维普资讯 http://www.cqvip.com

第19卷 第4期 重庆医科大学学报 Vol. 19 No. 4
1994 ACTA UNIVERSITATIS SCIENTIAE MEDICINAE CHONGQING 1994

312－315
15

精神发育迟滞的病因分析

R749.93

儿童医院 陈永芬

提 要 本文对764例精神发育迟滞进行病因分析。出生前因素占52.62%；出生时因素占11.65%；出生后因素占13.22%。病因不明占22.57%。作者对精神发育迟滞的预防进行讨论。

关键词 精神发育迟滞；病因；遗传病
中图分类号 R395.2

精神发育迟滞是多种原因引起的小儿发育时期脑功能异常的一个表现，只有了解发病原因才能有效地进行预防。

资料和方法

1. 对象

自1984年5月到1993年5月间，来我院遗传内分泌咨询门诊者，疑有精神发育迟滞(MR)的患儿，共764例。年龄4个月～14岁，男397例，女376例，男与女之比为1：0.92。

2. 精神发育迟滞的诊断标准

根据1983年美国智力低下学会提出的标准：

(1)智力明显低于同龄儿平均水平，即智商(IQ)在70(或75)以下；

(2)伴有社会适应能力缺陷；

(3)在小儿发育期间出现异常(指18岁以下)。

3. 精神发育迟滞的分级

根据IQ的高、低分度。

轻度：IQ值在50～70(或75)，伴轻度适应能力缺陷。

重度：IQ值在50以下，伴中、重度适应能力缺陷。

4. 精神发育迟滞的诊断方法

对精神发育迟滞儿童进行发育筛查或智力测试，采用方法有丹佛发育筛查法(0～6岁)、绘人测试(5～12岁)、图片词汇测试($3\frac{3}{12}$～9岁)、50项儿童入学合格测试(4～7岁)、智力测试西南法(0～14岁)。盖塞尔量表(4周～36个月)、中国—韦氏幼儿智力量表($4\sim6\frac{1}{2}$岁)、儿童韦氏智力量表(6～16岁)。社会适应行为评定，采用婴儿～初中学生社会生活能力量表。

5. 精神发育迟滞的病因诊断

精神发育迟滞的病因诊断主要依靠病史、体格检查，结合临床选择性地进行G显带核型分析、脆性x染色体检查、摄片、B超、脑电图、CT扫描、T_3、T_4、TSH放射免疫测定、尿粘多糖测验及尿粘液酸试验等。必要时请专科会诊。

结 果

病因分类 各种病因均可作用于发育中的脑，导致脑的结构或功能发生异常，造成精神发育迟滞。

1. 出生前的因素

在出生前诸因素中，以遗传性疾病所占比例最大，占66.92%；多发畸形次之；宫内

维普资讯 http://www.cqvip.com

感染、内分泌病、宫内窒息、胎儿宫内发育不良等均占一定的比例(见表Ⅰ)。

表Ⅰ 出生前因素的分布

病 因	例 数	%
遗传性疾病	269	66.92
多发畸形	5.4	13.43
宫内感染	18	4.48
内分泌病	16	3.98
胎儿宫内发育不良	8	1.99
宫内窒息	9	2.24
妊娠毒血症	5	1.24
早产儿	6	1.49
各种中毒	4	0.99
其 它	13	3.24
小 计	402	100

2. 产时各因素

分娩时产伤、窒息、颅内出血等,无疑是精神发育迟滞的病因(表2)。

表2 产时各因素

病 因	例 数	%
产 伤	14	15.73
窒 息	39	43.82
颅内出血	15	16.85
其 它	21	23.60
小 计	89	100

3. 出生后的因素

引起精神发育迟滞的出生后原因,主要是生后获得性疾病,如感染、外伤、中毒、营养不良、核黄疸等。除了生物医学原因外,社会心理文化型精神发育迟滞,在出生后因素中也占一定的比例(表3)。

