



控制遗传病

秘书处的报告

1. 近 20 年遗传学知识的发展明确了一个事实，即传统的 *遗传病* 类别只代表遗传因素特别明显的那些疾病，而事实上，疾病可按代表各种遗传因子和环境的作用系列排列。对于遗传知识有益的 *应用* 仍在发展，但是预计今后遗传学将“对公共卫生领域作出重大贡献”¹。
2. 基因之间及与环境因素的相互作用突出了人类健康和疾病的很多问题。然而，本报告仅侧重于传统的 *遗传病* 类别和相关的 *先天性畸形*，这两种情况均在生命的早期有所表现并存在着临床干预措施。遗传病通常分为 *单基因病*（血红蛋白病、囊性纤维性变和血友病）以及 *染色体病*（尤其是唐氏综合症）。这些病症被称为遗传病，是由于一个或多个基因或染色体的缺陷导致的一种病症。另外，基因和环境因素相互影响的多因素疾病在传统上不被认为是遗传病。多因素疾病通常被列为 *先天性畸形*，例如神经管缺陷、兔唇和豁嘴，或具有 *遗传素质的疾病*，例如一些慢性病和非传染病。有文献记载，*先天性畸形* 通常与 *遗传病* 相关，因为二者均可能在怀孕、分娩或幼儿期出现。临床遗传学服务均向患有上述两类疾病的人提供关照，有关出生缺陷的登记收集关于遗传病和先天性畸形的信息。由于这两种疾病的历史性关联，本报告将论及遗传病和先天性畸形。
3. 一些遗传病，例如血友病，带有 X-染色体（这些与 X 有关的疾病主要发生在男性中）。其它遗传病可因任何常染色体的非正常基因所致：如果基因为显性，通常导致显性疾病，而如果基因为隐性，很多疾病只有在基因来自父母遗传时才出现（从而称为隐性遗传病）。对于隐性遗传来说，仅携带染色体对中一个染色体的非正常基因的人可能不会受到影响，甚至可能受益；例如，携带镰状细胞疾病和地中海贫血基因的人可能不会感染疟疾。这个

¹ WHA57.13 号决议。基因与世界卫生。

例子表明，环境压力可能给一种基因的携带者带来生殖优势并使这种基因更加常见，即使在因从双亲遗传产生一种疾病的情况下。

4. 遗传病在严重程度可存在着差异，从出生前即为致命到需要持续的控制；它们的发病期涵盖从婴儿期至老年期的所有生命阶段。然而，在出生时即出现的遗传病则尤其不堪负重，因为它们可能造成早逝或终身的长期发病。全球范围，每年至少有 760 万儿童出生时带有严重的遗传或先天性畸形；其中 90% 出生在中等和低等收入国家。很难收集精确的患病数据，特别是在发展中国家，这是由于疾病的差异很大，而且很多病症未得到诊断。在发达世界，遗传和先天性疾病是婴儿和儿童期死亡的第二位最常见的原因，出生罹患率为 25‰ - 60‰，这一比例随着数据的更加全面会有所升高。

5. 所有的人都可能罹患基因突变的疾病。然而，某些社区遗传病患病的增高是由于一些社会或文化因素所致。这类因素包括近亲结婚的传统，这种婚姻造成常染色体隐性遗传率的增高，其中包括先天性畸形、死胎或弱智。此外，生育年龄超过 35 岁与增加后代中染色体异常的频率有关。

为控制遗传病提供的治疗和预防

6. 遗传病的控制应建立在综合与全面的战略基础上，这一战略通过社区教育、人群筛检、遗传咨询和提供早期诊断将最佳治疗与预防相结合。为控制遗传病而采用的基因服务应提供一个强有力的平台，将基因技术应用于更广泛的公共卫生问题。

7. 可成功地处理一些最常见的遗传病（地中海贫血、囊性纤维性变、血友病和苯丙酮酸尿症）。有效的治疗不仅对延长预期寿命，而且也对改进生活质量有利。治疗与预防相辅相成，而且能够减少卫生保健的开支，特别是在常见的隐性遗传病的情况下。此外，希望国家批准用于治疗罕见（“孤儿”）疾病（例如肌营养不良和亨丁顿舞蹈症）的“孤儿”药物能够鼓励开展促进开发适宜药物的活动并可向病人提供治疗方面的益处。今后，体细胞基因治疗可在处理遗传病方面发挥越来越多的作用，尽管这种治疗还要经过数年才能成为常规临床诊疗。

8. 对遗传病采取预防措施的有效性已在遗传病为常见以及能够可靠地确定异常基因携带者的国家中得到证实。例如，在塞浦路斯、希腊和意大利，筛检地中海贫血是一个标准做法并具备国家审计资料。大多数处于危险的夫妇得到及时的确认并在首次怀孕时获得早期诊断，他们当中的大多数人利用这项服务并生养出健康的后代。筛检规划需要得到公众教育和法规框架的支持，以使个人能作出知情决定，并确保人们不会因为他们的检验结果受到歧视。

初级卫生保健中的遗传学服务

9. 应以充分利用现有资源和充分发挥效率的方法将遗传学服务的提供纳入卫生保健的所有层面。初级保健级别应作为遗传学方面所有卫生行动的基础，应侧重于采用简易、可支付得起的技术，并达及社区广大人群的规划。在初级卫生保健级采取的可能行动包括遗传学方面的公众教育、通过对与卫生系统接触的所有病人的充分注意并记录他们的家族史发现社区中的遗传风险，婚前遗传咨询，以及鼓励在最佳生育年龄生养孩子。参与医学遗传服务的人最好是接受过在应用遗传学方面有任务导向的基本培训的初级保健从业人员。

