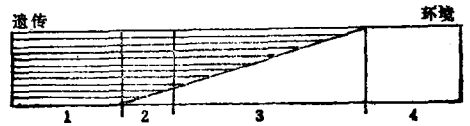


图 1-1 遗传因素在疾病中的作用

(一) 完全由遗传因素决定发病,未发现环境因素的作用 这一类主要指单基因遗传病和染色体病,如牛的侏儒症、白化症,猪的卵巢发育不全综合征(37, XO)等。

(二) 基本上由遗传因素决定,但需要环境中一定的诱因才发病 如人的蚕豆病是一种 X 连锁隐性遗传病,但必须吃了新鲜蚕豆或接触蚕豆花粉才会发病。

(三) 遗传及环境因素对疾病发生都有作用,但在不同疾病中遗传因素所起作用不同 这就是为数众多的多基因遗传病。在这类疾病中,遗传因素所起作用大小用遗传度(力)表示,如人的唇裂、腭裂,遗传度在 0.7 以上,反映了遗传因素在发病中的重要性大于环境因素;而高血压、先天性心脏病等,遗传度在 0.5 左右,反映了遗传因素和环境因素在发病中同等重要。即使象牛的结核病、布氏杆菌病等传染病,环境因素(病菌)在发病中起主导作用,但在同一栋牛舍,同样都有机会接触病菌的环境中,有的牛发病,有的牛不发病,这里仍与个体的遗传素质有关,遗传因素在发病中仍起一定作用(遗传力为 0.08—0.30)。

(四) 发病完全决定于环境因素,与遗传无关 如创伤、烈性传染病等。

鉴于遗传因素在大多数疾病的发生过程中都有作用,所以遗传学在病因学研究中的地位越来越重要,如人的遗传病现已发现 4000 多种,估计每 100 个新生儿中就有 3—10 个患有各种遗传性疾病,加之其他疾病大多有了治疗和控制办法,而遗传病几乎仍是不治之症,以及工业生产发展带来的弊端——环境污染,使遗传病的发病率有增高趋势,因此,遗传病研究愈来愈受到人们的关注。

二、遗传病与先天性疾病、家族性疾病的关系

为了正确理解遗传病的概念，有必要正确认识遗传病与先天性疾病、家族性疾病的关系。应该说，遗传病与先天性疾病、家族性疾病有相同之处，但它们之间又有区别。

（一）遗传病与先天性疾病的关系 先天性疾病是指一生下来就表现出的疾病。大多数遗传病也表现为先天性疾病，如下颌过短、唇裂、侏儒、无毛症等，但不等于先天性疾病就是遗传病。因为先天性疾病可以由遗传因素引起，也可由环境所致，即胎儿在发育过程中由于环境因素、母体状况的改变，可引起胎儿先天异常。已经知道，在母畜怀孕期感染某些病毒或注射某些疫苗，或采食有毒植物，都可引起先天性缺陷，如怀孕母牛食入羽扇豆可导致胎儿关节弯曲、斜颈、脊柱弯曲、腭裂等综合症状，绵羊怀孕初期误食藜芦草可导致胎儿头部畸形，这类有毒植物称为畸胎原植物。可以看出，先天性疾病的概念要比遗传病的范围广泛得多。

同样道理，后天性疾病虽然大多是环境因素造成的，但不等于说后天发育过程中表现出来的疾病都不是遗传病，这是因为有的遗传病表现为延迟显性，如人的遗传性痉挛性共济失调（Marie型），杂合子在30岁以后才逐渐表现出症状。鸡的遗传性肌营养不良症也是在雏鸡生长期逐渐表现出症状的。

（二）遗传病与家族性疾病的关系 遗传病常常有家族史，表现为家族性疾病，这是因为显性遗传病在同一家族内往往有很多成员患同一种疾病。但不等于遗传病都有家族史，如为数众多的隐性遗传病就表现为散发性，一般父母表型正常，但携带了某种隐性致病基因，当父母同时将致病基因传递给后代时，后代就成了患者。即使是显性遗传病，也可因外显率低或表现度各不相同，而不一定表现出明显的家族史。

相反，家族性疾病也不一定就是遗传性疾病。当某个家族成员共处于相同的生活条件，遇到相同的环境因素时，也可使该家族成员大多数发病，而表现出家族性。如生活在缺碘、缺硒地区，或饲料中缺少维生素A，可使同一家族大多数成员发生类似疾病，这种病显然是环境因素造成的，与遗传病有本质的区别。

综上所述，遗传病是指那些疾病的发生需要一定的遗传因素，这种遗传因素按一定的方式在上下代之间垂直传递的疾病。缺乏遗传因素就不会发生遗传病。正因如此，遗传病有时表现出一定的家族性，同时，遗传病的发生并非与环境因素完全无关，而是在不同程度上需要环境因素的作用才能发病。

