

特发性脊柱侧弯 2 例的家谱分析

袁元杏^① 刘尚礼 符丹

(中山医科大学孙逸仙纪念医院骨科; 广州, 510120)

主题词 脊柱侧凸/病因学; 脊柱侧凸/遗传学; 系谱

中图分类号 R 682.3

自 1996 年 4 月至 1997 年 3 日我们收集到有明显家庭倾向的特发性脊柱侧弯 2 例, 进行 3 家谱分析, 报告如下。

1 病例资料

例 1: 吴伟超, 男, 15 岁, 因发现两肩不平 2 年多于 1997 年 3 月入院, X 线照片显示脊柱侧弯, COBB 角 60°。诊断为特发性脊柱腰段左侧弯, 4 代家谱如图 1。

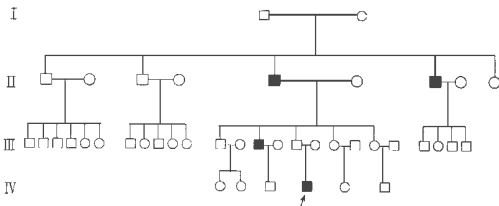


图 1 例 1 脊柱侧弯系谱

Fig. 1 A scoliosis pedigree of the patient 1

■ male patient □ normal male ● female patient ○ normal female ↗ propositi

例 2: 张爱玲, 女, 20 岁, 1996 年 4 月入院, X 线照片显示脊柱胸段右侧弯, COBB 角 55°, 3 代家谱如图 2。

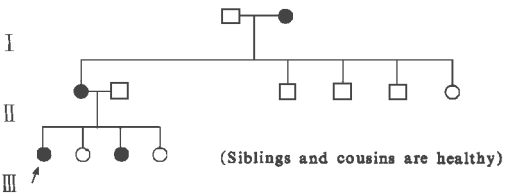


图 2 例 2 脊柱侧弯系谱

Fig. 2 A scoliosis pedigree of the patient 2

■ male patient □ normal male ● female patient ○ normal female ↗ propositi

2 讨论

病有遗传性, 以显性或多基因遗传方式遗传。1973 年, Riseborough^[2] 报告 207 例, 支持本病多基因遗传的假说。此后, Cowell^[3] 调查了 509 对父母及 1 组无选择性 110 例脊柱侧弯患者, 认为本病是显性遗传异常。本文报告 2 例, 1 例调查 4 代家谱共 42 人(其中子女 31 人), 发病 4 人, 发病者均是男性, 其中第 1 代曾祖父母无发病, 第 2 代祖父及叔父共 2 人(2/5)发病, 第 3 代只有叔叔 1 人(1/20)发病。第 4 代 6 个堂兄弟姐妹中仅先证者 1 人(1/6)发病。另 1 例调查 3 代家谱共 12 人(先证者姨姨及舅舅的子女人数欠详, 但否认有病), 发病 4 人, 发病者均是女性, 第 1 代外祖母 1 人发病, 第 2 代母亲 1 人发病(1/5), 第 3 代 4 个兄弟姐妹中有 2 个发病(2/4)。本报告的 2 例有一显著特征是家族中多人发病, 但综合 2 例家谱分析, 发病者或男或女在各自家谱中呈纯性表现, 性连锁显性或隐性遗传以及限性遗传或从性遗传显然不可能; 常染色体隐性遗传亦不可能, 因例 2 例中有连续遗传现象; 至于常染色体显性遗传, 应有连续遗传现象, 但在例 1 中若有特定环境因素影响以致显性致病基因外显不全, 亦有可能表现为隔代遗传。关于多基因遗传, 发病率应低于 1/4, 且随着亲属级别的降低, 发病风险应随之不断下降, 由于资源有限, 本遗传方式亦不能排除。作者认为, 本病是有遗传倾向的, 以常染色体显性或多基因遗传方式遗传可能性大。至于为何家系中或男或女发病, 有待探讨。

参 考 文 献

- 1 Wynne D R. Familial(idiopathic)scoliosis: a family survey. J Bone Joint Surg(British), 1968, 50(2): 24
- 2 Riseborough E J, Wynne D R. A genetic survey of idiopathic scoliosis in Boston, Massachusetts. J Bone Joint Surg(Am), 1973, 55(7): 974
- 3 Cowell H R, Hall J N, Macewen G D. Familial patterns in idiopathic scoliosis. J Bone Joint Surg(Am), 1969, 51(9): 1236

(1997-12-24 收稿 1998-04-15 修回)

1968 年, Wynne^[1] 报告 180 例特发性脊柱侧弯, 认为本