

《卫生知识》丛书第三辑

● 计雪文 编著

● 重庆出版社

浅谈来自 父母的病



《卫生知识》丛书第三辑

浅谈来自父母的病

计雪文 编著

重 庆 出 版 社 1991年·重庆

责任编辑 罗 敏
封面设计 罗 力 高仲成
技术设计 罗 忠 凤

计雪文 编著
浅谈来自父母的病

重庆出版社出版、发行 重庆长江二路205号
新华书店经销 达县新华印刷厂印刷

开本787×960 1/32 印张2.5 插页2 字数30千
1991年3月第一版 1991年3月第一版第一次印刷
印数：1—11,300

ISBN 7-5366-1443-8/R·74
科技新书目 233—334 定价：1.05元

目 录

一、什么是来自父母的病.....	(1)
二、发生遗传病的原因在哪里.....	(4)
(一) 细胞.....	(5)
(二) 染色体.....	(6)
(三) 基因.....	(12)
三、一种基因决定一种遗传病.....	(20)
(一) 代代相传的单基因病.....	(20)
(二) 与父母都有关的单基因病.....	(24)
(三) 与性别有关的单基因病.....	(29)
四、多基因病是常见病.....	(38)
五、可怕的染色体病.....	(42)
(一) 与智力低下有关的染色体病.....	(42)
(二) 与畸形有关的染色体病.....	(43)
(三) 与不育有关的染色体病.....	(44)
六、保证优生防止劣生有办法.....	(47)
(一) 婚前检查.....	(48)
(二) 遗传筛选.....	(51)
(三) 遗传咨询.....	(54)
(四) 产前诊断.....	(59)
(五) 优生性人工授精.....	(65)
(六) 从“试管婴儿”到体外育人.....	(67)

一、什么是来自父母的病

一对夫妇带着自己的小孩来看病。孩子一岁半了，仍不会走路，只会在地上爬来爬去，也不会说话，只会哇哩哇啦地叫。经过详细检查，诊断孩子患的是遗传病，也就是来自父母的病的一种——染色体病。

什么是遗传病呢？凡是由父母的生殖细胞（精子或卵子）或由父母生殖细胞结合的受精卵里的遗传物质，在结构上或功能上发生了异常改变，而使后代发生的疾病，叫遗传病。也可以说，遗传病是来自父母的遗传物质所引起的疾病，而且遗传病人又将这种遗传物质传给自己的后代。遗传病常常具有先天性、家族性和终生性的特点。

根据遗传物质发生异常改变的数量多少，将来自父母的病分为三类，即单基因病、多基因病和染色体病。各类又有多少种

呢？

据美国1986年统计，属于单基因性状及遗传病的有4 003种。虽然每一种单基因病的发病率不高，但总数仍然很可观，在人群中，大约每10个人中，就有一人患有单基因病。

多基因病的病种虽不多，仅34种，但每一种多基因病，都很常见。在人群中，大约每10个人中，有1~2人患有多基因病。

染色体病也有近500种，患染色体病的胎儿较多，大约7.5%的胎儿患这种病；其中90%以上未出世便死亡了。据报告，100个早期流产胎儿中，有60个是由于患染色体病而被自然淘汰掉了。所以足月分娩的新生儿中，只有0.6%是染色体病的患儿。

综上所述，粗略估计在人群中，约1/4的人 would 患有这样或那样的遗传病。

美国科学院1972年的一份报告说，美国新生儿中出现的单基因病患儿占9.9%，多基因病患儿占70%，染色体病患儿占5.1%。如果按照上述比例来推算，在我国每年出生的2 100万个新生儿中，单基因病儿约有20.8

万，多基因病儿约有147万，染色体病儿约有10.7万，总计每年出生患有遗传病的新生儿将达178.5万人，这是一个多么惊人的数字啊！虽然有些患遗传病的新生儿生后不久即死亡，但是存活的还是大多数。估计我国至少有1 000万儿童患有智力和身体某个部分的先天性缺陷。目前对遗传病还没有什么特效治疗，关键在于预防。所以，摆在我们面前的一项十分紧迫的任务是推行优生，尽量防止劣生，即不让或减少患有遗传病的小儿出生。

二、发生遗传病的原因在哪里

一般人都知道，孩子像父母，像爷爷奶奶，像外公外婆；孩子们又把这种“像”再传给他们的子女，如此一代又一代地传下去，这种现象就是遗传。也有的孩子谁也不太像，就是同卵双生子也有一定的差别，完全相同的两个人在全世界是没有的。这种个体的差别就是变异。遗传保证了种族的相对稳定性，使种族得以延续下去，而变异又使种族得到发展，不是简单的重复。两者相辅相成，而且其表现都离不开一定的环境。