表3 出生后各因素

病 因	例 数	%
新生儿严重低血糖	2	1.98
核黄疸	9	8.91
脑膜炎	8	7.93
脑 炎	6	5.94
脑 病	5	4.95
脑外伤	4	3.96
脑变性病	2	1.98
惊厥后脑损伤	10	9.90
营养不良	13	12.87
特殊感官缺陷	9	8.91
社会文化落后	19	18.81
心理损害	2	1.98
其 它	12	11.88
小 计	101	100

4. 原因不明

经详细询问病史、体格检查及必要的实验室检查,均未查出原因者172例。

表4 病因分类

病 因	例 数	%
出生前因素	402	52.62
出生时因素	89	11.65
出生后因素	101	13.22
原因不明	172	22.51
小 计	764	100

5. 引起精神发育迟滞的遗传病

在遗传性疾病的病因中,染色体畸变引起的精神发育迟滞所占比例最大(86.62%);其次是先天代谢异常(9.67%);各种遗传综合征最少(3.71%)。染色体畸变中,21—三体综合征最多见,共217例;其次为性染色体异常,共13例。其中8例是脆性x染色体综合征。在先天代谢性疾病中,先天性甲状腺功能减退症最多、16例。遗传综合征中,劳蒙—毕氏综合征5例。各种遗传病引起的精神发育迟滞都是重型较多。

表5 遗传性疾病的种类

遗 传 病	例 数	%
染色体病	233	86.62
21—三体综合征	217	
18—三体综合征	1	
脆性x染色体综合征	8	
吐纳氏综合征	4	
47,XYY	1	
Noonan氏综合征	2	
先天代谢病	26	9.67
先天性甲状腺功能减退症	16	
同型胱氨酸尿症	1	
苯丙酮尿症	1	
半乳糖血症	2	
粘多糖病Ⅰ型	6	
遗传综合征	10	3.71

维普资讯 http://www.cqvip.com

劳蒙－毕氏综合征	5	
家族性黑蒙性痴呆	1	
颅面骨发育不良	1	
颅面血管瘤	1	
结节性硬化病	2	
合　计	269	100

6. 生物医学因素与社会心理文化因素的比较

精神发育迟滞的病因中，生物医学因素在当前仍是主要病因，社会心理文化因素占有一定比例（表 6）。

表 6　生物医学病因与社会心理文化病因

病　因	例　数	%
生物医学因素	571	96.45
社会心理文化因素	21	3.55
小　计	592	100

讨　论

精神发育迟滞是导致儿童残疾中患病率最高、危害性最严重的疾病之一。据全国八省市 0～14 岁儿童精神发育迟滞流行病学调查，城市患病率为 0.7%，农村为 1.41%，平均 1.2%。高于发达国家水平（0.3～0.5%），亦高于日本 1980 年水平（0.7～0.8%）[6]。因此，找出精神发育迟滞的病因，特别是那些可以进行预防、组织服务和进行早期干预的原因，以减少精神发育迟滞的发生，并对于已有精神发育迟滞的小儿尽量发挥其潜力，提高智力水平，尽可能使他们汇入正常人群中，成为对社会有用的人。

精神发育迟滞的病因复杂，有多种生物医学的、心理的和社会文化的原因。本资料中生物医学因素仍是最多见的原因，占 74.74%；社会心理文化因素也占一定的比例（2.75%）；原因不明的智力低下仍占相当比重（22.51%），与国内外资料相似[3]。

预防精神发育迟滞应了解病因发生于脑发育的那一阶段。一般将病因分为出生前、产时和出生后三个时期。本资料中各时期的病因所占比例分别为 52.62%、11.65%、13.22%，另外 22.51%原因不明。国内其它调查三个时期的病因分布，分别为 20～25%、5～15%、25～35%，原因不明为 20～55%。在发达国家[2]，出生前因素较多，在轻度精神发育迟滞中占 20～40%，在重度精神发育迟滞中占 55～70%，而出生后因素只占 2～12%。这反映了发达国家经济、文化、医疗卫生水平较高。

