

人类遗传病

概念厘清

由于人们对疾病有着不同的认识,因而,疾病也曾被赋予各种各样的定义。遗传学家往往认为形态或代谢异常就是疾病;临床医学家则认为疾病是有特定症状和体征的病态过程;生理学家则将疾病看成是内环境稳态的失衡。

事实上,从环境与机体统一的观点看,疾病是环境因素(外因)和机体(内因)相互作用而形成的一种特殊的生命过程,伴有组织器官形态、代谢和(或)功能的改变。遗传因素是构成内因的主要因素。因此,可以认为,任何疾病的发生都是环境因素与遗传因素共同作用的结果。但在某一具体疾病的发生中,环境因素与遗传因素的相对重要性则要具体分析。大致有下面3种情况:

第一类是环境因素起主要作用的疾病。第二类是遗传因素起主导作用的疾病。第三类是环境因素与遗传因素都很重要,遗传因素提供了产生疾病的必要的遗传背景,环境因素促使疾病表现出相应的症状和体征。

但三者之间并无严格的界限,例如,维生素C缺乏症(坏血病)是环境因素起主导作用的疾病。这是因为人类普遍缺乏体内合成维生素C必需的古洛酸糖内酯氧化酶,所以必须摄取外源性维生素C,因此维生素C缺乏症也可看成是此酶遗传性缺乏的结果。表型是基因型与环境共同作用的结果,遗传因素起主导作用的疾病,也都有环境因素参与。

遗传性疾病

遗传性疾病 (hereditary disease, inherited disease, genetic disease) 简称遗传病, 是指生殖细胞或受精卵的遗传物质 (染色体和基因) 发生突变 (或变异) 所引起的疾病, 通常具有垂直传递的特征。

遗传病不应与先天性疾病 (congenital disease) 等同看待。

先天性疾病是指个体出生后即表现出来的疾病。如果主要表现为形态、结构异常, 则称为先天畸形 (congenital anomaly)。应该指出, 许多遗传病在出生后即可见到, 因此大多数先天性疾病实际上是遗传病, 但也有某些先天性疾病是在子宫中获得的, 如风疹病毒感染引起的某些先天性心脏病, 药物引起的畸形等。反之, 有些出生时未表现出来的疾病, 也可以是遗传病。如原发性血色病 (primary hemochromatosis) 是一种铁代谢障碍疾病, 但铁要积存到 15 g 以上才发病, 80% 的病例发病年龄在 40 岁以上。

遗传病也应与家族性疾病 (familial disease) 加以区别。

家族性疾病是指表现出家族聚集现象的疾病, 即在一个家庭中不止一个成员罹患。当然, 许多遗传病 (特别是显性遗传病) 常见家族聚集现象, 但也有不少遗传病 (特别是隐性遗传病和染色体病) 并不一定有家族史。故 “家族性” 一词一般在表达未弄清病因而又怀疑可能为遗传病时使用。但在弄清病因后, 应该代之以 “遗传性”。由于习惯, 至今仍沿用家族性高胆固醇血症、家族性甲状腺肿等名称。