

彝族小儿克山病的遗传学调查¹⁾

赵存必

(四川省金阳县防疫站)

克山病具有家族多发现象^[1], 有家族发病史者约占 30%^[2,3]。笔者收集 1976—1980 年符合全国诊断标准^[4]、资料完整的 130 例彝族小儿住院确诊克山病病例, 进行家系调查。先证者 130 例中, 男 62 例, 女 68 例, 年龄 1—15 岁, 双亲均为彝族农民。有家族史者 38 例, 占 29.23%, 其中“垂直”家族发病者 16 例, “平行”家族发病者 12 例, 既有“垂直”又有“平行”谱系发病者 10 例, 分别占 42.1%、31.6% 和 26.3%。典型家系见图 1、图 2。

遗传特征分析

(一) 亲属患病率与群体患病率

1. 亲属患病率 查先证者家族 3—4 代成员 2,334 人, 有克山病和类似该病死亡共 181 例, 亲属患病率为 7.75%。其中先后发病 2 例的有 20 个家系, 3 例的 4 个家系, 4 例的 8 个家系, 5 例的 6 个家系, 6 例的 2 个家系, 12 例和 13 例的各 1 个家系; I 代患者 3 人, II 代患者 49 人, III 代患者 63 人, IV 代患者 66 人。

2. 亲属等级患病分布 一级亲属(父、母、子、女、兄、弟、姐、妹)共有 1,171 人, 患克山

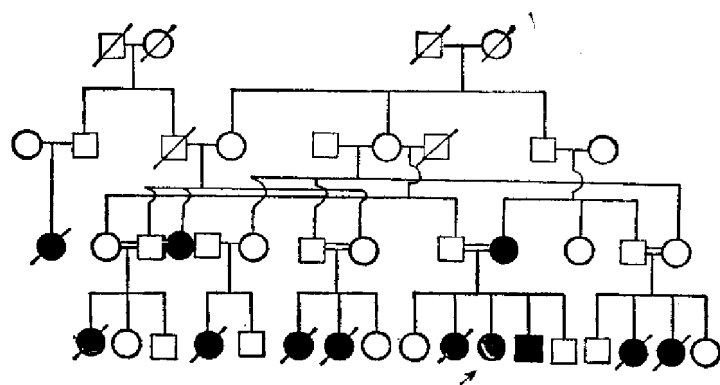


图 2 先证者(/)苦××的克山病家系图

病 144 人, 患病率 12.3%; 二级亲属(伯、叔、舅、姨、姑、祖父母、外祖父母等)共有成员 861 人, 患克山病 36 人, 患病率 4.2%; 三级亲属(堂表兄弟姐妹)共有成员 302 人, 患克山病 1 人, 患病率 0.33%。

3. 群体患病率 查发病地区 6 个公社、5,467 户、26,502 人, 同期发生克山病 250 人, 群体发病率为 0.94%。亲属患病率与群体患病率比较, 差异非常显著, ($P < 0.001$)。

(二) 近亲通婚子女患病率

近亲通婚所生子女 581 人, 患克山病 113 人, 占 19.45%; 非近亲通婚所生子女 1,950 人, 患克山病 9 人, 占 0.46%, 两者比较差异非常显著 ($P < 0.001$)。

群体发病率 0.94%, 与非近亲通婚所生子女发病率 0.46% 比较, $P < 0.05$, 前者发病又显著高于后者。

(三) 双生子调查

本组共有 3 对双生子, 均未发病, 亦无家庭患病史。

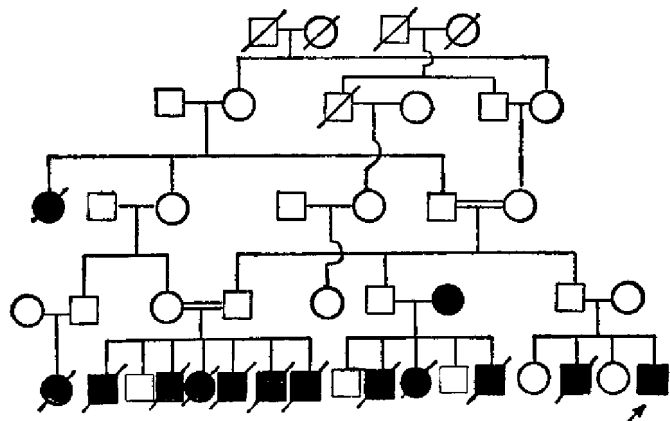


图 1 先证者(/)杨××的克山病家系图

Zhao Cunbi: A Survey on the Heredity of Keshan Disease in Children of Yi-Nationality

