

先天性耳前瘘管遗传特征的流行病学调查

陈玉敏¹ 王克田² 汤宏业³ 石凤琳³

摘要 作者自1982年2月至1990年8月8年多时间内用系谱分析方法，对先天性耳前瘘管进行了遗传流行病学调查，肯定了该病的遗传特征为“常染色体显性遗传伴外显不全”。本研究还发现了该病的另一特征，即：患病体侧的家族一致性。通过探讨本病的遗传特征，对进一步提高对本病的认识，对指导优生优育避免生出有缺陷的病儿，提供了较有价值的参考。

关键词 耳前瘘管 遗传 流行病学

先天性耳前瘘管(Congenital Preauricular Fistula)是一种遗传病，也是耳鼻咽喉科常见病，患病率为12%^[1]。感染型及分泌型患者分别占先天性耳前瘘管发病的82.58%和3.87%，两型均须手术治疗^[2]，但达不到不发病的目的。因此，探讨该病的遗传特征，为正确指导预防和治疗，降低遗传病的发病率，我们于1982年2月至1990年8月对本病进行了遗传流行病学调查，现将结果报告如下。

资料与方法

一、资料来源：来自1982年2月至1990年8月的8年多时间里，住院病人及门诊耳疾就诊患者中，共发现先天性耳前瘘管患者122例，均做家系调查，对有明显遗传倾向的12个家系，以系谱分析法来判断该病的遗传特征。

二、调查方法：

1. 对研究人员进行培训，讲述调查目的、调查对象、调查项目、统一检查标准、家系调查方法、调查表格的填写方法等。

2. 制定统一的调查表格(家系调查表)，对所有的耳前瘘管患者逐一进行病历、体检、家系调查等项目登记。

3. 家系调查：对有家族倾向的患者家系成员，上下追踪3~5代，将调查结果绘制成家系图。

4. 将调查所得资料进行归纳整理、总结统

计、计算出结果，综合分析。

结 果

一、一般情况：共查出该病患者122例，男性64例，女性58例。有家族发病、不伴有耳聋、突出牙及其它先天性畸形的家系12个，有基因传递关系的家系成员89个，其中患者36例(40.45%)。年龄最小1岁，最大72岁。左侧耳发病家系2个，右侧耳发病家系6个，双侧耳发病家系4个。

二、查体：12个家系36例患者均不伴有副耳、小耳、低位耳、外耳骨质增生性闭锁不全及其它部位的先天畸形，也无眼睛、口腔、鼻咽喉部位及智力异常发现。对4例有肾病史者进行尿常规、肾功能及B型超声检查，做冰水试验17例，纯音听力测试29例，心电图检查24例，以上无一例发现异常。

