

高等师范院校生命医学类系列丛书

# 遗传与优生

Genetics and Eugenics



陈爱葵 编著



清华大学出版社



高等师范院校生命医学类系列丛书

# 遗传与优生

Genetics and Eugenics

陈爱葵 编著

清华大学出版社  
北京

## 内 容 简 介

全书分两篇,上篇为遗传与遗传病,共5章,主要介绍遗传的物质基础、遗传的基本规律、遗传病及其发病原理、遗传病的诊断和防治、人体胚胎发育及出生缺陷。下篇为优生和优生措施,共7章,主要介绍优生和优生学、禁止近亲结婚和未婚先孕、婚前检查与遗传咨询、适龄生育与计划受孕、产前诊断、孕产期保健、人类优生的展望。

本书可作为高等院校生物科学及相关专业教材和其他专业通识教材,也可作为中小学教师、优生与计划生育相关人员以及广大青年读者的学习参考用书。

本书封面贴有清华大学出版社防伪标签,无标签者不得销售。

版权所有,侵权必究。侵权举报电话:010-62782989 13701121933

### 图书在版编目(CIP)数据

遗传与优生/陈爱葵编著. —北京:清华大学出版社,2014

(高等师范院校生命医学类系列丛书)

ISBN 978-7-302-32821-6

I. ①遗… II. ①陈… III. ①医学遗传学—师范大学—教材②优生学—师范大学—教材  
IV. ①R394②R169.1

中国版本图书馆CIP数据核字(2013)第136920号

责任编辑:雒 华 刘翰鹏

封面设计:常雪影

责任校对:李 梅

责任印制:刘海龙

出版发行:清华大学出版社

网 址: <http://www.tup.com.cn>, <http://www.wqbook.com>

地 址:北京清华大学学研大厦A座 邮 编:100084

社总机:010-62770175 邮 购:010-62786544

投稿与读者服务:010-62776969, [c-service@tup.tsinghua.edu.cn](mailto:c-service@tup.tsinghua.edu.cn)

质 量 反 馈:010-62772015, [zhiliang@tup.tsinghua.edu.cn](mailto:zhiliang@tup.tsinghua.edu.cn)

课 件 下 载: <http://www.tup.com.cn>, 010-62795764

印 装 者:北京嘉实印刷有限公司

经 销:全国新华书店

开 本:185mm×260mm 印 张:12.75 插 页:4 字 数:301千字

版 次:2014年7月第1版 印 次:2014年7月第1次印刷

印 数:1~1000

定 价:32.00元

产品编号:052691-01

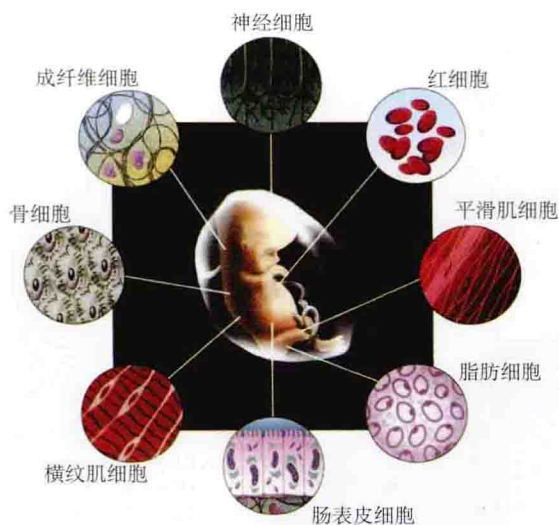


图1-1 人体不同组织分化的细胞形态  
(引自Karp, 1996)

