

一个并指(趾)缺指(趾)家系的遗传分析

罗桐秀,李石旺,王晓,许名宗,黄煌

(郴州医学高等专科学校,湖南郴州 423000)

摘要:本文报道一个并指(趾)缺指(趾)家系。该家系2代4人患有并指(趾)缺指(趾),同时伴有掌(跖)骨缺少。经过遗传分析,认为该畸形属常染色体显性遗传。

关键词:并指(趾);缺指(趾);掌(跖)骨缺少;家系;常染色体显性遗传

中图分类号:R394

文献标识码:A

文章编号:0253-9772(2003)04-0391-02

The Genetic Analysis of a Family with Syndactyly and Adactylysm

LUO Tong-Xiu, LI Shi-Wang, WANG Xiao, XU Ming-Zong, HUANG Huang

(Chenzhou Medical College, Chenzhou 423000, China)

Abstract: A family with syndactyly and adactylysm was reported in this paper. There are four sufferers, suffering from syndactyly and adactylysm, with the lack of metacarpus and metatarsus in two generations. According to genetic analysis, this disease is caused by autosomal dominant inheritance.

Key words: syndactyly; adactylysm; lack of metacarpus and metatarsus; pedigree; autosomal dominant inheritance

资料检索显示,关于并指多指的报道较多^[1,2],但并指(趾)伴缺指(趾)和掌(跖)骨缺少的报道极少。作者发现一家系有4人患有并指(趾)缺指(趾)和掌(跖)骨缺少。现报道如下。

1 研究对象和方法

1.1 研究对象

研究对象来源于一山区小镇的一户村民。

1.2 研究方法

对患者家系进行家系调查和分析,观察患者症状,并对手掌和脚掌照相,X光摄影和对患者进行染色体检查。

2 家系分析及结果

2.1 先证者

先证者:女,27岁,务农,身高160cm,体重56kg,身体健康,智能正常,未发现其他器官畸形。出生后有手部和脚部畸形,从手(脚)掌开始向指端分左右两部分,外形像鸵鸟足,有人称其为鸵鸟人。经X光摄影照片检查,发现畸形主要是指(趾)骨融

合和指(趾)骨、掌(跖)骨缺少。左右手缺第2、3掌骨和指骨,第一掌骨及周围软组织与第4、5掌骨及周围软组织完全分开成左右两部分。拇指和第4、5指骨基本正常,第4、5指骨周围软组织融合。左脚缺第3跖骨和趾骨,第1、2跖骨间、趾骨间融合和软组织融合,第4、5趾骨间融合和软组织融合,脚掌分成左右两部分,跖骨和趾骨较短。右脚第1、2跖骨没有骨组织融合,第三跖骨留一短残骨与第四跖骨相连,其他与左脚步相同(见图1)。检查该女性患者染色体,核型为46,XX,无异常。先证者能做粗的农活,不能从事像针线活的细小工作。

2.2 家系调查

该家系(见图2)连续2代4人患有并指(趾)缺指(趾)症,同时伴有掌(跖)骨缺少。先证者的父亲(55岁)、哥哥(29岁)、弟弟(25岁)均为患者。除了父亲的左右手第4、5指没有并指外,其他症状与先证者非常相似。该家系无近亲结婚史,也无特殊致畸因素接触史。先证者的哥哥、弟弟均因手足畸形,生活贫困,未结婚生子。先证者婚后生育一正常男孩。



