

# 武汉市 177,057 名儿童中遗传病的调查分析<sup>1)</sup>

孙吉庆 廖跃萱 吴克颖

(湖北省武汉市儿童医院遗传室)

近二十多年来,遗传性疾病和先天畸形的发病率及死亡率相对上升,因而引起了医学界的普遍重视,但有关小儿遗传病发病情况的资料,国内文献报道甚少<sup>[1,2]</sup>,我们于 1980 年 4—7 月在武汉市二个市区及一个郊县的三个公社,对儿童遗传病和先天畸形的发病情况进行了调查,现将结果报告如下。

## 资料来源

**(一) 调查对象** 凡正式户口在武汉市江汉区,武昌区及武昌县纸坊、金口、留芳三个公社的 12 岁以下儿童均为本次调查对象。其中江汉区共调查 47,564 名,武昌区 112,016 名,武昌县 17,477 名,总共调查 177,057 名。其中入托,入学儿童占 82.06%;散居儿童占 17.94%。

**(二) 调查内容** 目前普遍认为<sup>[3]</sup>先天畸形与遗传因素关系密切,周氏<sup>[3]</sup>亦有遗传疾病广义上包括先天畸形的意见。本次调查的内容因而包括明确的遗传病及与遗传有关的先天畸形两类。各种遗传病主要根据临床表现、体格检查、过去病史、手术史、家族史等方面的资料进行诊断,少数不能确诊的病例,则经过细胞遗传学及相应的实验室检查后方予确诊。

**(三) 调查及统计方法** 集体儿童中的病例,根据事先拟定的遗传疾病病名及各有关症状体征,先由保育员、老师及家长介绍,经检查肯定诊断后予以统计。散居儿童则采取逐个调查的方式,发现并登记患者。有的遗传病可有一种以上的遗传方式,统计时按其主要的遗传方式归类,凡有一种以上先天畸形的病例,统计

时以其主要畸形作为一个病例计算。某些病种如大脑发育不全、脑积水、癫痫等,若询及为后天因素引起者,则不予统计。

## 结果分析

**(一) 发病率** 在 177,057 名 12 岁以下儿童中,共检出遗传病患者 4,316 例,发病率为 24.38‰。按地区计算,江汉区、武昌区、武昌县遗传病的发病率各为 24.47‰、24.29‰ 及 24.66‰( $P>0.05$ ),说明在武汉市市区及郊县中小儿遗传病的发病率并无明显区别。在集体儿童中,发现遗传病 3,495 名,散居儿童 821 名,前者的发病率为 24.06‰,后者为 25.85‰,集体儿童中遗传病的发病率与散居儿童相比亦无明显差别( $P>0.05$ )。

**(二) 性别** 177,057 名儿童中,男孩 92,373 名,女孩 84,684 名,在男孩中发现遗传病患者 2,673 名,女孩中发现 1,643 名,男孩与女孩的发病率分别为 28.94‰ 及 19.40‰,男:女 = 1.49:1,男孩较女孩为高。在三个不同地区集体与散居儿童中,男女发病率之比为 1.28—2.42:1,均为男孩高于女孩(见表 1)。可见在 12 岁以下儿童中,男孩患遗传病者较女孩为多。

**(三) 年龄** 将调查对象分为新生儿、1

Sun Jiqing et al.: Survey and Investigation on Hereditary Diseases in 177,057 Cases of Children in Wuhan

1) 本工作承武汉市江汉区、武昌区、武昌县卫生局及妇幼保健院大力协助;参加调查工作的有郭兵、邓淑珍、刘晓光、华周、黄静宁、张丽君、李瑞君、徐三岭、唐国如、潘洛莎、张克华、石玉桂等同志;成文后承周焕庚同志帮助审阅,在此一并致谢。

表 1 不同地区集体、散居儿童遗传病发病率与性别的关系

项 目	地区		江汉区				武昌区				武昌县			
	儿童类型		集体		散居		集体		散居		集体		散居	
	性别		男	女	男	女	男	女	男	女	男	女	男	女
检查人数	19,370	18,061	5,326	4,807	51,026	46,807	7,397	6,786	5,333	4,694	3,921	3,529		
遗传病患儿数	545	398	161	60	1,445	916	237	123	122	69	163	77		
发病率 %	28.14	22.04	30.23	12.48	28.32	19.57	32.04	18.13	22.88	14.70	41.57	21.82		
男 : 女	1.28:1		2.42:1		1.45:1		1.77:1		1.56:1		1.91:1			