父母亲是怎样将自己的特征传给下一代的呢？17世纪，科学家们曾推测，在精子或卵细胞中可能有一个“小人”，下一代就是由这个“小人”发育长大而成的。这种推测显然是荒唐可笑的。经过几个世纪许多科学家的努力，现在已经清楚了，父母传给下一

代的并不是精子或卵细胞内有一个小人，也不是具体的器官、具体的病、具体的特性，而是生殖细胞内的一条条染色体，是组成染色体的基因物质，它蕴藏着人类遗传的全部秘密。

为了说明发生遗传病的原因在哪里，必须先了解一些基本知识。

（一）细胞

人体是由各种器官构成的，器官又由各种不同的细胞组成，细胞是构成人体的最小的单位。有人估计，一个新生儿身体约有20万亿个细胞，经过20多年的生长发育，一个成年人身体的细胞数目可达1 000~1 600万亿个。

细胞一般是很小的，肉眼是看不见的。只能用显微镜看到，它们的形状也不一致，不但有圆形、方形、柱形和梭形，还有多突形等等。

人体的细胞可分为两大类（图1），一类叫体细胞，包括血细胞、皮肤细胞、肌肉细胞、骨细胞、神经细胞、结缔组织细胞等

等；另一类叫生殖细胞，包括男人的精子和女人的卵细胞。

每一个细胞都是由细胞膜、细胞质和细胞核三大部分组成的（图1中10~12）。其中对遗传关系最重要、最密切的是细胞核，尤其是细胞核内的染色体。

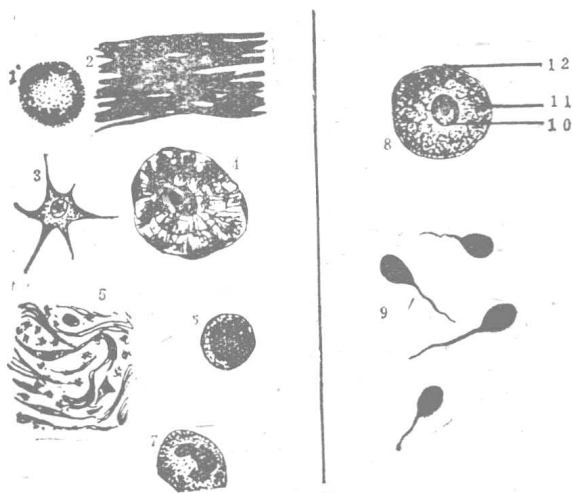


图1 体细胞和生殖细胞

1~7体细胞 8~9生殖细胞 1红细胞 2平滑肌细胞
3神经细胞 4骨细胞 5结缔组织细胞 6淋巴细胞
7中性粒细胞 8卵细胞 9精子 10细胞核 11细胞质
12细胞膜

（二）染色体

人体每个体细胞的细胞核，在细胞分裂

时经过特殊的染色处理后，在显微镜下可以看到有46条呈杆状的小体，这便是染色体。46条染色体有一半来自父亲，另一半来自母亲。

染色体的形状有点像英文字母“X”，交叉的地方叫着丝粒。根据着丝粒在染色体上的位置，把染色体分成三种类型（图2）：①中部着丝粒染色体，即着丝粒在染色体的中央；②近中部着丝粒染色体，即着丝粒不在中央，这样就把一条染色体分为不相等的两部分，长的一段叫长臂，短的一段叫短臂；③近端部着丝粒染色体，即着丝粒靠近端部，这样的染色体长臂很长，短臂很短，有时在短臂末端可见到一对深染的球形小体，叫随体。

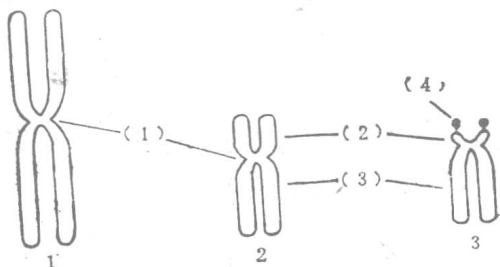


图2 三种染色体示意图

1中部着丝粒染色体 2近中部着丝粒染色体 3近端部着丝粒染色体 (1)着丝粒 (2)短臂 (3)长臂 (4)随体

在体细胞46条染色体中，配成23对，其中22对是男女相同的，编号为1—22号，叫常染色体。常染色体决定人类身体的一般性状。另外有两条染色体很特殊，是决定人的性别的，叫性染色体，编号为X和Y。按照染色体的大小、臂的长短和着丝粒的位置，将染色体分成7个组，即A、B、C、D、E、F、G组。男人的一对性染色体中，有一条为X染色体，列入C组；另一条Y染色体，列入G组（图3）。女人的一对性染色体，由两条大小相同的X染色体组成，列入C组（图4）。

