

唇腭裂多基因遗传及环境生活因素的调查研究

丁 杉 陈梦琪 杨 玲 陈旭兵 林 强 胡晓捷

唇腭裂是口腔颌面部最常见的一种先天性发育畸形。其发病率呈逐年上升趋势。关于本病的病因,传统上认为是由于遗传和环境两种原因共同作用而造成。但至今尚无明确遗传和环境因素在本病发生中各自所起的作用强度的报告。

材料和方法: 调查收集了阜阳地区近 10 年来 14 所医院 61 211 例新生儿中唇腭裂发病的有关资料。调查了阜阳地区医院 1988~1992 年间手术治疗 696 例唇腭裂患者的情况,同时追踪了有遗传背景的 78 个家系。调查患者的 I 级亲属(父母、兄弟、姐妹、子女)。II 级亲属(叔、伯、舅、姨、姑、祖父母)。III 级亲属(堂、表兄弟姐妹)中唇腭裂发病情况。

结果: ①群体发病率: 61211 名新生儿中,有唇腭裂者 112 名,发生率为 1.83‰ (112/61211)。②亲属发病率: 696 例唇腭裂患者中,有遗传背景者 78 例,其亲属中有 89 例也患唇腭裂占 12.8% (89/696)。其中 I 级亲属 49 例,占 55.1%; II 级亲属 22 例,占 25.8%, III 级亲属 17 例,占 19.1%。各级亲属间的唇腭裂发生率差异有高度显著性 ($P < 0.01$),即与先证者亲缘关系越近,其发生率越高,反之亦然。③患儿父母饮酒情况: 在 696 例患者中,有 53 位父亲或母亲大量饮酒史,饮酒量为每天 100 克以上。④患儿母亲妊娠早期用药情况: 调查了 138 例患者,妊娠早期(12 周以内)因疾病而用药,多为二种或二种以上,其中解热镇痛剂 73 例,激素类 58 例,抗生素类 106 例,黄体酮 4 例,中草药 8 例,药名不详 16 例。(其构成比分别为 27.5%、22%、40%、1.5%、3%、6%,合计用药 265 例)。

讨论: ①唇腭裂与遗传: 唇腭裂的发生与遗传有明显关系。近年来多认为唇腭裂发病遗传因素约占 20%,且为多基因遗传。在胚胎 12 周内,可能由于多种因素影响,致胎儿唇腭部组织发育暂停,致使球状突、上颌突、腭突不能融合而发生先天性唇腭裂。本研究 696 例唇腭裂患者中,有遗传背景者 78 个家系。研究表明,唇腭裂的亲属患病率(12.8%)远高于群体发病率(1.83‰),其差异有高度显著性意义 ($P < 0.0001$)。②唇腭裂与饮酒: 本次研究中发现患儿父母嗜酒者 53 例,占 7.6% (53/696),饮酒量每天约 100 克。其中患儿父母新婚期间大量饮酒(150 克/天)者 24 例。因此,推测父母饮酒是唇腭裂发病的危险因素之一。③唇腭裂与妊娠早期用药: 本研究资料发现妊娠早期(12 周内)用药者 138 例。表明唇腭裂的发生与妊娠早期用药有一定的相关关系。目前,许多医疗单位,尤其是在农村基层卫生单位,甚至患者本人对抗生素、激素广泛滥用,当孕期患流感严重呕吐等情况时,这些因素本身即可导致唇腭裂的发生率高于一般人群,加之滥用化学药物,则更加增高唇腭裂畸形的发生率,因此在妊娠期慎用药物有着重要意义。④近亲结婚与唇腭裂: 本资料统计,唇腭裂 696 例中,父母近亲结婚者 8 例,占 1.1%。⑤其他环境生活因素,如: 妊娠早期患流感、风疹、缺乏钙、磷、铁、维生素以及精神创伤,接触放射线等因素,均可导致子代畸形。

(收稿: 1994-10-31 修回: 1994-11-15)

作者单位: 安徽省阜阳地区人民医院 236004