10. 在所有国家中，将基本遗传咨询纳入初级卫生保健都是必要和可行的。遗传咨询对于保护个人或夫妇的自主权以及履行其充分获得有关疾病和现有选择方案方面信息的权利至关重要。遗传咨询必须考虑到文化、宗教以及个人或夫妇的道德观念。遗传咨询工作性质的核心是宣传教育、自愿和非规定性。主要目的是使面临遗传危险的个人能够根据他们的自身价值观作出自己的知情决定，然后准备作出选择。因此，如果遗传咨询工作的目的是鼓励自主决策，则应顾及到男子和妇女在社区中的作用。除了专业的遗传咨询服务之外，作为病人教育的一个组成部分，培训规划应确保所有的医务人员，从护士到医生，均能讨论与广泛的病理学相关的遗传信息。

11. 在国家中实施有效控制规划的一个障碍是缺乏对遗传病的真正认识和基因对健康影响的了解。因此，遗传学方面的教育是提出控制遗传病和先天性疾患规划不可缺少的基础。总而言之，各国必须促进群众对基因学的了解和认识。此外，所有相关的医学教育和培训课程均应涵盖遗传学并包括有关遗传咨询、将遗传学用于公共卫生的模型以及相关的伦理、法律和社会（包括性别）问题。各国也应致力于向其卫生保健专业人员提供继续教育的机会。

12. 除了用于诊断少数慢性非传染病或传染病（例如家族性大肠腺肿症和利什曼病）之外，脱氧核糖核酸技术在医学方面的主要应用是诊断遗传病。然而，被确定的基因数量迅速增多，基因诊断和遗传咨询的范围在扩大，这种情况扩大了医学遗传学服务的应用并增加了它的重要性，它应成为所有社区卫生系统的一个组成部分。一些决策者错误地认为，与昂贵的高技术实验室设备相关联的医学遗传学服务不是发展中国家的优先重点。事实上，脱氧核糖核酸诊断方法在过去 10 年已从根本上简化，最新的方法有可能开展简单和迅速的诊断。即便在资源匮乏的环境中也可将公众教育和遗传咨询以及很多遗传诊断手段纳入初级保健中。

13. 研究是医学遗传学的一个重要组成部分。在发展中国家，目前缺乏有关遗传病的流行病学、对遗传服务的要求以及有关遗传服务的质量、使用和结果方面的资料。有效的监测系统（登记和数据库）和持续对遗传研究进行投资对于成功的公共卫生干预措施至关重要，特别是在资源匮乏的环境中。

与控制遗传病有关的伦理、法律和社会问题

14. 基因和遗传技术引发了对大量长期持有的道德假说发起挑战的复杂的伦理、法律、社会和人权问题。此外，控制遗传病的一些问题与生殖息息相关，因此产生需要加以考虑的特殊性别问题。再者，很多患有罕见遗传病的人得不到充分治疗，这是由于对制药公司来说，开发相应的药物在经济上对他们几乎不具有潜在吸引力。与治疗相比，基因检测技术发展方面的进展较快。在没有治疗选择方案的情况下了解一个人的基因情况可能不必要地给人带来负担并使他们面临歧视或受侮辱的风险。卫生保健工作人员必须认识和了解遗传信息的敏感性。遗传服务必须得到法规框架的支持，这些法规保护病人基因信息的隐私和保密性并防止歧视，特别是在与保险或就业相关的方面。科学、医学和非专业界应确保利用信息和技术保护个人和家庭的尊严。最后，提供医学遗传服务所产生的伦理、法律和社会（包括性别）的影响以及其支持基因科技的应用应成为所有级别上遗传学教育的一个组成部分。

国际协作

15. 世界卫生组织与支持在各国采取遗传学措施控制疾病的各种非政府组织及合作中心共同开展工作。世界卫生组织在过去 20 多年中召开的专家小组会议提出的建议在一些国家中的预防和治疗血红蛋白病、囊性纤维性变、血友病和先天性畸形方面得到成功实施，这些国家例如巴林、白俄罗斯、巴西、加拿大、智利、中国、古巴、塞浦路斯、埃及、希腊、印度、意大利、日本、马尔代夫、墨西哥、尼日利亚、挪威、菲律宾、俄罗斯联邦、沙特阿拉伯、南非、斯里兰卡、瑞士、泰国、突尼斯和美利坚合众国。

世界卫生大会以往的考虑

16. 尽管卫生大会过去从未讨论过控制遗传病的问题，但是向理事机构提交的若干份报告审查了遗传病的负担并将遗传病可能的预防和控制战略纳入非传染病的更广泛范畴内。例如，关于预防和控制非传染病的 WHA51.18 号决议敦促支持包括人类遗传学在内的更广泛相关领域的研究，将其作为制定一项全球战略的合作内容。总干事在 1998 -

2003 年的报告¹中确认基因体学研究为预防、诊断和治疗开辟了新的机会。第五十七届世界卫生大会注意到卫生研究咨询委员会有关遗传学与世界卫生的报告²并敦促会员国考虑采纳报告的建议³。此外，作为对报告的反应，世界卫生组织于 2002 年 4 月 9-10 日在加拿大多伦多召开了医学遗传学方面协作的会议，以制定一项与世界卫生组织国家、区域和全球范围促进遗传服务和协作活动相关的战略，其重点特别置于发展中国家。

执行委员会的行动

17. 请执行委员会注意本报告并提供指导。

= = =

¹ 文件 DGO/2003/1。

² 遗传学与世界卫生：卫生研究咨询委员会的报告。日内瓦，世界卫生组织，2002 年。

³ WHA57.13 号决议。