图 1 并指(趾)与缺指(趾)畸形

Fig. 1 Deformity with syndactyly and adactylysm

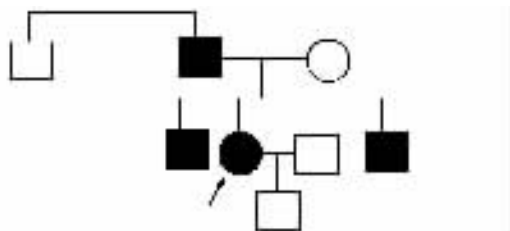


图 2 并指(趾)缺指(趾)系谱

Fig. 2 Pedigree with syndactyly and adactylysm

3 讨 论

并指是常见的手部畸形,常伴多指,但伴有掌骨、指骨、跖骨和趾骨缺少,实属罕见。杜传书将并指分为五种类型^[3],第 I 型为第 3、4 指间蹠指,足第 2、3 趾间可有蹠趾。第 II 型为并指兼多指症,手第 3、4 并指伴多指,足第 4、5 蹠趾伴第 5 趾多趾。第 III 型第 4、5 指并指症。第 IV 型为完全并指,掌骨和指均有 6 个,伴手指弯曲。第 V 型为并指伴掌、跖骨融合。该家系并指发生在第 4、5 指,左右脚第 1、2 趾骨间和第 4、5 趾骨融合,右脚第 1、2 跖骨融合,单就并指来说属于第五种类型。但该家系伴有掌骨、指骨、跖骨和趾骨缺少,应该是第五种类型的特例。根据染色体核型正常及有关文献资料,该病属于单基因遗传病。又根据两代连续出现患者(为显性遗传),父亲有病儿子有病(不是 X 连锁遗传),父亲有病女孩有病(不是 Y 连锁遗传),属于常染色体显性遗传。从脊椎动物的研究中了解到与肢体发育有关的基因有: *FGF* 基因、*Fgf* 受体基因、*WNT* 基因、*EN* 基因、*SHH* 基因、*RAR* 基因、*BMP* 基因、同源框基因及 *HOX* 基因^[4]。通过对人类典型并指(趾)多指(趾)等肢体畸形家系进行连锁分析,已确定 2q31^[5,6]、7p15-

q11(尤其是 7q36)^[7,8]是并指(趾)多指(趾)等肢体畸形基因区域。本家系表现的并指(趾)、缺指(趾)和掌(跖)骨缺少症,可能是这些区域基因改变所致,也可能另外还有一些基因改变,有待进一步研究。

常染色体显性遗传病男女发病概率相等,患者的子女再发风险为 50%,家族中正常人的子女一般不会患病。该家系先证者的哥哥和弟弟虽然是患者,但只要做好预防工作,可以结婚生育,在目前可通过产前诊断,如 B 超、胎儿镜和 DNA 检查等,诊断胎儿是否正常,然后通过选择生育,可预防患儿出生。

参 考 文 献 (References):

- [1] 岑 瑛,张文安,周宏远,等. 家族性多指、并指一家系 7 例[J]. 中华医学遗传学杂志,1999,16(4):266.
- [2] 张子峰,鲁胜武,陆锡平,等. 多指并指畸形一家系统 30 例[J]. 中华医学遗传学杂志,1999,16(2):90.
- [3] 杜传书,刘祖洞. 医学遗传学 第二版[M]. 北京:人民卫生出版社,1992,896~898.
- [4] 赵红珊. 遗传性多指(趾)畸形及相关基因研究进展[J]. 国外医学·遗传学分册,1998,21(6):322~326.
- [5] Muragaki Y, Mundlos S, Upton J, *et al.* Altered growth and branching patterns in synpolydactyly caused by mutations in *HOXD13*[J]. *Science*, 1996, 272(5261): 548~551.
- [6] Akarsu A N, Stoilov I, Vilmaz E, *et al.* Genomic structure of *HOXD13* gene; a nine polyalanine duplication causes synpolydactyly in two unrelated families[J]. *Hum Mol Genet*, 1996, 5(7): 945~952.
- [7] Tsukurov O, Boehmer A, Flynn J, *et al.* A complex bilateral polysyndactyly disease locus maps to chromosome 7q36[J]. *Nat Genet*, 1994, 6(3): 282~286.
- [8] Radhakrishna U, Blouin J L, solanki J V, *et al.* An autosomal dominant triphalangeal thumb: polysyndactyly syndrome with variable expression in a large Indian family maps to 7q36[J]. *Am J Med Genet*, 1996, 66(2): 209~215.