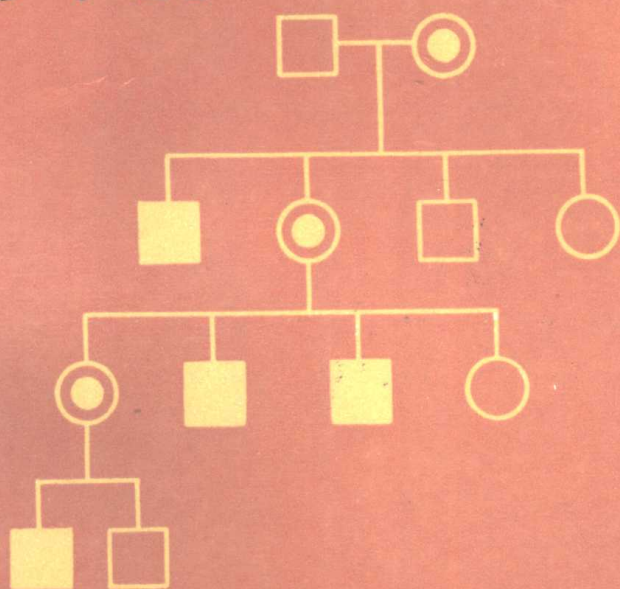


医学遗传学丛书

# 遗传与精神疾病

江三多 等 编著



科学出版社

医学遗传学丛书

# 遗传与精神疾病

江三多 等 编著  
赵亚忠 许由恩 审

科学出版社

1991

## 内 容 简 介

本书系统介绍精神疾患领域中有关遗传学研究的历史、现状和国内外的新进展。内容包括绪论、精神分裂症、情感性精神病、分裂情感性精神病、神经症、儿童期精神障碍、衰老与老年性及早老性痴呆、精神发育迟缓、代谢障碍与精神疾患、染色体异常与精神障碍、人格障碍与性变态、精神疾病与优生、精神药物诱变检测与优生、精神病遗传学研究的新策略。取材广泛,资料丰富,基础理论与应用并重;论述全面,深入浅出。是相当有价值的参考书。可供临床医师、计划生育工作者、医学院校师生,尤其是从事精神科工作的医师与研究人员,以及初中文化程度以上的广大读者参考。

### 医学遗传学丛书 遗传与精神疾病

江三多 等 编著

赵亚忠 许由恩 审

责任编辑 刘 安

科学出版社出版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码:100707

中国科学院印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行 各地新华书店经售

\*

1991年 5 月 第 一 版 开本:787×1092 1/32

1991年 5 月 第一次印刷 印张:12 1/4

印数:0001—2 800 字数:267 000

ISBN 7-03-002180-0/R·106

定价:11.90 元

医学遗传学是  
一门新的学科，必  
将对人类疾病  
的防治产生重大  
作用。

邓颖超  
一九八二年

## 医学遗传学丛书编委会名单

顾问：谈家桢 吴 旻

主 编：刘祖洞

副主编：许由恩 李 璞 罗会元 蒋左庶

编 委：（以姓氏笔画为序）

朱畅宁 刘 安 吴文彦 吴绍熙

杜传书 杜若甫 张贵寅 陈士葆

陈仁彪 陈瑞冠 陈灏珠 郑茂荣

周焕庚 胡诞宁 赵寿元 赵桐茂

夏家辉 夏镇夷 宰春和 郭秉宽

曾建飞 曾溢滔 潘瑞彭 薛京伦

## 医学遗传学丛书序

医学遗传学是遗传学的一个重要分支,是临床医学与遗传学相互渗透形成的一门应用学科。近年来随着重组 DNA 技术的建立和分子遗传学的兴起,医学遗传学的各项研究更是发展迅速,目前已成为遗传学中最活跃的研究领域之一。

在我国,随着遗传学研究的日趋深入,医学遗传学的研究也得到了越来越充分的开展。现在,较大的医学院校和医疗机构,都设置了与医学遗传学有关的研究单位和医疗部门,并开展了不少有相当水平的科研和咨询工作。但是,由于医学遗传学是理论性强、应用性广的一门综合性科学,故进一步加强和提高医学遗传学工作者的理论水平,尤其是提高处于第一线的临床医务工作者的医学遗传学知识,无疑是非常需要和十分迫切的。同时,将国外的医学遗传学研究的最新进展及时介绍到国内,对于进一步提高我国的医学遗传学研究工作的水平也是相当有益的。