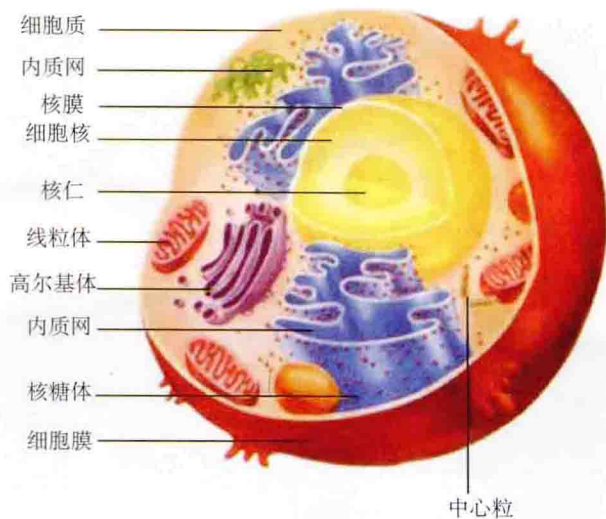


图1-2 细胞的一般结构

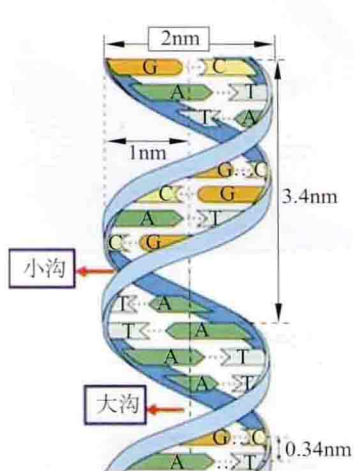


图1-9 DNA的双螺旋结构

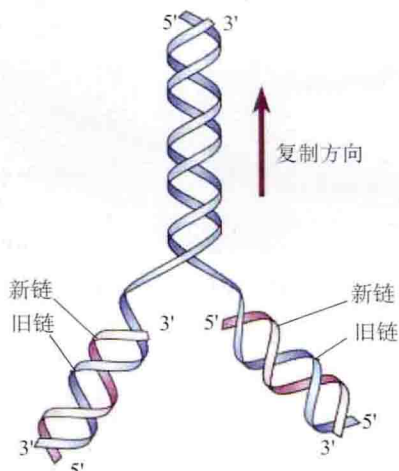


图1-10 DNA的半保留复制

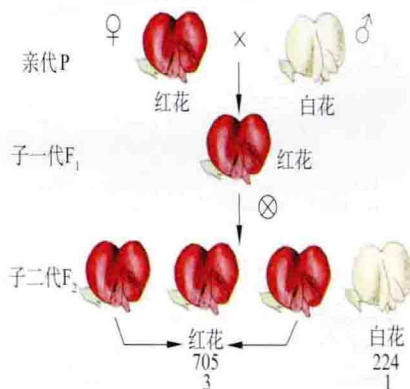


图2-1 豌豆花色的显、隐性分离

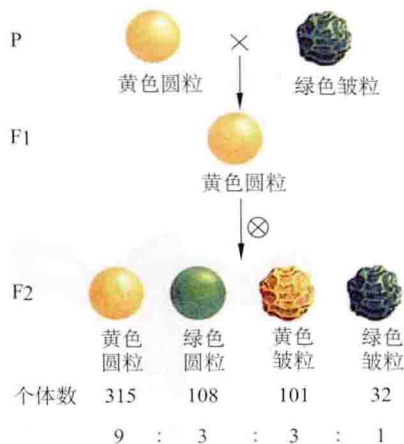


图2-3 豌豆两对性状杂交实验

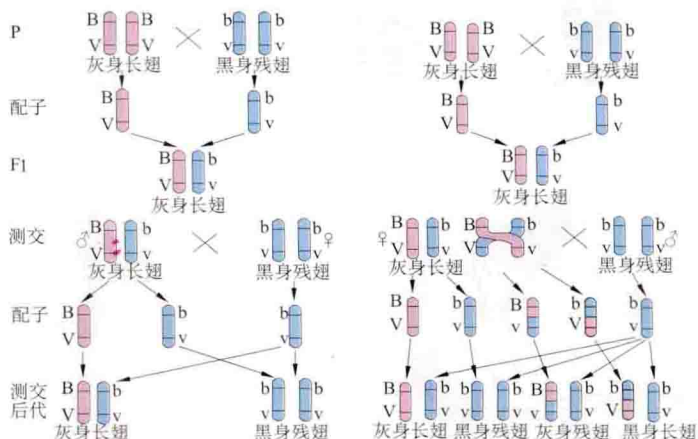


图2-6 果蝇连锁交换遗传图解 (左: 完全连锁; 右: 不完全连锁)