根据染色体的数目和形状，可以准确地判断被检查者的性别和是否患有染色体病。

卵细胞和精子是经过减数分裂形成的。通过减数分裂，染色体数目要减少一半，因此，卵细胞和精子都只含有23条染色体，其中22条为1—22号常染色体，另1条是与性别有关的性染色体。所不同的是精子内含有的性染色体不一样，半数的精子含X染色体，另半数的精子含Y染色体；而卵细胞内则只含有一种性染色体，即X染色体。

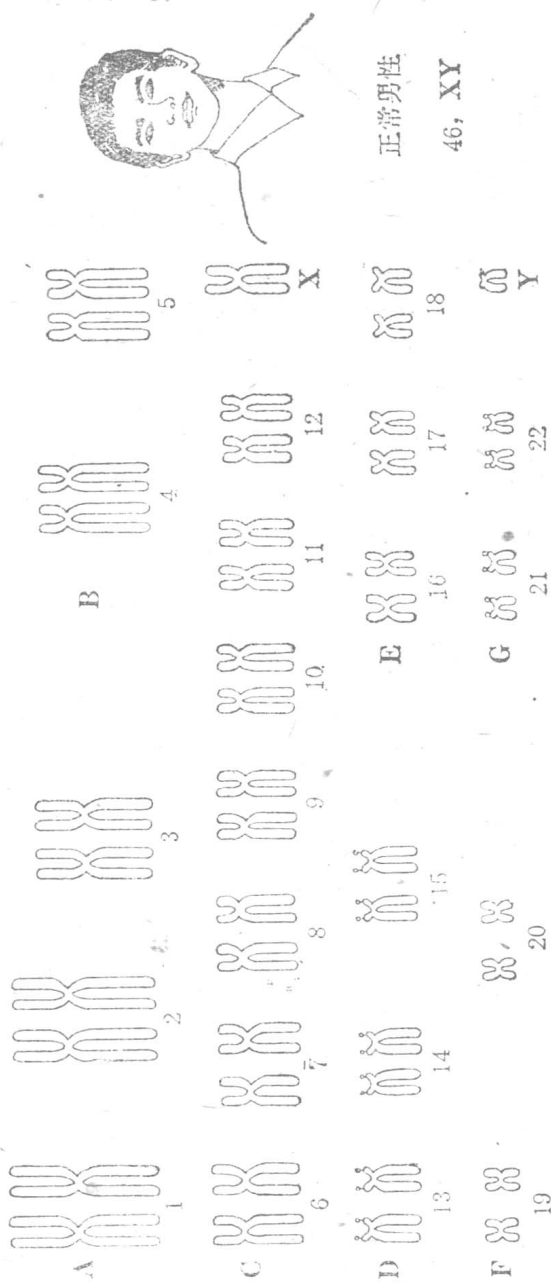


图 3 正常男人的染色体(46,XY)
1~22号为常染色体, XY为性染色体

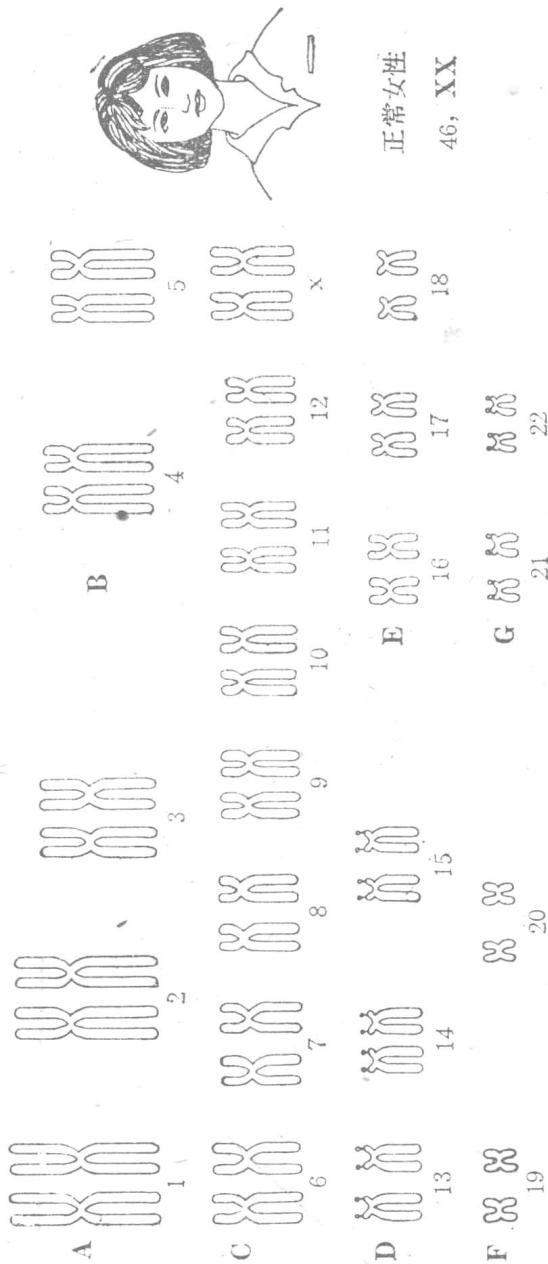


图4 正常女人的染色体(46, XX)

1~22号为常染色体, 性染色体为两个相同的X染色体

当一个精子进入卵细胞时，如果是X型的精子与卵细胞结合，形成XX受精卵，胎儿便是女性；假如是Y型的精子与卵细胞相结合，形成XY受精卵，胎儿便是男性（图5）。也就是说，Y染色体对人体向男性分化起着关键作用。因此，决定胎儿性别的是精子中含有X染色体还是Y染色体。在重男轻女等封建思想的支配下，有些家庭因求子不得而归罪于女方，显然是不正确的。但是，也不能埋怨男方，因为一次射精的精子数目多达3~5亿个，是X型精子，还是Y型精子与卵细胞相结合，完全出自偶然，不能人为地加以控制。但从全人类男女出生的比例来看，基本上是相等的，这对于人类社会

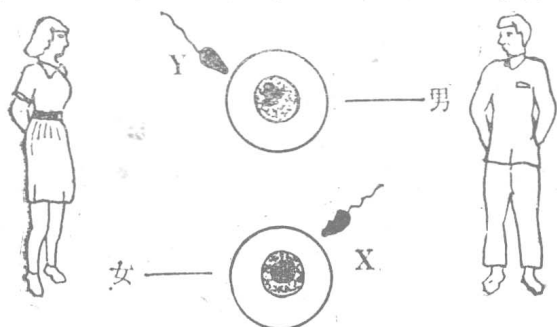


图5 染色体和性别决定

带Y染色体的精子与卵细胞结合发育成男性

带X染色体的精子与卵细胞结合发育成女性