在出生前因素中值得注意的是遗传性疾病。本资料 764 例精神发育迟滞小儿中，269 例是遗传病引起的，占总病因的 35.20%，其中染色体病 233 例，占 30.49%，尤以 21—三体综合征最多见（217 例），先天代谢病 26 例，占 3.40%，其中先天性甲状腺功能减退占第一位（16 例），次为粘多糖病 I 型（6 例）。单基因病各种病单独的发病率很低，但其病种繁多，到目前已发现 4344 种，其中约 10%以上的病种伴有精神发育迟滞。在发达国家，单基因病占重度精神发育迟滞病因的 18%，占轻度精神发育迟滞的 8%，最多见的也是先天性甲状腺功能减退症[3]。遗传病引起的精神发育迟滞以重型为多。出生前的环境因素，如感染、中毒、宫内发育不良、多发畸形等也不少见。产时因素中，产伤、窒息、颅内出血最常见。

在出生后因素中，生物医学原因和社会心理文化原因均可导致精神发育迟滞。这些不良因素大多是可以预防的。通过卫生保健、预防工作可减少各种医学原因。社会心理文化型精神发育迟滞的患病率与家庭经济水平、父母文化程度、职业、家庭成员是否和睦、家庭结构是否完整等因素有关。对于社会心理文化型精神发育迟滞的预防，需要提高社会经济、文化水平，对小儿进行早期教育和刺激发育。经过教育和训练，轻度精神发育迟滞可以明显进步，提高智商，其中有的可以达到正常人的智力和适应能力。因而是预防精神发育迟滞的重点之一。

维普资讯 http://www.cqvip.com

综上所述，解决精神发育迟滞的问题，预防是根本措施。1983年世界卫生组织提出精神发育迟滞的"三级预防"的概念中心是预防、治疗、服务紧密结合起来。初级预防是预防精神发育迟滞的病因，预防疾病的发生。采取的措施是婚前检查，避免近亲结婚，遗传咨询，产前诊断，搞好孕母及胎儿保健等，以预防遗传性疾病和多发畸形的发生。做好围产期保健，提高产科技术等，以预防产时损伤。搞好卫生工作，预防接种，合理喂养，预防中枢神经系统感染及外伤等，以减少出生后的各种不良因素。大力开展卫生宣传教育，提高经济文化水平及心理文化素质，提倡早期教育，避免心理挫伤等，才能有效地预防精神发育迟滞的发生。二级预防是早期发现伴有精神发育迟滞的疾病，尽可能在症状尚未明显之前就做出诊断，以便早期干预，使不发生功能缺陷。措施是开展先天代谢病新生儿筛查，高危儿随访，出生缺陷监测，小儿体格及智力发育监测等。三级预防是已经有脑损伤以后，应采取综合措施，正确诊治脑部疾病，以预防或减轻智力残疾。

上述预防措施在一些发达国家已经取得良好的效果。据日本调查，1980年与1960年相比，轻度精神发育迟滞的发生率减少了60～70%，重度精神发育迟滞的发生率也减少了30～40%[6]。这主要是由于经济、文化的发展，医疗卫生水平提高，使感染等疾病明显减少，脑损伤减少，危险因素明显改善的缘故。我国"八五"计划提出到2000年，轻度精神发育迟滞的患病率要比1987年调查减少50%。为达到此目标，必需要搞好卫生预防工作，提高全国人民群众的经济、生活水平及文化修养。

参 考 文 献

1 肖侠明，等. 国外医学儿科分册 1981；1：6
2 翁书亮. 国外医学儿科分册 1982；4：140
3 张宗昊. 国外医学儿科分册 1983；3：119
4 李秀林，等. 遗传与疾病 1986；3：16
5 左启华. 实用儿科杂志 1989；3：23
6 Miguel A De Arce，at al. 国外医学遗传分册 1985；4：187

（收稿日期 1994—01—19）

ETIOLOGICAL ANALYSIS OF MENTAL RETARDATION

Cheng Yongfen
Children's hospital

The etiological studies of 764 cases of mental retardation were analysed. Prenatal factors were 52.62%, birth causes 11.65%, postnatal 13.22%, unknown etiology 22.51%. The prevention of mental retardation was discussed.

KEY WORDS Mental Retardation Etiology; hereditary disease