DOI: 10.16016/j.1000-5404.1997.06.043

的时间规律分析及处理.中国循环杂志,1993,8(6):333
2 Angelini P, Feldman M I, Lufschanowski R *et al*. Cardiac arrhythmias during and after heart surgery diagnosis and management. Prog Cardiovasc Dis, 1974, 16:469
3 任长裕,蒋振斌,王敏生等.多瓣膜替换术影响手术死亡率因素的探讨(181例经验).中华胸心血管外科杂志,1993,9(3):217
4 张德奎.风湿性心脏病瓣膜置换术后血清钾与室性心律失常的关系.山东医药,1994,34(10):12
5 贾朝相,张宝仁,朱家麟等.镁对瓣膜置换后心律失常的影响.中华心血管病杂志,1988,16(4):200

(收稿:1996-10-09;修回:1997-09-20)
(编辑 汪勤俭)

一家系6例支气管哮喘常染色体显性遗传的报道

Report of 6 cases in a family of asthma with autosomal dominant inheritance

王长征* (第三军医大学附属新桥医院呼吸内科研究所)重庆,400037

支气管哮喘具有遗传倾向已经得到普遍的赞同。但其遗传方式及机理均不完全清楚。多数人认为,哮喘是一种多基因遗传病,其遗传度在80%左右。然而,国内章冬琴等[1]报道了一个以外源性哮喘为主的常染色体显性遗传大家族,表明哮喘遗传方式的复杂性。而外源性与内源性哮喘的遗传方式也存在差异[2]。有报道内源性哮喘为一种常染色体隐性遗传病。最近我们也发现了一个常染色体显性的内源性哮喘家族,报道如下。

1 临床资料

先证者(III_6)女,22岁,汉族,未婚,从事医务工作。患者入院前1周因受凉后出现咳嗽、咳痰。用先锋霉素V等治疗后症状有所好转。2 d前因闻到别人抽香烟后出现咳嗽、喘息,服用氨茶碱稍有缓解。随后遂来我院就诊而收入院。患者平素体健无类似病史及过敏性疾病史。查体:双肺有散在的哮鸣音,其余无特殊阳性体征。实验室检查:WBC 4.3×10^4/L N:70%、L:29%、M:2%、E:1%,嗜酸性细胞绝对计数:0.044×10^9/L。IgE:250 IU/ml,肺功能(症状缓解后):FEV_1:88%(占预计值的105%)、RV/TLC 20%(占预计值的72%)、Raw:0.312(正常<0.22)、SGaw:0.92(正常>1.04)。入院后经氨茶碱等治疗症状完全缓解。

家系调查:全家系18人之中有6例哮喘,占33.3%。先证者的祖母(I_2)患有多年的哮喘现已去世。其父(II_3)14岁开始哮喘,20岁以后基本痊愈。其姑姑(II_7)16岁以后开始偶有轻度哮喘发作。其大伯(II_1)和三姑(II_5)均20岁以后发病,目前仍常有哮喘发作。II_5曾在我院住院治疗,被误诊为喘息性支气管炎。

2 讨论

从患者的家谱分析表明,该家系的致病基因显然来自先证者的祖母(I_2)。由于第2代的4人全部发病,所以I_2可能是纯合子。第2代发病者则均为杂合子。按常染色体显性遗传的规律,第3代应有1/2的人发病。但第3代的5人中仅1人发病。在第4代的2个小家庭中由于双亲无人发病,故2个子女也未发病。该家系的第1、2代均生活在农村相似的环境内。而第3、4代已进入城市工作、生活,环境有较大变化。生活、工作环境的变迁可能影响其基因的表型,导致发病上的差异。另外,该家系发病年龄均较大,而第4代(IV_1、IV_2)的年龄均还小,以后是否发病仍难肯定。该家系成员发病均在青春期和成年以后发病,哮喘发作无明显季节性,以冬、春多发。其表现倾向于内源性哮喘。II_5甚至曾被误诊为"慢性喘息性支气管炎"。先证者(III_6)的临床表现和实验室检查也倾向于内源性哮喘。遗憾的是未能作过敏原皮试和特异性IgE测定。国内卫志华等通过70个内源性哮喘家系的调查发现,符合常染色体隐性遗传的规律。国外也有类似的报道。但本报道的家系为常染色体显性遗传,提示了哮喘遗传方式的多样性及复杂性。对哮喘遗传规律的研究仍期待着更多的家系及分子遗传学的研究。

关键词 哮喘;遗传
中图法分类号 R562.25

参考文献

1 章冬琴,周永明,张根友.一个常染色体显性遗传的支气管哮喘大家族.中华结核和呼吸杂志,1989,12(5):280
2 高培松.哮喘遗传与基因调控.国外医学:呼吸系统分册,1995,15(2):73

(收稿:1996-11-20;修回:1997-09-29)
(编辑 汪勤俭)

* 王长征,男,41岁,副教授,博士

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net