

一个短指(趾)少指(趾)节畸形家系的调查

余朝文

廖明健

(湖南省怀化师专生物系, 怀化 418008)

(湖南省会同县委办公室, 会同 418300)

摘要 本文报道了一短指(趾)少指(趾)节畸形苗族家系的调查结果。该家系中患者双手、双足第一指(趾)近节指(趾)骨变短粗, 第二、三、四、五指(趾)中节指(趾)骨缺如, 属于遗传性短指(趾)畸形的 Bell A-1 型。患者手纹与贵州正常苗族人有较大差异。该家系父系正常, 母系 4 代共调查 75 人, 发现患者 22 人(男 13 人, 女 9 人)。系谱分析表明, 该畸形属常染色体显性遗传。

关键词 短指(趾)畸形, 家系调查, 常染色体显性遗传

Survey of a Brachydactyly Family

Shc Chaowen

(Biology Department, Huaihua Teachers' College, Hunan 418008)

Liao Mingjian

(Office of Huitong County Party Committee, Hunan 418300)

我们在湖南省会同县、靖州县及贵州省天柱县境内发现一个短指(趾)少指(趾)节畸形苗族家系, 其表现与国内已报道的短指(趾)畸形家系不同⁽¹⁻⁴⁾。现将遗传学调查结果报道如下。

1 家系资料

先证者吴×(Ⅲ-15), 男, 23 岁, 学校体检发现其双手、双足短指(趾)少指(趾)节畸形。家系调查发现, 其父系正常, 母系 4 代均有患者。共调查 75 人(现存 64 人, 直接检查 52 人, 余为间接了解), 发现患者 22 人, 其中男性 13 人, 女性 9 人(图 1)。Ⅱ-2 两次婚配的后代情况, 因居住很远而未能调查。Ⅰ-1 是已知最早的短指(趾)少指(趾)节畸形患者, 因此家系中的致病基因来自于他。经调查, 患者家系中无近亲结婚史。

2 临床表现与手纹观察

详细体检了 10 例患者(Ⅱ-10, Ⅲ-2, 13, 15, 28, 30, 39, 40, 41, Ⅳ-6), 并对先证者进行了 X-线照片检查。先证者双手第一指近节较正常人短, 指掌关节灵活, 指关节灵活性稍差, 远节不能与近节垂直。第二、三、四、五指明显可见两节, 远节均可对掌, 除左、右手第三指具两条指褶线外, 其他各指均为单一指褶线。右手长 15.4cm, 其中指长 5.5cm; 左手长 15.3cm, 其中指长 5.4cm, 左右手稍不对称。中指长与手长之比为 35.4%(左右手平均)。双足第一趾两节, 近节短于正常人, 趾关节灵活性稍差, 远节不能与近节垂直。第二、三、四、五趾明显两节, 趾关节灵活性差。双手、双足各指(趾)指(趾)甲如常。手能灵活对握, 只是从事精细劳动的能力较差。与正常同胞相比, 身体稍偏矮(身高 163cm)。除上述症状外, 先证者无其他并发病症, 智力正常。X-线照片检查(图 2): 双手第一指有指骨二节, 近节指骨短粗; 第二、三、四、五指中节指骨缺如, 远节指骨近端呈骰状膨大, 其长度平均 2.3cm, 较正常人长。右手第二、三指指关节间隙小, 远节指骨向桡侧稍有错位, 左手无此症状。双足第一趾有趾骨二节, 近节趾骨短粗; 第二、三、四、五趾中节趾骨缺如, 远节趾骨近端

