

面肩肱型进行性肌营养不良症一例大家系调查报告¹⁾

宋国璋²⁾

(陕西省黄陵县医院)

进行性肌营养不良症 (progressive muscular dystrophy) 是一种家族性遗传性疾病。常见假性肥大型(Pseudohypertrophic), 面肩肱型

(Landouzy-Dejerine) 实属罕见。Morton¹⁴⁾ 估计后者占出生者的 4/百万, 占生存者的 2/百万。Tyler¹⁵⁾ 曾报告一大家系中 150 人受累, 传

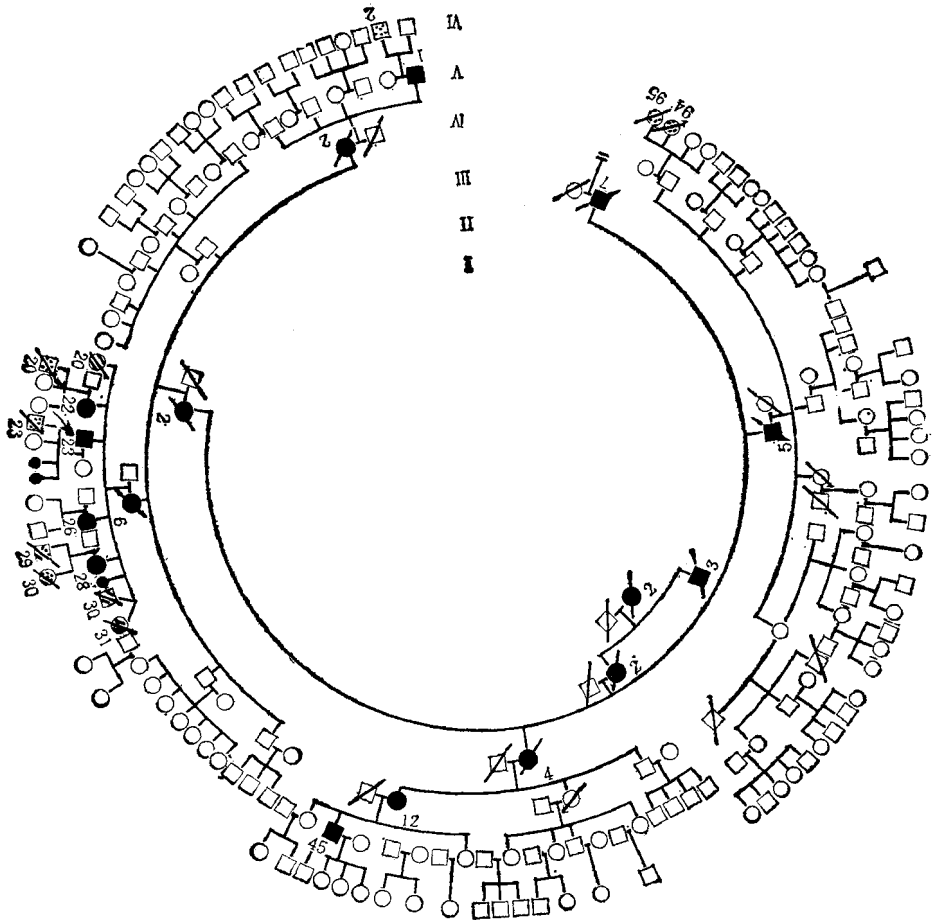


图1 家系图谱

□○ 正常男女	☒☒ 已死亡者	⊗ 先天性疾病	▲ 先证者	△ 双卵双生	⊖ 婚后未育
■● 患者男女	⊗ 早产	● 流产	△ 流产		

递了6代。1985年3月,笔者在陕西发现一例面肩肱型进行性肌营养不良症的大家系,分布在黄陵和洛川两县境内,现报告如下。

Song Guozhang: A Large Kindred of Landouzy-Dejerine Type Progressive Muscular Dystrophy

