

# 一个中指短指畸形家系的遗传学调查

苏润汉 张淑静

(山西省运城地区复员军人精神病院)

谢继良 王桂香 伍当瓦 黄丽坤 邵加伟

(山西省闻喜县科委情报处)

(山西省太原市精神病院)

我们在山西省绛县发现了一个中指短指畸形的汉族家系,与文献报告不同<sup>[1,2]</sup>。现将遗传学调查结果报告如下。

## (一) 家系资料

先证者边××,男,42岁,因患精神分裂症来诊住院。治疗中发现其双手中指短小畸形,

经家系调查,母系正常,父系5代82人中(现存71人,直接检查56人,余为间接了解),有中指短指畸形5例(1例合并6趾),先天性手指隆屈不展畸形2例,先天性手指歪斜畸形5例。共12例,现存9人,其中女性3人(图1)。

据先证者之母 II<sub>6</sub> 介绍, I<sub>1</sub> 是已知最早的双

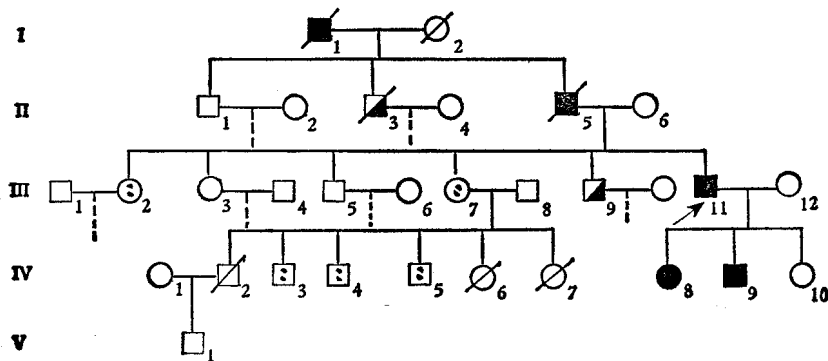


图1 一个中指短指畸形的汉族家系

- 男女中指短指畸形
- - ○ 后代均正常
- ▣ 男性掌指隆屈不展畸形
- ▣ ⊙ 男、女手指歪斜畸形
- ⊘ 死亡者
- ↗ 先证者

手中指短指畸形者, II<sub>3</sub> 是已知最早的手指隆屈不展畸形者,其婆母 (I<sub>2</sub>) 及本人家系中无此类畸形者。由此证实,该家系的致病基因来自 I<sub>1</sub>。

## (二) 临床表现

纵观家系病史,其畸形可综合为4个症状和类型。

1. 中指短指畸形 此症5例,现存3例,其中1例(女)合并6趾畸形。中指短指畸形有单手和双手之别。畸形手中指均短2—3厘米,

X线检查,中指第二节指骨与第一节指骨融合,关节消失(个别病例中指关节正常),小指末节向内侧弯曲(图2),对握功能较差。

2. 中指短小合并6趾畸形 此症1例 (IV<sub>8</sub>),表现为双手中指短指畸形,合并左足小趾第一趾骨旁生出第六趾(图3),影响行走及穿鞋。

3. 手指隆屈不展畸形 此病2例,现存

表 1 中指短指畸形患者的皮纹学观察

观察对象	人数	斗形纹	TRC		a-bTRC		atd 角				右手猿线
							男		女		
							左	右	左	右	
患者	3	75%	男 165	女 220	男 71	女 78	46°	40°	50°	48°	100%
正常者	3	75%	155	118	77.5	82	50.5°	54°	40°	40°	66%
对照	1040	50.86%	148.80	138.46	38.052	38.046	39.11°		39.92°		15.87%

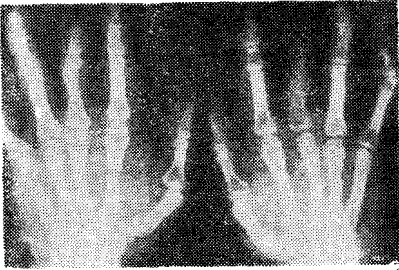


图 2 先证者双手中指短指畸形的X线照片

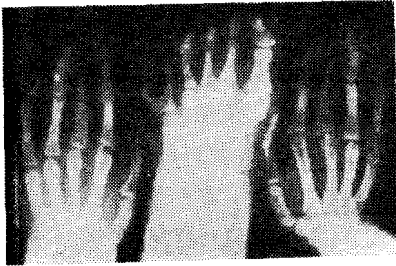


图 3 IV<sub>6</sub> 双手中指短指合并左足 6 趾畸形的 X 线照片

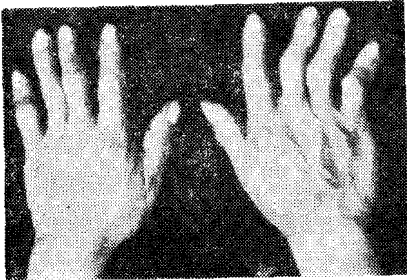


图 4 III<sub>6</sub> 隆屈不展畸形的双手

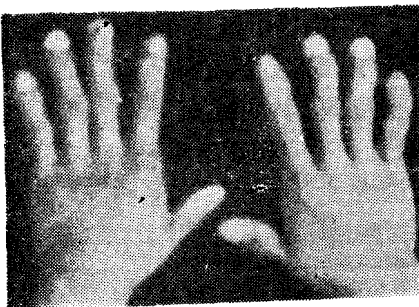


图 5 IV<sub>6</sub> 歪斜不正畸形双手

1 例。患者手指骨向掌心屈曲，不能伸直展平，双手第 3—5 指的二、三节指关节向尺侧弯曲 20—30°，左小指二、三节指关节消失(图 4)。

4. 手指歪斜不正畸形 此症 5 例。患者中指、无名指及小指第二、三节指骨歪斜不正，手掌发育小(图 5)，对握能力差。

### (三) 皮纹学观察

对中指短指畸形患者 3 人和家系中正常者 3 人进行了观察(表 1)。无论是患者还是亲属中的正常者，其皮纹均与正常值相差较大<sup>[3,4]</sup>。

### (四) 染色体检查

对 6 例患者进行了外周血淋巴细胞染色体核型分析，均未见异常。家系中无近亲结婚史。除先证者患精神分裂症外，其他成员无精神分裂症及癫痫等疾患。

### (五) 遗传方式分析

分析系谱资料，可以看出如下特点。(1)表型正常的夫妇，其后代全部正常；(2)夫妇一方畸形的，子女中出现畸形者(III<sub>1-2</sub> 例外)，在 III、IV 代中，均传男又传女，但女性出现变异(III 代的女性出现手指歪斜不正，IV 代的女性患者合并 6 趾畸形)，可见这些畸形是不断演变的；(3)中指短指畸形者都是直接遗传的，与性别无关，男女均可患病；(4)家系中无近亲结婚史。

根据以上几点可以看出，该家系手指畸形的遗传方式符合常染色体显性遗传的规律。

### 参 考 文 献

- [1] 肖坤则等：1981。中华医学杂志，61(12)：758。
- [2] 陈良忠等：1981。同上，61(12)：782。
- [3] 张海国等：1981。遗传学报，8(1)：27—35。
- [4] ——：1982。同上，9(3)：220—227。