较正常膨大。

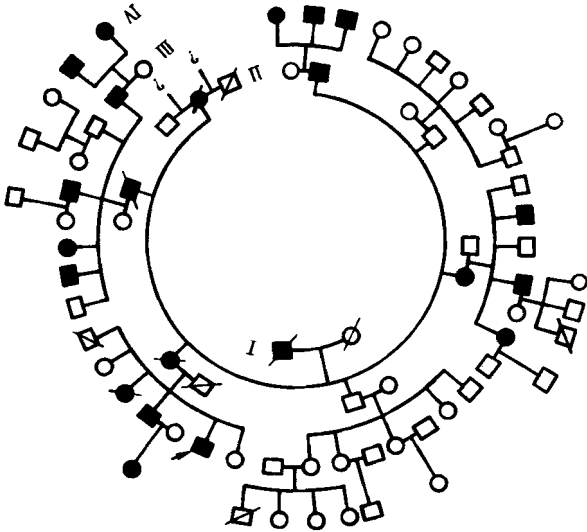


图1 一个短指(趾)少指(趾)节畸形苗族家系

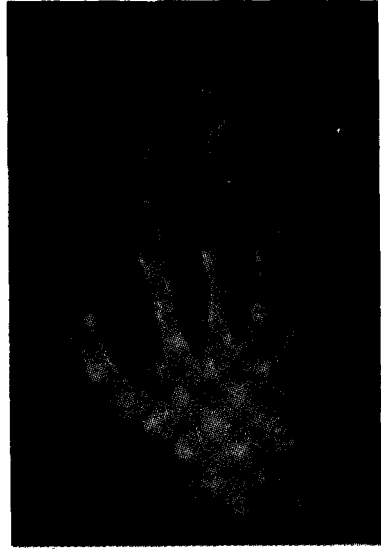


图2 先证者(Ⅲ-15)右手X-线照片

所检查的其他病例的症状与先证者相似, 稍有变异。中指长与手长之比为 35—38%, 手指指褶线一条或两条, 各病例不完全一样, 但各病例双手第五指均具单一指褶线。有些病例第二指(Ⅲ-41)、第三指(Ⅱ-10、Ⅲ-13、30、39、40、41)、第四指(Ⅲ-39、40)外形似有三节, 但仅有一指关节, 这是由于远节指骨近端过度膨大所致。有些病例手指从指关节处向桡侧或尺侧或掌面屈弯: Ⅲ-13 右手第三指稍弯向尺侧; Ⅲ-39 右手第二、三指稍弯向尺侧, 双手第四指稍弯向桡侧; Ⅲ-41 双手第二指向尺侧稍弯, 右手中指稍弯向掌面, Ⅲ-28、30、40 双手第四指稍弯向桡侧。

用油墨法对家系中 8 例患者(Ⅱ-10、Ⅲ-2、13、15、28、30、40、41)进行了手纹分析。手指花纹: A、L、W 分别占 23.75%、51.25%、25%, TRFC = 77.88 ± 44.93 , atd 角 = $41.72 \pm 3.63^\circ$, TPD = $13.99 \pm 2.11\%$, a-bTRC = 41.81 ± 4.11 。掌褶纹: 正常型、通贯型、叉贯型分别占 6.25%、18.75%和 75%。 χ^2 或 t 检验表明, 除 atd 角和 a-bTRC 外, 患者的指纹和掌纹其他参数与贵州正常苗族皮纹参数⁽⁵⁾ 有显著或高度显著差异。

3 遗传方式分析

从系谱分析知: 患者的双亲之一是患者; 双亲无病, 子女中不出现患者; 患者同胞中约有一半是患者; 男女患病机会接近均等; 连续 4 代都有患者。可见此畸形属常染色体显性遗传。从病症表现看, 此家系基本符合遗传性短指(趾)畸形的 Bell A-1 型⁽⁶⁾。

参 考 文 献

- (1) 苏润汉等, 1984. 遗传, 6(5): 37—38.
- (2) 陈敬焕等, 1983. 遗传, 5(4): 36—38.
- (3) 王守诚等, 1989. 遗传, 11(3): 32—33.
- (4) 陈良忠等, 1981. 中华医学杂志, 61(12): 782—783.
- (5) 吴立甫等, 1983. 遗传, 5(6): 33—37.
- (6) Fitch N, 1979. J. Med. Genet., 16(1): 36.

本文于 1995 年 10 月 19 日收到, 1996 年 4 月 23 日修回。