表 2 不同地区集体、散居儿童遗传病发病率与年龄的关系<sup>1)</sup>

地区	项目 儿童类型	新生儿			1月—1岁			1—3岁			3—7岁			7—12岁		
		检查人数	遗传病患儿数	发病率 %	检查人数	遗传病患儿数	发病率 %	检查人数	遗传病患儿数	发病率 %	检查人数	遗传病患儿数	发病率 %	检查人数	遗传病患儿数	发病率 %
江汉区	集体	65	1	15.38	963	38	39.46	2,809	103	36.67	6,151	127	20.65	27,443	674	24.56
	散居	62	1	16.13	1,306	14	10.72	4,453	64	14.37	4,238	89	21.00	74	53	716.22
武昌区	集体	6	0	0	2,876	65	22.60	7,740	199	25.71	19,651	429	21.83	67,560	1,668	24.69
	散居	104	2	19.23	2,369	33	13.93	6,202	123	19.83	5,400	123	22.78	108	79	731.48
武昌县	集体	0	0	0	63	0	0	182	2	10.99	1,498	44	29.37	8,284	145	17.50
	散居	37	0	0	1,041	43	41.31	2,373	63	26.55	3,643	105	28.82	356	29	81.46
	合计	274	4	14.60	8,618	193	22.39	23,759	554	23.32	40,581	917	22.60	103,825	2,648	25.50

1) 为便于划分儿童类型及年龄分组,凡居住及户口在单位的 56 天(或 72 天)以下的儿童,按集体儿童计算。

月—1岁、1—3岁、3—7岁及7—12岁五组,各组检查人数分别为274名、8,618名、23,759名、40,581名及103,825名,每组中发现的遗传病发病率分别为14.60%、22.39%、23.32%、22.60%及25.50%。以新生儿期最低。不同年龄在不同地区的集体、散居儿童中的发病率见表2。可以看出在7岁以下各年龄组中,不同地区集体、散居儿童的发病率互有高低,但差异不大。在7—12岁年龄组中,三个不同地区散居儿童的发病率都明显高于集体儿童( $P < 0.001$ );在此年龄组,三个地区散居儿童遗传病患儿数,分别占该组受检人数的71.62%、73.15%及8.15%,说明此年龄组儿童,散居在家不能入学的原因为主要与患遗传病及先天畸形有关,在市区更为突出。

#### (四) 遗传病类型 在此次调查的全部

儿童中,共发现遗传病52种,4,316例。将遗传性疾病分为单基因遗传病,多基因遗传病及染色体疾病三类;先天畸形按系统分为五类(表3)。在遗传性疾病中,属于单基因遗传病者560例,占总病例的12.98%(其中常染色体显性遗传病5.89%,常染色体隐性遗传病3.10%,X连锁隐性遗传病3.99%);多基因遗传病3,245例,占75.19%;染色体疾病52例,占1.2%(常染色体疾病1.11%,性染色体疾病0.09%);先天畸形共459例,占10.63%。发病率在1%以上的病种,有腹股沟斜疝,先天性心脏病,近视,支气管哮喘,大脑发育不全,唇裂或伴腭裂,多指(趾)等。不同地区集体、散居儿童中各类遗传病的构成比见表4:可见小儿遗传病以多基因遗传病为最多,其次为单基因遗传病或各系统先天畸形,而以染色体疾病为最少。

表 3 4,316 例小儿遗传病分类及各病种、各类发病率

分类	病名	例数	发病率(%)	%	分类	病名	例数	发病率(%)	%			
遗传病	常染色体显性遗传病	多指(趾)	182	1.03	5.89	遗传性染色体异常疾病	先天愚型	48	0.27	1.11		
		先天性眼睑下垂	31	0.18			合计	48	0.27			
		先天性白内障	24	0.14		遗传性染色体异常疾病	先天性卵巢发育不全症	1	0.01	0.09		
		软骨发育不全	9	0.05			两性畸形	3	0.02			
		Marfan 氏综合征	4	0.02			合计	4	0.03			
		多囊肾	1	0.01			神经系统	大脑发育不全	230		1.30	5.38
		先天性成骨不全	1	0.01				先天性无疼觉	2		0.01	
		先天性无虹膜	1	0.01				合计	232		1.31	
		先天性虹膜缺损	1	0.01			肌肉骨骼系统	先天性斜颈	116		0.66	3.17
		合计	254	1.46				上肢畸形	18		0.10	
	常染色体隐性遗传病	先天性聋哑	89	0.50	胸廓畸形	2		0.01				
		呆小病	25	0.14	先天性半椎体畸形	1		0.01				
		白化病	8	0.05	合计	137	0.78					
		粘多糖病 I 型	5	0.03	五官	斜视	57	0.32	1.76			
		地中海贫血( $\beta$ 型)	4	0.02		先天性角膜白斑	3	0.02				
		先天性青光眼	2	0.01		先天性眼球发育不良	2	0.01				
	肝豆状核变性	1	0.01	合计	14	0.08						
	合计	134	0.76	3.10	合计	76	0.43					
X 连锁隐性遗传病	蚕豆病	33	0.19	畸形	泌尿生殖系统	尿道下裂	4	0.02	0.21			
	血友病 A	12	0.07			隐睾	5	0.03				
	进行性肌营养不良	7	0.04			合计	9	0.05				
	鱼鳞病	117	0.66		消化系统	食道气管瘘	1	0.01	0.11			
	单发性无肛	3	0.02			膈疝	1	0.01				
	合计	172	0.98			3.99	胆道畸形	1		0.01		
	多基因遗传病	腹股沟斜疝	918			5.18	0.11	直肠阴道瘘		1	0.01	0.11
		先天性心脏病	784			4.43		美克氏憩室		1	0.01	
		近视	635			3.59		合计		5	0.05	
		支气管哮喘	470			2.65		0.11		消化系统		
癫痫		137	0.77									
唇裂或伴腭裂		202	1.14									
先天性髋关节脱位		21	0.12									
先天性马蹄内翻足		19	0.11									
脑积水		16	0.09									
脊柱裂		2	0.01									
溃疡病		13	0.07									
先天性巨结肠		10	0.06									
精神分裂症		14	0.08									
糖尿病		4	0.02									
合计	3245	18.32	75.19									