的性别平衡和繁衍具有十分重要的意义，绝不能人为地破坏男女出生比例，以免带来无穷的后患。

染色体上的脱氧核糖核酸（DNA）记录着父母传给子女的遗传信息，因此染色体是遗传物质的载体。在传种接代过程中，通过染色体的基本单位——基因，人的性状和功能世代相传，基因的变化又使人类产生相应的遗传性变异。

（三）基因

遗传的本质是什么？遗传就是上一代把生殖细胞内带有遗传信息的遗传物质，也就是生殖细胞内所含染色体上的基因，传给了下一代，而下一代又把这个基因所控制的性状表现出来了。所以，上一代的基因决定着下一代的表现。例如黑头发的基因决定着下一代的头发是黑色的；多指的基因决定着下一代有6个或者7个手指。总之，基因决定着人的表现。正常的基因决定着人表现正常，而异常的（致病的）基因使人表现出遗传病。因此，一旦失去了正常的基因，或者

正常的基因由于某种原因变成异常的基因，在一个没有遗传病史的家庭中，亦会出生遗传病的患儿。

基因位于什么地方？绝大多数的基因位于染色体上。如果把一条染色体比作一列火车，那么基因好比是火车上的旅客。也就是说基因位于染色体上，或者说染色体上载有成百上千个基因。火车上的旅客有男有女，有老有少，各个旅客的形态又有很大的不同，人体的基因也是各种各样的，它决定了人体的各种遗传性状。如身高、体重、血压、智力和皮肤的颜色，心、肾、肝、肺、脾的结构和功能，各种细胞的数目和形状，以及某些酶的含量等等。

基因的化学本质是什么？染色体的化学成分主要是核酸和蛋白质。多数科学试验都证明脱氧核糖核酸（DNA）才是真正的遗传物质。在（DNA）分子结构中，基本构成单位是核苷酸。一个（DNA）分子由数万个核苷酸组成。平均大约500—1 500个核苷酸相连构成的一小段（DNA）是一个基因，因此，也可以说基因就是（DNA）分子的一个特定的区段。