三、遗传病的范畴

根据遗传病的定义，遗传病应包括以下一些种类。

（一）单基因遗传病 单基因遗传病的种类很多，每一种病的发生率虽然很低，但所有的病加起来的总发生率也不低，如据欧美国家统计，新生儿童中患有各种遗传病的占5%左右，在死婴中，由于遗传原因致死的占25%以上。仅红绿色盲一种疾病，湖南医科大学在10091名小学生中调查，色盲率男孩为6.32%，女孩为0.92%。加上其他各种遗传病，总发生率就相当高了。

单基因遗传病由基因突变引起，突变基因表现为显性基因致病的称为显性遗传病；隐性

基因致病的称为隐性遗传病；性连锁基因致病的称为伴性遗传病。突变基因引起致死效应的，叫做致死基因；能使患者在性成熟前死亡50%左右的，称为半致死基因；虽不致死，但表现出有害性状的，称为有害基因。

(二) 多基因遗传病 指病因涉及多个基因位点和多种环境因素的疾病。这类疾病的病因和遗传方式比较复杂，且不易与后天获得性疾病区分。但随着科学技术的进步，这类疾病通过研究患者亲属中的发病率以及计算遗传力（度）可以得到确认。如现已知道，人类中发生率很高的高血压、先天性心脏病、高脂血症、精神分裂症等，有一部分属于多基因遗传病。家畜中的白血病、卵巢囊肿、胎盘滞留、酮糖症等，也属于多基因遗传病。

(三) 染色体异常遗传病 简称染色体病。包括染色体数目异常和染色体结构异常两类。这种遗传病在人类中的发生率约占新生儿的1%，由染色体异常引起的流产，在自发性流产中占50%左右。家畜中染色体病的发生率无从统计，但有一点是可以肯定的，人类中发生的染色体病都有可能在家畜中发生，而且家畜中多数动物的染色体数多于人类，因此可以推论，家畜的染色体病发生率不会低于人类。

第二节 家畜遗传病及先天性异常的发生概况

尽管人类遗传病的研究和防治愈来愈引起人们的重视，医学遗传学已成为遗传学中最活跃的领域之一，研究成果层出不穷。但是由于种种原因，对家畜遗传病的研究还不普遍，对各种遗传病发生情况的统计很不全面，有的甚至在生下死胎、畸胎或活产的异常幼畜时未作任何记载，我国家畜遗传病研究仍处在零星的、自发的阶段。因此，全面介绍家畜遗传病的发生概况还十分困难。还需要指出，由于对家畜遗传病的研究还处于起步阶段，因此文献中关于遗传病发生率的报道往往与先天畸形没有严格区分。前面的论述已经指出，先天畸形不一定是遗传异常。我们这里介绍的也只能是家畜遗传病与先天性异常混在一起的概况。

关于各种家畜的遗传病和结构异常的总发生率，Priester等（1970）曾在美国和加拿大调查了13个研究机构的137717头家畜，其中有异常者为6455头，占总数的4.69%。在被调查的动物诊所就诊的全部动物中，狗的异常占63%。但在各种动物中，异常率最高的是猪，其次是狗、马和牛，最低的是猫。在6455头结构异常或器官缺损的家畜中，4.45%的个体同时具有两种缺陷，0.37%的个体同时具有三种缺陷。

牛的遗传病及先天缺陷研究得最充分，Horst等（1989）总结了牛的遗传病及先天缺陷共171种，其中至少一半以上已查清了遗传方式，在犍牛中的发生率为0.2—3.0%，其中40—50%在出生时即死亡，仅小部分先天缺陷初生时不明显。牛的最常见的遗传缺陷涉及到骨骼、中枢神经和肌肉系统，骨骼系统的缺陷比内部器官缺陷易于发现，因而最常见。

绵羊中已发现的遗传异常及先天性缺陷至少在88种以上（Dennis, 1979），主要的受损器官及发病率为：肌肉与骨骼系统55.4%，消化器官12.7%，心血管系统9.7%，泌尿生殖器官8.0%，中枢神经系统6.0%，感觉器官3.5%，皮被系统3.2%，内分泌系统1.5%。在澳大利亚西部早产的羔羊中，先天性缺陷高达36.6%。

猪的遗传缺陷及先天性异常的发生率约为3%，如澳大利亚的一个有2800头母猪（长白

×大白)的集约化猪场内,遗传缺陷及先天性异常的发生率为2.9%,有17.4%的窝受到影响(Mulley等,1984)。各器官系统的主要缺陷及发生率为:肢缺损(肌原纤维发育不良、关节弯曲、肢残缺、多趾、畸形足等)47.4%,胃肠道缺损(肛门闭锁、肠闭锁)11.1%,循环系统缺陷(贫血、心肥大、门脉管闭锁等)7.0%,头部缺损(裂腭、舌肥大、颅裂、下颌过短等)6.5%,神经系统缺陷(脑萎缩、脑积水、脑疝等)4.2%,体壁缺损(脐疝、膈疝、腹股沟疝等)3.6%,隐睾14.76%,无尾及尾畸形2.85%,上皮缺损1.81%,脊柱弯曲及歪颈0.78%。