医学遗传学丛书由国内各方面专家分科撰写,内容包括基本原理和临床两大部分。丛书详细地介绍各个专科遗传性疾病的发病机理、遗传学诊断、预防措施和治疗的可能性;比较全面地反映国内外科学家在医学遗传学研究中所取得的最新成果和研究进展。该丛书的编写成员可以说大多是我国遗传学界和医务界的精英,无疑使该丛书具有很高的权威性,也为进一步打入国际出版物市场创造了条件。

我相信,该丛书的出版将对加快我国医学遗传学研究的

发展起积极的推动作用，对提高我国人口的遗传素质和进一步执行计划生育这一基本国策等方面有重要的意义。

谈家桢

1988年3月16日

于复旦大学遗传学研究所

## 医学遗传学丛书前言

医学遗传学是研究人类遗传性疾病的发生机理、传递规律、诊断方法,以及治疗与预防措施的遗传学分支学科。由于医学的进步和治疗水平的提高,早先严重威胁人类生命的一些疾病,如天花、霍乱、鼠疫、结核等传染病已渐趋绝迹或基本得以控制,发病率大幅度下降;而与此相比,一些同遗传因素密切相关的人类遗传性疾病,如先天性缺陷、染色体异常及恶性肿瘤等,在发病率和死亡率中所占比例日益突出,对人类本身的危害也更为明显。目前,已发现的遗传病有4 000余种,估计每100个新生儿中就有3—10个患有各种遗传性疾病。此外,由于科学和工业发展本身所带来的弊端和污染未能得以及时治理,也使发病率有增高的趋势。因此,有关人类遗传性疾病的研究已成为医学极其重要的课题,也是遗传学中最活跃的研究领域之一。

近几年来,医学遗传学发展迅速,在各个领域中都取得了许多重大进展,并形成和建立了不少新的分支,如染色体遗传学、药物遗传学、免疫遗传学、肿瘤遗传学、毒理遗传学和临床遗传学等。随着重组DNA技术的建立和在医学遗传学中的广泛应用,对某些遗传病的产前诊断和基因治疗等方面也取得了令人鼓舞的突破。因此,医学遗传学的研究在不断深入与提高,理论在进一步地完善和发展,而广大从事医学遗传学研究的工作者,对了解和掌握这些新的知识的需要也日益迫切。值得强调的是,医学遗传学是一门遗传学与临床医学相互渗透的交叉学科,而随着我国医学遗传学事业的发展,基础



和临床之间尚未很好沟通的矛盾就显得越来越突出。就我国各级医院临床医生的知识结构来看,虽然通过几年来医学遗传学知识的普及,已有了一定的基础和梗概的了解,但由于人类遗传性疾病种类繁多,遗传方式和表型不一,鉴别诊断困难,有关疾病发生的遗传机理、临床表现及防治手段的资料匮乏,即便遇到一些病例,最终往往因无法明确诊断而不了了之。因此,目前我国报道的遗传病种类还不到世界上已发现的 1/4 左右,我国是 11 亿人口的大国,有多少遗传病需要去认识啊。鉴于上述的原因,为了加速我国医学遗传学事业的发展,编纂一套系统完整的医学遗传学丛书是十分必要和非常有意义的。

这套医学遗传学丛书共分:《医学遗传学导论》、《遗传性心血管疾病》、《遗传与消化、呼吸系统疾病》、《遗传性血液病》、《遗传性内分泌疾病》、《遗传性代谢病》、《遗传性泌尿生殖疾病》、《遗传性神经、肌肉疾病》、《遗传与精神疾病》、《遗传性骨与结缔组织疾病》、《遗传性皮肤病》、《遗传性眼科疾病》、《遗传性耳鼻咽喉疾病》、《遗传性口腔疾病》、《染色体病》、《免疫遗传学》、《肿瘤遗传学》、《毒理遗传学》、《医学分子遗传学》、《法医遗传学》和《医学遗传学中数理统计及应用》等 21 个分册,其特点是面向广大临床医生。丛书的主要读者是县级医院以上医务工作者,它也可作为医学院校、综合性大学生物系遗传学专业师生的参考书,部分分册亦可作为研究生的参考教材。考虑到我国广大读者的实际购买力,便于按需购买,本套丛书的每个分册都编写成一个独立的系统,但又不脱离整套丛书总的框架。