1) 本文承哈尔滨医科大学李璞教授审阅,特此致谢。

2) 现在陕西省咸阳市医院工作。

本文于1986年1月17日收到。

绘制先证者的家系图谱。详查现存患者并追询已故患者,对其他成员进行一般的查询。依据病史、症状、体征和家系分析等确定诊断^[1,2]。

实验结果

6代209人(男103人,女103人,性别不详者3人)中,发病16人(男6人,女10人)。现存175人(男87人,女88人)中,发病7人(男3人,女4人),见于IV、V两代(图1)。

先证者(V-23),男,31岁。15岁始两眼睑闭合无力,面、肩、肱、股部亦相继发生无力并消瘦,迅速丧失劳动力。查体:摇摆步态,瞪眼,唇厚略外翻;面肌萎缩,不能表情,发音无拖腔;扁平胸,翼状肩胛及蹼颈样征,不能耸肩;足下垂,腰椎前凸,肢体近段消瘦,肌力减退;体重38公斤(图2)。肌电图检查:呈肌源性病肌电图,提示进行性肌营养不良(面肩肱型,编号0000667)。病理检查:(左肱二头肌)少许横纹肌,肌纤维较细。横纹结构不清,并见一些纤维结缔组织及脂肪组织(编号73311)。染色体检查:核型为46,XY(片号A1234)。其子系无脑儿(VI-23)。其同胞中,V-22之子患先天性心脏病(VI-20);V-28早产畸形儿两次(VI-29系开放性神经管畸形,并右前臂缺如,VI-30系先天性肌营养不良)。其姨母(IV-12)和姨表兄(V-1、V-45)均已丧失劳动力。

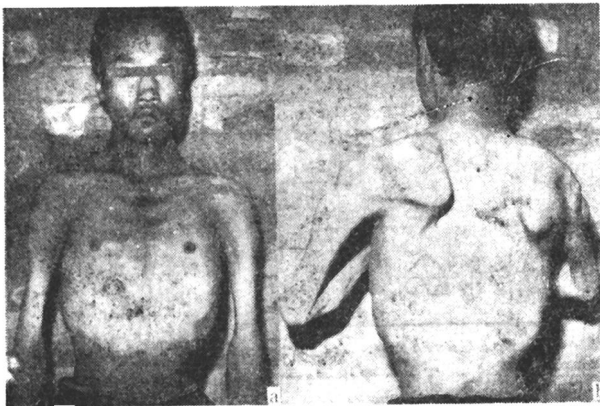


图2 先证者
a. 正面; b. 背面。

面肩肱型进行性肌营养不良症,通常系常染色体显性遗传。其再发风险率高,致残率高,对社会人口素质危害甚大。目前尚无可供普遍进行产前诊断和发病前诊断的方法及理想的防治措施,只能着手于现症患者,故应及时发现病人,并做好宣教工作,指导婚姻和优生。

笔者发现之家系遗传病的发病特点是:(1)一般在10岁后隐匿起病于面部,此后陆续累及肩、肱、股部,30—40岁(女性稍晚)丧失劳动力,最后残废,不能自理生活;(2)发病呈慢性进行性和对称性;(3)具有相似面容和相似体态;(4)无瘫痪,智力和寿命无异常。其遗传特征是:(1)男女均可发病;(2)病人的亲代中,都有一方患本病(其母);(3)亲代无病时,子代都不发病;(4)连续发病,无隔代遗传现象(VI代尚未到发病年龄,目前亦无病象),符合常染色体显性遗传。该家系内发病率为16/137,无近亲婚配。因传代久远,对于致病基因的起源,是由I-2本身的基因突变所引起,抑或由其上代传递而来,已难确定。

值得注意的是:(1)该家系内仅见单纯的母系遗传。父系竟无一人传递本病,这一现象应属其固有的遗传特征,抑或因调查仅局限于一个家系而出现的偏倚;(2)V、VI代中出现多种先天性疾病(V-94、V-95患白化症,V-1、VI-2系多指畸形,VI-20、VI-23、VI-29、VI-30已如前述)及早产和流产,是否与该家族性遗传病有内在联系,这两个问题均值得进一步探索;(3)近代的女性患者仅见于IV-6以下的小家系中,亦即高发病区,继续遗传的可能性极大,为预防的重点。对于V-1、V-45之子代的发展情况,亦应动态观察。

