

一例原发性夜盲家系的遗传学研究

阎玲 张让 雷振海

(兰州军区军医学校解剖教研室, 730020)

原发性夜盲是指仅有先天性夜盲而无眼底改变的一种遗传性眼病。Nettleship 将本病分为两种类型: 第一类视力及眼底均正常, 遗传方式为常染色体显性遗传(AD)^[2], 又称 Nougaret 型。第二类除自幼夜盲外, 常伴有近视, 有时有眼球震颤及轻微眼底改变, 遗传方式为性连锁隐性遗传(XR)^[1]。我们在遗传学调查时, 发现一例连续 4 代 15 例患者的 Nougaret 家系, 现报告如下。

(一) 家系调查

先证者蔚某, 女, 28 岁, 汉族。自幼在无月光夜晚或在白天走进一黑暗的地方不能看见周围的物体, 无论在黑夜或弱光下停留多久情况

均无改善。曾服维生素 AD 治疗无效。除同胞中三个姐姐均有类似情况外, 家族中自祖父始共有 15 人患病(见图 1)。家族成员无其它遗传病可追溯。体检未见异常, 染色体正常。

(二) 眼部检查

视力: 左 1.5、右 1.5。色觉检查正常。视野无狭窄, 暗室内无眼球震颤。眼底检查: 屈光间质清晰, 视网膜正常, 视乳头呈圆形, 黄斑区中心凹反射正常, 无水尾氏现象。YJS-II 型夜间视觉检查仪检查: 快速暗适应时间, 2 分钟内未发现视标。微光近视力异常。视觉电生理检查: EOG 正常, ERG 右眼 b 波较低 $b/a = 1.62$, 左眼以 a 波为主, b 波极低 $b/a = 1.17$;

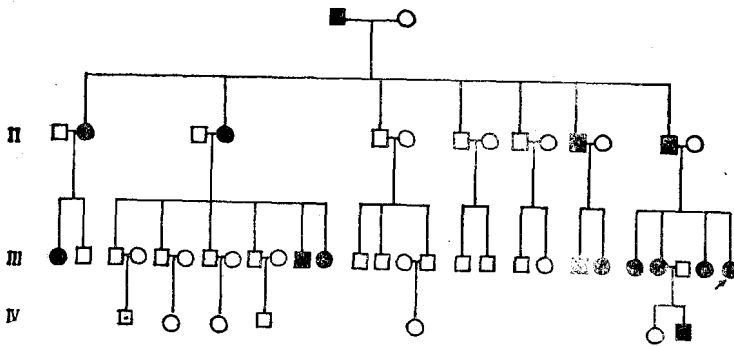


图 1 一例原发性夜盲家系

P-VEP、F-VEP 存在, 未见异常, 视电结果: ERG b 波较 b/a 比低于正常。

(三) 此家系的系谱特点

(1) 患者的双亲有一方是患者, 双亲无病时子女表现正常。(2) 此家系中患者与随访人数之比为 15/37, 接近于 AD 的 1/2 理论值, 明显高于 AR 的 25% 及多基因遗传的 <10% 理论值。(3) 男女发病机率基本相等, 其比例为 9:6。无交叉遗传现象。(4) 连续各代均有患

者出现。上述情况表明, 该家系的遗传方式为常染色体显性遗传, 与国外报道相符。

参 考 文 献

- [1] 李鑫等: 1966. 中华眼科杂志, 13: 247.
- [2] Francois, J: 1961. In: Heredity in Ophthalmology. St. Louis, Mosby, p. 382.

Yan Ling et al.: Study on Genetics of a Family of Essential Night Blindness

本文于 1990 年 10 月 31 日收到。