DOI:10.16016/j.1000-5404.1991.02.041

4. Watanabe J, Kanamura S, Kanai K, et al. Cytochemical and biochemical glucose 6-phosphatase activity in skeletal muscle cells of mouse. Anat Rec 1986; 214(1):25
5. Teustch HF. Improved method for the histochemical demonstration of glucose 6-phosphatase activity. A methodological study. Histochem 1978; 57(2):107
6. Kanai K, Kanamura S, and Watanabe J. High and testosterone-dependent glucose 6-phosphatase activity in epithelium of mouse seminal vesicle. J Histochem Cytochem 1986; 34 (12) :1207
7. Forbes MS, Hawkey LA, and Sperelakis N. The sarcoplasmic reticulum of mouse heart:Its divitions,configurations,and distribution. J Ultrastruct Res 1985;93(2/1):1
8. Dalen H, Scheie P, Myklebust R, et al. An ultrastructural study of cryofractured myocardiac cells with special attention to the relationship between mitochondria and sarcoplasmic reticulum. J Microsc 1983; 131 (1) :35

(收稿：1989.12.04；修回：1990.12.22)

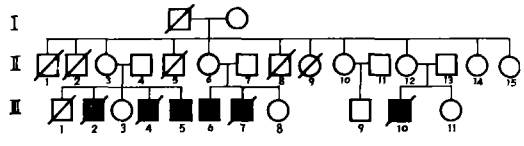
一无汗型外胚层发育不良症家系报告

李朝林（生物学教研室 遗传组）

无汗型外胚层发育不良症（anhidrotic ectodermal dysplasia）是1种比较少见的皮肤科病症。回顾文献，1962年Singh从世界文献中收集有106例[2][3]，国内文献报道不足50例。其临床症状主要表现为，毛发稀少，怕热，皮肤干燥，少汗或闭汗，牙齿发育不良或缺如，并有一特殊的面容。作者在遗传咨询中偶见两例，现将家系及病例报告如下。

1 家系、病例报告

1.1家 系



注：第Ⅰ代死亡的4男1女其母（I_2）否认为患者

病例1 Ⅱ_6，马××，男，9岁，足月顺产。毛发稀少且黄，眉毛缺如，睫毛少，眼裂小，距宽，畏阳光。鼻梁凹陷呈马鞍状。双唇厚略外翻，牙齿发育不良，仅两颗锥状齿，口腔内唾液极少，而表现出口干舌燥。耳壳畸型位略低。下颌尖小，侧面看其头部，额、枕部略突出。皮肤光滑干燥无毛，不出汗，其父口述，夏天患者吃热稀饭也不出汗。怕热，热天喜到村旁小河内浸泡。智力一般，营养中等。除身高稍低外，其它同正常同龄儿童（图1左，图2）。患者父母非近亲婚配，表型均正常。胞兄Ⅱ_2、Ⅱ_4貌似患者，但生后月余因发热而死亡。胞姐Ⅱ_3，14岁，头发、皮肤与指（趾）甲均正常。

病例2 Ⅱ_6，马××，男，8岁，足月顺产。症状基本上同其表兄Ⅱ_6，但头发几处呈块状稀少，无牙齿。身体更加矮小（图1右，图3）。患者父母非近亲婚配，表型均正常。胞弟Ⅱ，也有类似面貌，但出生后两月余死亡，胞妹Ⅱ_8外观正常。

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



.图1　病例1（左），病例2（右）

图2　示两锥状齿

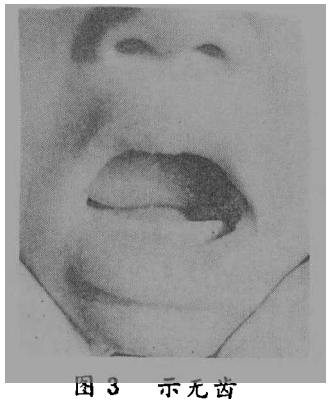


图3　示无齿

2　讨　论

外胚层发育不良症是胚胎在3月～4月时，由外胚层分化的毛发、汗腺、皮脂腺、神经系统及牙齿等的发育异常，而表现出的一组综合征。可分为无汗型和有汗型两类。本文两例以不出汗，皮肤光滑干燥及其它临床症状，如牙齿、毛发发育不良等，可推断本文患者属于外胚层发育不良症无汗型。

根据遗传方式的不同，有人把本症分为几型，即X连锁隐性遗传、常染色体显性遗传及常染色体隐性遗传[1]。从本系谱分析，患者均为男性，女性正常，又患者双亲表型正常，所以患者的致病基因一定是来自母亲，从而看出交叉遗传，故本例应属于X连锁隐性遗传型。

本文特点是在1个家族中，3个小家系有6名患者，他们又为姨表兄弟，除I_5、I_6存活外，其它4例只生存1个月～3个月。第Ⅰ代中I_3、I_8、I_{10}、I_{12}、I_{14}和I_{15}系同胞姐妹，表型均正常。在已婚者I_3、I_8、I_{12}中均生育过本症患儿，因此，她们是携带者，通过她们将位于X染色体上的致病基因传给了后代。理论上推测她们后代，男孩中1/2为患者，女孩中1/2为携带者。

预后　本病患者无特殊疗法。由于患者汗腺缺如，散热障碍，所以平时应加强保护，预防能引起发烧的一切疾病。如无意外，可生存到生育年龄。从遗传推测，I_5与I_6的后代中，儿子均正常，女儿全为携带者，其外孙可能出现患者。

患者只能做些适当的工作，避免强体力劳动和在热环境中工作。

对I_{10}生第2胎（少数民族可生两胎）和对I_{14}、I_{16}的婚配、生育应给予遗传指导。

参 考 文 献

1. 孙庆贵　秦福泰。无汗型外胚叶缺陷发汗功能的研究。中华皮肤科杂志　1984；17(2)：110
2. 谭德桢。先天性外胚叶缺陷。中华皮肤科杂志　1963；9(5)：310
3. 吕冰清　陆雪芬。伴神经损害的外胚层发育不良综合征四例。遗传与疾病　1987；4(1)：51

（收稿：1990.05.04；修回：1991.01.31）

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