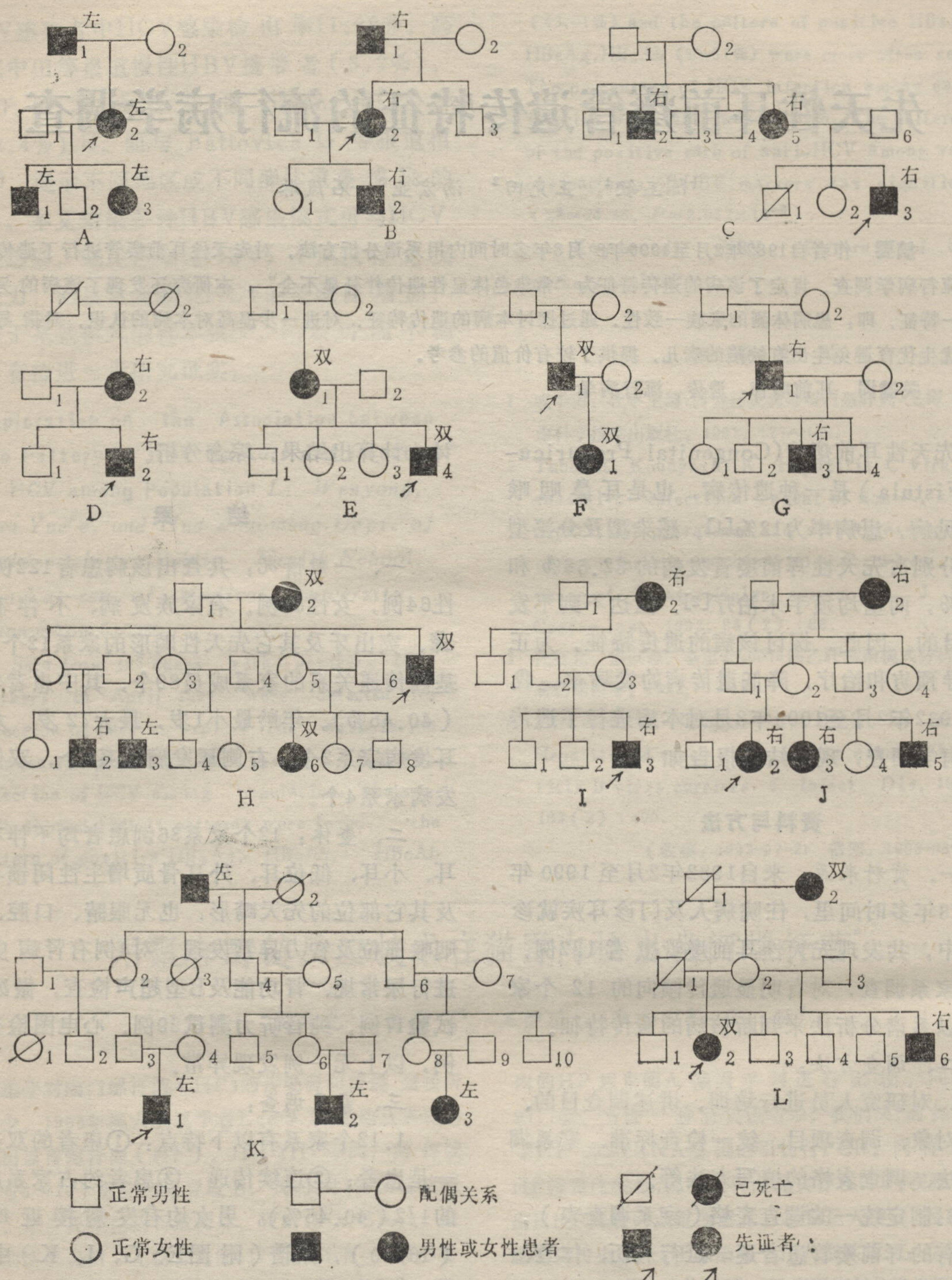
三、家系调查：

1. 12个家系有以下特点：①患者的双亲之一是患者；②连续传递；③患者约占家系成员的1/2(40.45%)，男女均有发病接近均等(16/20)，系谱(附图E、G、I、K)中可见父对子的传递；④家系中双亲无病，成员子女也没有发病者；认为本病属于常染色体显性遗传病。从系谱(附图A、B、F)中还可见

1 北京军区司令部门诊部 100041 北京市

2 北京军区52817部队门诊部

3 北京军区后勤部防疫队



附图 先天性耳前瘘管患者家系分布图

到父传女、不传子的特点，可能由于家系小，没能看到父传子的特点，需继续追综观察。

2. 从附图H~L中看到，有隔代现象，以附图H为例：Ⅰ₁、Ⅰ₅没发病，但其子女Ⅱ₂、

Ⅲ₃、Ⅲ₆都发病，这表明Ⅰ₁、Ⅰ₅仍可能是此显性基因，由于受到内外环境或其它因素的制约作用，显性基因的作用未能外显，因而没有发病，然而它确将致病基因传于后代，所以出

现隔代遗传现象。由此说明，该病有不规则显性遗传的表现方式，即“外显不全”^[4]。

3.12个系谱中看到一种内在的规律，即：先证者的子女或父母与先证者的发病耳侧多相同，12个家系中有9个家系的先证者与子女或父母耳侧发病完全相同，其余3个家系中(附图A)三代左侧耳发病3例，第三代右侧耳发病1例。附图H第一、二代双侧耳发病2例，第三代左侧耳发病1例，右侧耳发病1例。附图L第一、三代左侧耳发病2例，第三代右侧耳发病1例。这种现象Edmonds和Keeler也有过描述^[3]，国内未见报道。

讨 论

随着我国医疗卫生条件的逐步提高，主要传染病已基本消灭，一些常见病、多发病已显著下降，而遗传病的相对发病率却在逐年增高，所有疾病中约有25%与遗传因素有关。而且，当前绝大部分遗传病尚无可靠的治疗效果，这给家庭和社会带来很大的精神负担，因此，探讨遗传病的遗传特征，对于提高我国人口的先天素质，降低遗传病的发病率，有一定的重要性。

先天性耳前瘘管是一种遗传病，关于遗传方式的研究甚少，且说法各异，通过对该病的遗传流行病学调查，肯定了该病的遗传方式

为：“常染色体显性遗传伴外显不全”。

发现了该病的另一特征：“患病体侧的家族一致性”，很可能显示了遗传的异质性，为进一步提高对本病的研究，提供了较有价值的依据。

Epidemiologic Investigations on Genetic Character of Congenital Preauricularfistula Chen Yumin, Wang Ketian, Tang Hongye, et al. Hospital of Beijing Military Region Headquarters, Beijing 100041

Investigations on the genetic epidemiology of congenital preauricularfistula by using the method of map analysis for more than eight years showed that the genetic character of the disease was autosomal dominant inheritance with incomplete dominant.

Key words Preauricularfistula Genetic investigation Epidemiology

参 考 文 献

- 1 何永照，姜泗长主编.耳科学 上册.上海科技出版社，1983，379.
- 2 柯渊旋.先天性耳前瘘管.中华耳鼻咽喉科杂志，1988，23(2)：128.
- 3 Altmann F. Malformations of the auricleexternal auditory meatus. Arch Otolaryngol, 1951, 54(2) : 121.
- 4 李璞，刘权章编.医学遗传学纲要.北京人民出版社，1980，158.

(收稿：1993-05-25 修回：1993-09-20)

21例新生儿致病性大肠杆菌肠炎分析

周炳发 马贵宝

1993年11月至1994年2月我们收治了21例经大便培养确诊为致病性大肠杆菌肠炎的新生儿病例。年龄在4~27天。多数起病较急。以大便性状不定色泽多变、无腥臭味为特点。大便镜检红细胞11个/Hp以上者16例，白细胞11个/Hp以上者18例。并发症：肺炎9例，脐炎6例，新生儿败血症3例，消化道穿孔1例。10例以肺炎等其他疾病入院，入院3天后出现腹泻症状。药

敏试验仅1例对先锋铋高度敏感，较敏感的抗菌药物有：先锋霉素V、丁胺卡那霉素、氟哌酸、多粘菌素。分析结果提示存在着院内交叉感染问题，药敏试验与临床效果的不统一性值得关注。21例中16例为人工喂养，提示与人工喂养有一定关系。

(收稿：1994-03-23)

本文作者单位：河北省吴桥县医院 061800