表 4 不同地区集体、散居儿童中各类遗传病的构成比

地区 儿童类型 遗传病类型		江汉区				武昌区				武昌县			
		集 体		散 居		集 体		散 居		集 体		散 居	
		例数	%	例数	%	例数	%	例数	%	例数	%	例数	%
遗传性疾病	单基因遗传病	99	10.50	39	17.65	279	11.82	61	16.94	45	27.56	37	15.42
	多基因遗传病	762	80.81	128	57.92	1,856	78.61	205	56.95	123	64.40	171	71.25
	染色体疾病	7	0.74	19	8.59	14	0.59	9	2.50	0	0	3	1.25
先天畸形		75	7.95	35	15.84	212	8.98	85	23.61	23	12.04	29	12.08
合 计		943	100.00	221	100.00	2,361	100.00	360	100.00	191	100.00	240	100.00

## 讨 论

随着小儿感染性疾病及营养缺乏性疾病逐步得到控制，遗传疾病和先天畸形在儿科范围内就显得突出，据 1956 年统计，美国和其它发达国家患有先天缺陷的儿童为 4%，世界卫生组织 1968—1969 年全球性调查结果，这类儿童为 6%，联合国辐射效应委员会 1977 年的报告，达 10.8%。我们这次对武汉市 12 岁以下儿童调查结果，遗传病的发病率为 24.38%。在我们此次调查中，由于条件限制，对于某些先天性代谢缺陷性疾病，未能进行普查，由于考虑年龄因素，有些比较常见的遗传性疾病如色盲等也未进行调查，因此，武汉市儿童中实际发病率应较本文报道的为高。据吴氏报道<sup>[4]</sup>，1971 年美国统计全国有先天性智力低下及各种先天性缺陷的患儿总数约 250 万左右，并推论说，如假定这些先天性疾病的发病率全世界都一样（实际上不完全一样），则按人口计，我国至少有一千多万儿

童患有各种类型的先天缺陷。我们此次调查儿童中遗传病的发病率为 24.38%，如按此推论，全国有各种遗传病患儿的总数当不会少于八百万。这说明遗传病在儿童已并非少见。

在武汉市二个市区 7—12 岁散居儿童 182 例中，因患遗传病不能入学者 132 例，占 72.52%，其中患有严重智力障碍的疾病（如先天愚型，呆小病，粘多糖病，大脑发育不全等）者共 81 例，占 61.36%。可以看出，遗传病是影响学龄儿童入学的主要原因，而智力低下又占首位。因此，加强对各种智力低下患儿防治的研究，对提高全民族的文化水平，减轻家庭及社会负担，实为重要。

## 参 考 文 献

- [1] 李瑛等：1980。医学遗传学纲要，人民卫生出版社，第 2 页。
- [2] 孙吉庆等：1981。遗传，3(1)：6—8。
- [3] 周宪庭：1978。中华医学杂志，58(6)：375。
- [4] 吴灵：1980。遗传，2(3)：40—42。

（上接第 27 页）

## 参 考 文 献

- [1] 吴仲贤：1979。统计遗传学，科学出版社，94—134 页，429—431 页。
- [2] 动物数量遗传理论及其应用科研协作组：1979。动物

- 育种统计原理和方法，17—21 页，87—104 页。
- [3] 邱祥聘、杨山等：1980。家禽学，四川人民出版社，42—43 页。
- [4] 尹履鑫、岳永生：1980。遗传，2(3)26—27。
- [5] Nordskog, A. W.: 1973. *Notes on Poultry Breeding & Genetics*, p. 85—105, 106—122.