

# 地方性克汀病遗传因素的调查

河南省洛阳地区克汀病调查协作组<sup>1)</sup>

地方性克汀病分布广,发病率高,病人聋、哑、傻、矮、瘫,给家庭和社会带来沉重负担。为提高病区人口素质,探讨其发病原因,特作了遗传因素调查。

## 调查对象及方法

参照 1980 年 11 月全国地方性甲状腺肿、克汀病学术会议拟定的诊断标准,在本辖区各病村选择典型病例,按统一表格分别调查患者及其一、二、三级亲属的患病情况。一户有数个同类病人的,按 1 个先证者计算。对重点病户和对照组作了皮纹记录。

## 调查结果

**(一) 患者年龄分布** 本工作共调查 211 户 283 例患者,男:女 = 1.75:1。最小年龄 3 岁,最大年龄 57 岁。11—30 岁共 196 人,占 69.26%, 31—40 岁 42 人, 41—50 岁 19 人, 50 岁以上 7 人。283 名患者中, 15 岁以下的少年儿童 59 人,占 20.85%。

**(二) 同胞患病情况** 患者的兄弟姐妹共 742 人(不含先证者),其中患克汀病的有 72 人,占 9.7%,同父异母或同母异父的半同胞不作计算。病户中独生子女患病的 11 户,两个孩子均患病的 4 户, 3 个孩子均患病的 1 户(表 1)。同胞中双生子 4 对,男 6 人,女 2 人。兄弟俩、兄妹俩都患病的各 1 对, 1 对兄弟均健康,另 1 对兄患病、妹健康。

**(三) 亲属患病情况** 在患者的 211 对父母中, 194 对表现型正常(占 91.94%),先证者双亲中患克汀病的有 19 人,患病率 4.50%。其中夫妇一方为克汀病的 17 对,生子女 41 人,内有患者 12 人,患病率 29.26%;夫妇双方均为

克汀病的 1 对,生子女 6 人,有 1 人患病;近亲结婚的 1 对,生子女 7 人,内有 1 人患病。合计一级亲属 1,192 人, 96 人患病(8.05%),二级亲属 1,309 人, 62 人患病(4.74%)三级亲属 2,287 人, 48 人患病(2.10%)(表 2)。此外,患者同胞的子女共 456 人,内有克汀病患者 23 人。患者配偶的同胞 69 人,患克汀病 1 人。

表 1 地方性克汀病先证者同胞患病情况

同胞组成	户数	同胞总数 <sup>1)</sup>	患克汀病人数 <sup>1)</sup>				患者人数
			1	2	3	4	
1	11	11	11				11
2	23	46	19	4			27
3	34	102	31	2	1		38
4	42	168	27	11	4		61
5	39	195	28	9	2		52
6	28	168	19	7	2		39
7	17	119	12	2	1	2	27
8	12	96	6	4	2		20
9	4	36	1	3			7
10	—						
11	—						
12	1	12	1				1
合计	211	953	155	42	12	2	283

1) 为统计方便,均含先证者在内。

**(四) 遗传度** 参考以往普查资料,当地克汀病群体患病率为 0.61%,根据哈尔滨医科大学李璞教授沿用的有关公式计算,本地地方性克汀病的遗传度为 77.71%。

*Cretinism Group of Luoyang District Henan Province: Survey and Investigation on Genetic Factors of Endemic Cretinism*

1) 王致君执笔;参加单位有:洛阳地方病防治研究所、洛宁地方病防治院及 13 个病区县防疫站、8 个重点卫生院。本文承河南医学院生物学教研室主任耿廷德教授审阅,特此致谢。

表 2 地方性克汀病先证者各级亲属患病情况

亲属级别	亲属类型	调查人数	患病人数	患病率 (%)
一级亲属	父母	422	19	4.50
	同胞	742	72	9.70
	子女	28	5	17.86
	小计	1,192	96	8.05
二级亲属	祖父母	148	0	—
	外祖父母	305	15	4.92
	叔伯姑舅姨	856	47	5.49
	小计	1,309	62	4.74
三级亲属	堂兄弟姐妹	1,101	28	2.54
	表兄弟姐妹	1,186	20	1.69
	小计	2,287	48	2.10
一、二、三级亲属合计		4,788	206	4.30

(五) 肤纹观察 通过对资料完整的 182 例先证者的手纹进行分析, 弓型占 4.29%, 箕形占 55.55% (尺箕 44.83%, 挠箕 5.49%), 斗型 40.16% (表 3)。与当地 200 名正常人对照, 差异不显著 ( $P > 0.05$ )。先证者中 21 人 (11.5%) 双手小指有单道褶, 8 人 (4.3%) 单手小指有单道褶, 31 人 (17%) 双通贯手。atd 角大于  $45^\circ$  者 61 人, 占 33.5%,  $65^\circ$  者 3 人。22 人 (12.1%) 在足拇趾球部检出胫弓纹。

表 3 地方性克汀病患者手指纹观察<sup>1)</sup>

指纹类型	指 纹 数 目					手指数目	
	拇	食	中	环	小	合计	%
弓形	6(4)	31(22)	19(16)	9(12)	13(6)	78(60)	4.29 (3.00)
箕形	176(186)	188(236)	248(244)	152(176)	247(296)	1011(1138)	55.55 (56.90)
斗形	182(208)	145(150.5)	97(123.5)	203(221)	104(99)	731(802)	40.16 (40.10)

1) 表中括号内数字为正常对照。

随着亲属关系级别的降低, 患病率也相应下降, 一级亲属患病率 8.05%, 二级亲属患病率 4.74%, 三级亲属患病率 2.10%。(4) 患者亲属总的患病率为 4.30%, 较群体患病率 0.61% 高 7 倍。一级亲属患病率有靠近群体患病率开方值 ( $\sqrt{0.0061} = 0.0781$ ) 的趋势。

3. 正视遗传因素的作用, 与当前克汀病的

## 讨 论

1. 以往一般认为, 环境缺碘是地方性克汀病的主要发病原因。但本次调查发现, 本病有较明显的家庭多发倾向。先证者及其同胞共 953 人, 平均患病率为 29.69%, 亲属患病率远远高于群体患病率, 一户有两个以上病人的家庭占病户总数的近 1/4, 并且检出小年龄组病人。当地实行碘盐预防措施已有十多年, 其后仍有克汀病人出生, 各家庭成员长年累月生活在同一环境, 有的患病, 有的健康, 因而认为环境影响不可能是发病的唯一原因。

2. 家系调查中, 没有发现连续传代现象, 子代患病率又低于 1/2, 此外, 克汀病与近亲联姻、肤纹改变关系不明显, 不支持常染色体显性或也不具有伴性遗传特征。下列实际情况较多地支持多基因遗传理论: (1) 克汀病的发病, 既受环境缺碘又受遗传因素的双重影响, 因而表现出地方性并有家庭多发性。遗传参数为 77.71%。(2) 克汀病的遗传基因有共性, 遗传方式一般不易从系谱分析中作出判别; 当家系调查扩大到“群体”, 从宏观入手考察时, 微效的多基因控制作用表现的比较明显。家系调查中发现一定数量的中间类型病人就是佐证。(3)

防治工作并不矛盾, 也并不否认补碘措施在预防实践中的地位。恰恰相反, 辩证地开展遗传流行病学调查研究, 在人工补碘的条件下, 既研究与外因有关的生态学问题, 又研究与内因有关的遗传学问题, 必将进一步推动对克汀病病理学、发病学的深入探讨。

## 参 考 文 献 (略)