1) 本文承上海遗传学会胡诞宁同志指导, 特此感谢。

(四) 遗传度测定

用 Falcoher 公式计算其遗传度

$$\text{公式 } h^2 = r/R \quad r = \frac{Xg - Xra}{ag}$$

式中 h^2 ——遗传度, r ——相关系数, R ——亲属系数, X ——为阈值与群体均值间距离, g ——群体患病率, ra ——亲属患病率。将各值代入公式, 从一级亲属算出 h^2 为 88.6%, 从二级亲属算出 h^2 为 90.8%, 三级亲属例数太少, 未行统计, 计算结果表明遗传因素在本病发生中起了较重要作用。

讨 论

本组彝族克山病有明显遗传倾向, 其特征是: 亲属患病率高于群体患病率; 近亲通婚所生子女患病率明显高于非近亲通婚所生子女患病率; 群体患病率又显著高于非近亲通婚所生子女患病率。亲属患病率的特征是: 一级亲属高于二级亲属, 二级亲属高于三级亲属。当一个家庭已有过一个患儿时, 其以后的子女患病率又显著高于群体患病率; 发病呈“垂直”谱系及“平行”谱系以及两者兼存的三种分布形态; 遗传度在 88.6—90.8%。所有这些均说明发病与否、发病多少除受遗传因素影响外, 还受环境因素影响。据分析, 影响本组克山病发病的主要环境因素有:

1. 多子女户易患率高 250 例克山病例中, 178 例来自一对父母所生 4—8 个孩子的多子女户, 占 71.2%, 与当地 34 个独生子女户(未发现克山病)比较, 差异非常显著。可能因多子女户生活较困难、营养不良, 故发病多, 病后死亡多。

2. 长期低蛋白食物易患率高 统计全部病家每人每天食入的动物或大豆类植物蛋白均少于总热量的 1%, 而非病家则高于 5%; 儿童、青少年正常需要量应为 12% 以上^[5], 亦较目前一般每人每日每公斤体重 1—1.5 克混合性蛋白质的标准显著为低。

新鲜蔬菜摄入量, 本组克山病家庭, 每人年平均不足 1,000 克者 161 人, 占 64.4%, 不足

2,500 克者 186 人, 占 74.4%; 219 人的基本口粮不足, 占 87.6%; 而同年龄病区健康对照组 93 人, 同期新鲜蔬菜摄入量每人年平均为 5,000 克以上, 口粮有不同程度节余, 副食品、水果有多余出售, 且能经常保持每月加餐肉类、蛋类食品 2—3 次。这些患病户则都办不到, 当地群众称克山病为农村中的“穷病”。患病户以马铃薯、玉米为主食, 园根干菜、酸菜为副食; 非病家对照组则以大米、玉米、小麦、红薯等为主食, 辅以大豆及其制品较多。

3. 卫生习惯不良易患率高 全部患病家庭均无厕所, 习惯于在住地附近大小便, 经常饮用生水, 门前堆肥, 人畜同居一室, 个人环境卫生极差; 无病对照组 93 人卫生习惯不良者仅 32 人, 且普遍有饮开水习惯, 经统计学处理, $P < 0.001$, 卫生习惯不良者发病显著为高。

4. 多种外界因素可以诱发克山病 本组克山病诱发因素以呼吸道感染 (65.9%)、寒冷 (59%)、烟熏 (52.5%)、消化道感染 (45.9%) 为常见, 其余诱因依次为过度劳累、饥饿、激动、消化不良、暴饮暴食、肠道蛔虫等。近年来各地口服亚硒酸钠, 改善病区人民膳食、安排合理的食物供应, 甚至专用大豆及其制品作为克山病预防食品^[6]等, 在预防克山病发病方面均取得好的效果。

以上事实说明, 克山病个体的易患性是作用于该个体的遗传因素和环境因素的总和, 消除这些环境因素常可不同程度控制发病, 从而给防治此病提供了可能性。

以上事实的存在, 正是多基因遗传性疾病的主要特征。

参 考 文 献

- [1] 姚正义: 1981. 实用内科学, (第七版), 人民卫生出版社, 1,595 页。
- [2] 杨思源: 1978. 小儿心脏病学, 人民卫生出版社, 272。
- [3] 马万森: 1978. 实用心脏病学(第二版), 上海科技出版社, 839 页—840 页。
- [4] 第二次全国克山病临床诊断及治疗专题会议(单行本): 1977. 《克山病(地方性心脏病)诊断指标》。
- [5] 陈学存: 1965. 中华医学杂志. 51(1): 38—39 页。
- [6] 苏引、于维汉: 1979. 同上, 59(8): 461—464 页。
- [7] 胡诞宁: 1980. 同上, 60(10): 677—678 页。