本丛书是由国内医学遗传学各研究领域的有关专家和临床各科的知名教授负责撰写审定的,一些正在从事有关实际研究和医疗工作的中青年同志也参加了部分分册的撰写工

作。这样，充分体现了本套丛书基础理论与临床相结合的指导思想，同时使本丛书的内容得以互为补充而更加充实和全面，从而使丛书具有较高的参考价值和普遍的实用意义。

科学出版社在本身出版任务相当繁忙的情况下，对本套丛书的出版给予了极大的支持和帮助，使这套丛书得以顺利出版，在此表示衷心的感谢。

对本套丛书内容上不妥之处，还敬望读者能及早提出，以便改进。

刘祖洞

1988年3月12日

于复旦大学遗传学研究所

## **《遗传与精神疾病》编者名单**

(以姓氏笔画为序)

王惜时 王 枢 江三多 牟庶华  
杨晓玲 张兆麟 张宗昊

## 序

近三四十年来,由于细胞遗传学和分子遗传学的惊人进展,医学遗传学已成为医学科学中发展非常迅速的分支学科之一。它有力地推动了基础医学和临床各学科的遗传学研究,并为临床诊断、治疗和预防开辟了新领域,提供了新手段,对于精神病学就更是如此。

本书重点介绍精神疾病遗传学研究的国内外成果,并着重总结国内的实践经验。它由我国从事精神疾病遗传学研究的临床医师、遗传学工作者共同协作撰写,这说明我国精神疾病遗传学研究队伍在迅速成长。本书的出版将对我国精神疾病遗传学研究起积极的推动作用。

本书作者是从事我国精神病遗传学研究的中年骨干。对他们的辛勤劳动和努力,应予以鼓励和支持。

沈渔邨

1988年1月19日

北京

## 前 言

1963 年因偶然机会参加一次医学遗传学讨论会,聆听了纪明大夫讲授的精神病遗传病因说,这是我第一次接触精神病遗传的观点。那时我是复旦大学生物系遗传学专业四年级学生,没想到一年后我被分配到上海精神病防治院工作,精神病遗传学竟成了我终生钻研的课题。20多年来从事精神科方面的工作,使我深感遗传因素在精神疾病的病因中占有主导地位。尽管自 1916 年 Rüdin 开创精神分裂症的家系调查至今 70 多年中,已积累了大量的遗传资料,但要深入阐明这个问题,却相当艰巨并具有高度的复杂性,务必树立以毕生精力献身于这一学科的精神。

近年来,国外陆续出版了不少精神病遗传学的书籍,而国内尚无一本专著。事实上国内精神科工作者在遗传学研究上已做了许多工作,都感到有必要总结一下这方面的工作并明确其发展方向,为此我与吉林省精神卫生研究所王枢,华西医科大学牟庶华,北京医科大学杨晓玲、张宗昊,苏州广济医院张兆麟,以及沈阳正阳精神病防治院王惜时合作撰写这本《遗传与精神疾病》,作为医学遗传学丛书中的一个分册。

本书的目的是既为临床工作者提供遗传学研究的资料和方法,又给遗传学工作者介绍精神病学的临床内容,甚至也期望精神病患者及其家属阅读后获得精神病遗传学方面的知识。因而在编写内容上按精神疾病的分类顺序撰写,选材上尽量采用国内资料,同时也吸收国外最新进展。全书大致分为 3 个部分,第一部分分别叙述各类精神疾病有关的遗传学

研究;第二部分介绍精神病与生化代谢障碍、染色体畸变,以及优生学的关系;第三部分提出进一步开展精神病遗传学研究的新对策。在论述中遇到有争议的问题,作者们提出个人意见,与同道们讨论。

当初稿完成后,北京医科大学沈渔邨教授为本书撰写序言,哈尔滨医科大学赵亚忠教授审阅并认真修改全稿,最后由上海医科大学许由恩教授审定本书。在文稿撰写过程中得到上海精神卫生中心各级领导的帮助和支持,贝国平同志协助本书的抄写和绘图工作,谨此一并表示衷心的感谢。