作者等(1988)曾对湖南省16个猪场的1394头母猪及其19204头仔猪的遗传病发生率进行了调查统计,其总发生率为3.0150%(未包括内翻乳头),详见表1-1。

表1-1 猪的遗传疾患发生情况
(施启顺等,1988)

种 类	特 征	头 数	发生率(%)
独眼喙状鼻	俗称“象鼻猪”	4	0.0208
脑水肿	脑外积水	2	0.0104
先天性震颤	俗称“抖抖病”	29	0.1510
前肢强直	膝关节强直	82	0.4270
曲 肢	前膝弯曲	11	0.0573
脊柱弯曲	背脊弯曲呈S形	3	0.0156
多 趾	“五爪猪”	5	0.0260
下颌缺失		5	0.0260
后肢麻痹		4	0.0208
肛门闭锁		64	0.3333
隐 睾	包括单侧及双侧隐睾	29	0.1510
性畸形	包括多种类型间性	73	0.3801
脐 疝		25	0.1302
阴囊疝		217	1.1300
妊娠期长	妊娠期在120天以上	11	0.0573
无眼球		5	0.0260
骡 足	单 蹄	1	0.0052
羊毛状毛		2	0.0104
旋 毛		7	0.0365
合 计		579	3.0150

上述资料可大体反映家畜遗传病发生的一般情况,但在某一特定地区、特定单位可能有很大不同。例如, Giessen 大学遗传病学研究所的一项报告指出,牛的中枢神经系统发育异常占全部异常的30.4%,这些中枢神经系统异常包括:无脑畸形21例,脊柱裂70例,脑水肿及脑穿通畸形201例,脑膜脑疝26例, Arnold-Chiari 综合征 21 例,无嗅脑及无下颌畸形 6 例,脑过小 7 例,脑回及组织错乱异常15例,小脑异常20例,脊柱异常43例,无尿—无眼综合征10例,短脊柱97例。87.5%的病例伴有其他器官的缺陷,仅12.5%为单一性异常。

第三节 研究家畜遗传病的意义

家畜遗传病研究目前仍处在起步阶段,有计划地控制遗传病还未提到应有地位,这种情况的出现除了因某些客观条件限制外,与我们对研究家畜遗传病的意义了解不多是有关系的,因此,有必要谈谈研究家畜遗传病的意义。

研究家畜遗传病至少有以下几方面意义:

(一) **净化系谱,提高家畜品质** 我国各地都在潜力培育猪、牛、羊、禽等家畜家禽品种、品系,家畜遗传病的出现不仅干扰选择进展,而且影响品种、品系质量。不难想象,如果一个新培育的品种、品系中还经常出现遗传病或缺陷,被遗传病所困扰,这个品种、品系的种用价值将会受到何等的影响!所以,在育种计划中一般都将排除遗传缺陷作为重要内容之一,在选种时将“无遗传缺陷”作为先决条件之一。但是,如果我们对各种遗传缺陷的遗传规律了解不多,了解不透,那么,排除遗传缺陷的措施就成了无的放矢。我国有些新培育品种、品系中仍不断出现遗传病和遗传缺陷,有的品种内翻乳头、阴囊疝还较严重,不能不说是个教训。家畜育种是项耗资费时的系统工程,为了保证育种质量,有必要与育种工作同步,加强对遗传病的研究,做到净化系谱,提高种畜质量。

(二) **排除遗传病危害,提高畜牧生产水平** 遗传病对畜牧生产的危害是十分明显的,已经知道,不少单基因遗传病属于致死缺陷,往往使患畜在胚胎期或生后不久死亡。即使不属于致死性的遗传病,一般也表现为结构或机能异常,影响生长发育,影响产量。染色体病大多可致死胎、不育或畸形,也严重影响畜牧生产。我国有些地方猪种排卵数很高,但死胎多,影响了产活仔数,死胎的原因虽然是多方面的,但遗传致死是个重要原因。因此,控制遗传病,减少遗传病的危害,可使畜牧生产水平得到进一步提高。

杂种优势利用是目前提高畜牧生产水平的一个重要措施,为了做好这项工作,我国每年都从国外引进不少种畜,过去由于忽视了遗传病控制,在引种时,有时把一些有遗传病的个体或遗传缺陷基因以及染色体畸变的携带者也引进来了,这些不良基因或染色体畸变经过一段时间扩散,在我国畜牧生产中造成了一定危害。因此,提高对遗传病的认识,在引种时做好遗传病检测工作,也是提高畜牧生产水平的环节之一。

(三) **家畜遗传病研究成果可作为人类遗传病的动物模型** 人类的遗传病研究已被作为提高民族素质的重要措施而受到极大重视,但是,人类的遗传病研究受到许多条件的限制,如不能人为地培育纯系及进行人工复制试验;世代间隔长,不易进行观察;子代数目少,不利于遗传统计分析。动物模型研究可在一定程度上弥补这些缺点。现已知道,大部分人类遗传病都可在动物中找到对应的疾病。因此,家畜的遗传病研究可作为人类遗传病的动物模型。详见表1-2。