建议:根据常染色体显性遗传规律和优生学原则^[3],结合该家系分析,认为该家系中所有患本病者,均应禁止生育;其子代均须晚婚,并于婚前接受医学遗传学和临床学检查。以期在VI—VII代之间消灭该病致病性基因的传递,至VII代完全杜绝遗传病儿出生,从此终止本

病的传递。

参 考 文 献

- [1] 上海第一医学院《实用内科学》编写组: 1984。实用内科学(第7版), 人民卫生出版社, 第2597—2598页。
[2] 李璞等: 1982。医学遗传学纲要(第1版), 人民卫生

- 出版社, 第132页。
[3] 肖永义: 1985。大众医学, (5): 25。
[4] Morton, N. E.: 1959. *Amer. J. Hum. Genet.*, 11: 360—379。
[5] Tyler, F. H. and C. S. Chung: 1950. *Ann. Intern. Med.*, 32: 640—660。

高血压症的多基因遗传分析

张鹤年 胡诞宁

(上海利群医院) (上海遗传学会多基因病协作组)

高血压病是一种常见病, 它严重地威胁人类的寿命。对高血压与遗传的关系, 以及高血压的遗传方式, 迄今尚无定论^[1-4]。高血压病的患病率与年龄有关, 因此为遗传分析带来了很大困难。为此, 作者根据1979年我国修订的高血压诊断标准, 对101例高血压患者的家属共700人进行了调查, 并以同样年龄组的群体患病率作对照, 应用多基因遗传的阈值模式理论进行分析, 并计算了遗传度。

对象与方法

本文调查对象为上海市利群医院高血压专科门诊患者, 根据符合上述诊断标准的先证者, 除详细询问病史外, 并作胸透、眼底、尿常规、心电图等检查。确诊为原发性高血压病, 排除了继发性高血压的可能。

对家属调查采取询问与检查相结合的方法, 了解其父母、兄弟姐妹、子女、祖父母、外祖父母、伯、叔、舅、姨和姑有无高血压病, 对不能确定者作进一步检查。包括测量血压及其他检查(见上), 按照上述标准作出或否定高血压病的诊断。

在随访中, 能合作并能作出较完整的家系调查者共101例, 其中包括15—75岁的各级亲属700人。对15岁以下与75岁以上者, 由于缺乏同年龄群体患病率对照组, 故不列入统计范围。

结 果

(一) 父母 101个先证者的父母中能作出确切判断者共160例, 有70例为高血压病者, 占43.8%(q), 160例平均年龄为59.7岁。上海市高血压研究所群体调查相应年龄组的群体患病率为28.0%(p), q/p为1.56。

(二) 兄弟姐妹 101个先证者的兄弟姐妹中, 能作出确切判断的共228例。有64例为高血压病者, 占28.1%(q), 平均年龄为43.7岁。同年龄对照组的群体患病率为10.5%(p), q/p为2.68。

(三) 子女 101个先证者的子女中, 能作出确切判断者共237例, 有27例为高血压病者, 占11.4%(q), 平均年龄为25.2岁。同年龄对照组的群体患病率为3.5%(p), q/p为3.26。

(四) 祖父母与外祖父母 101个先证者的祖父母与外祖父母中, 能作出确切判断的共18例, 有7例为高血压病者, 占38.97%(q), 平均年龄为57.1岁(部分已病故, 此指死亡时的年龄)。同年龄对照组的群体发病率为24.5%(p), q/p为1.5%。

(五) 伯、叔、舅、姨、姑 101个先证者的伯、叔、舅、姨、姑中, 能作出确切判断的共57

Zhang Henian et al.: Polygenic Inheritance Analysis of Hypertension

本文于1985年10月14日收到。1987年1月修回。