同时,还要特别感谢我的老师刘祖洞教授长期以来在专业上给我的指导和帮助,以及姜焕明教授生前留给我克服困难的勇气和意志,这是我能完成本书编写的动力和条件。

尽管我们希望编写本书能成为精神病遗传学入门的引玉之举,但是由于水平有限,一定存在着不少错误,恳请读者提出宝贵的意见。

江三多

1987年12月 于上海

# 目 录

医学遗传学丛书序

医学遗传学丛书前言

序

前言

|                                 |    |
|---------------------------------|----|
| <b>第一章 绪论</b> .....             | 1  |
| 第一节 概述.....                     | 1  |
| 一、精神病学及其发展 .....                | 1  |
| 二、精神病学与其他学科的关系 .....            | 3  |
| 三 精神疾病的分类 .....                 | 4  |
| 第二节 遗传学与精神疾病.....               | 6  |
| 一、基因、染色体和 DNA 分析.....           | 7  |
| 二、精神疾病遗传研究的重要性 .....            | 7  |
| 第三节 国外精神病遗传学研究的回顾.....          | 8  |
| 第四节 国内精神疾病遗传研究的回顾.....          | 12 |
| <b>第二章 精神分裂症</b> .....          | 15 |
| 第一节 临床症状与疾病分型.....              | 16 |
| 一、临床症状 .....                    | 16 |
| 二、疾病的临床分型 .....                 | 17 |
| 第二节 遗传流行病学的调查.....              | 20 |
| 一、群体发病率和患病率 .....               | 20 |
| 二、性别、年龄与发病率 .....               | 22 |
| 三、患病先证者的亲属患病率 .....             | 24 |
| 四、符合 DSM-III 精神分裂症标准的患者家系研究 ... | 26 |
| 五、全同胞和半同胞分析 .....               | 30 |

|                        |    |
|------------------------|----|
| 六、亲-子分析 .....          | 31 |
| 七、精神分裂症的遗传率 .....      | 32 |
| 第三节 双生儿研究 .....        | 33 |
| 一、双生儿法的理论基础 .....      | 33 |
| 二、精神分裂症双生儿研究 .....     | 36 |
| 三、近期双生儿研究的概况 .....     | 41 |
| 四、遗传效应的估计 .....        | 48 |
| 第四节 寄养子的研究 .....       | 49 |
| 一、寄养子研究方案的设计 .....     | 49 |
| 二、寄养子研究的概况 .....       | 52 |
| 三、近期的寄养子研究 .....       | 56 |
| 第五节 高风险的研究 .....       | 59 |
| 一、高发家系研究方案的提示 .....    | 60 |
| 二、高发家系的研究状况 .....      | 61 |
| 三、高发家系遗传标志的研究 .....    | 62 |
| 四、高风险儿童 .....          | 64 |
| 五、高风险的前瞻性研究 .....      | 66 |
| 第六节 生物学标志的研究 .....     | 69 |
| 一、HLA 抗原 .....         | 70 |
| 二、红细胞血型 .....          | 74 |
| 三、血清型 Gm、Km 和 Gc ..... | 75 |
| 四、外周血白细胞的荧光核酸分析 .....  | 76 |
| 五、各种酶活性的分析 .....       | 77 |
| 六、肤纹分析 .....           | 80 |
| 七、CT 的研究 .....         | 81 |
| 八、染色体研究 .....          | 83 |
| 第七节 遗传方式 .....         | 86 |
| 一、单基因遗传 .....          | 87 |
| 二、多基因遗传 .....          | 88 |
| 三、异质性遗传 .....          | 89 |



|                  |     |
|------------------|-----|
| 第八节 治疗和预防        | 90  |
| 一、治疗             | 90  |
| 二、预防             | 90  |
| 第三章 情感性精神病       | 94  |
| 第一节 临床表现和疾病分类    | 94  |
| 一、临床表现           | 94  |
| 二、疾病分类           | 96  |
| 第二节 遗传流行病学研究     | 97  |
| 一、群体的发病率和患病率     | 97  |
| 二、家族遗传史的调查       | 100 |
| 三、亲属的患病风险        | 100 |
| 四、单双相型在家系研究上的差异  | 102 |
| 第三节 双生儿和寄养子的研究   | 105 |
| 一、双生儿的同病一致率比较    | 105 |
| 二、单双相的同病一致率比较    | 107 |
| 三、寄养子的分析         | 110 |
| 第四节 生物学标志的研究     | 111 |
| 一、染色体的分析         | 111 |
| 二、HLA 抗原的关联和连锁分析 | 113 |
| 三、氟美松抑制试验        | 115 |
| 四、DNA 标志的分析      | 118 |
| 第五节 遗传方式         | 122 |
| 一、常染色体单基因显性遗传    | 122 |
| 二、X 连锁显性遗传       | 123 |
| 三、多基因遗传          | 126 |
| 四、异质性遗传          | 127 |
| 第六节 治疗和预防        | 127 |
| 一、躁狂症的治疗         | 127 |
| 二、抑郁症的治疗         | 128 |
| 三、预防             | 128 |