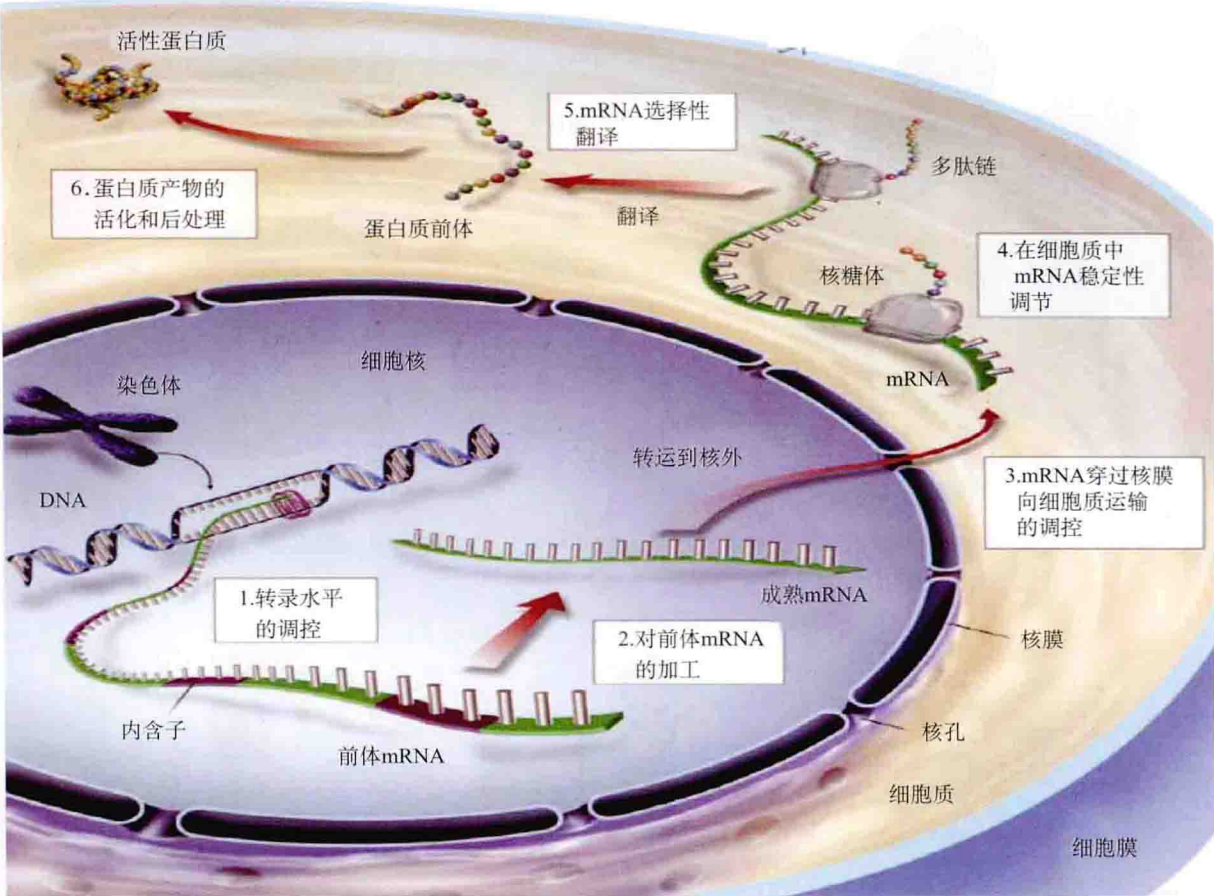


图1-11 活细胞中蛋白质合成的过程

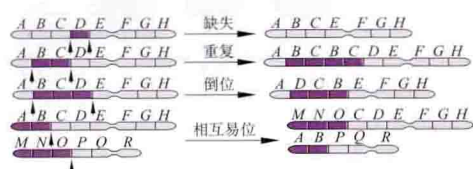


图3-3 染色体结构畸变示意图

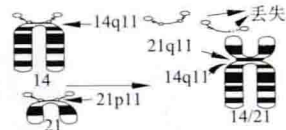


图3-4 罗伯逊易位示意图

表1-1 遗传密码表

|              |                                                                            | 第二位核苷酸                                                           |                                                                    |                                                                  |   | 第三位核苷酸 (5'端) |
|--------------|----------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------|---|--------------|
| 第一位核苷酸 (3'端) | U                                                                          | C                                                                | A                                                                  | G                                                                | U |              |
|              | UUU 苯丙氨酸 (Phe)<br>UUC 苯丙氨酸 (Phe)<br>UUA 亮氨酸 (Leu)<br>UUG 亮氨酸 (Leu)         | UCU 丝氨酸 (Ser)<br>UCC 丝氨酸 (Ser)<br>UCA 丝氨酸 (Ser)<br>UUG 亮氨酸 (Leu) | UAU 酪氨酸 (Tyr)<br>UAC 酪氨酸 (Tyr)<br>UAA 终止密码子<br>UAG 终止密码子           | UGU 半胱氨酸 (Cys)<br>UGC 半胱氨酸 (Cys)<br>UGA 终止密码子<br>UGG 色氨酸 (Trp)   | U | 第三位核苷酸 (3'端) |
| C            | CUU 亮氨酸 (Leu)<br>CUC 亮氨酸 (Leu)<br>CUA 亮氨酸 (Leu)<br>CUG 亮氨酸 (Leu)           | CCU 脯氨酸 (Pro)<br>CCC 脯氨酸 (Pro)<br>CCA 脯氨酸 (Pro)<br>CCG 脯氨酸 (Pro) | CAU 组氨酸 (His)<br>CAC 组氨酸 (His)<br>CAA 谷氨酰胺 (Gln)<br>CAG 谷氨酰胺 (Gln) | CGU 精氨酸 (Arg)<br>CGC 精氨酸 (Arg)<br>CGA 精氨酸 (Arg)<br>CGG 精氨酸 (Arg) | C |              |
| A            | AUU 异亮氨酸 (Ile)<br>AUC 异亮氨酸 (Ile)<br>AUA 异亮氨酸 (Ile)<br>AUG 蛋氨酸 (Met) 或起始密码子 | ACU 苏氨酸 (Thr)<br>ACC 苏氨酸 (Thr)<br>ACA 苏氨酸 (Thr)<br>ACG 苏氨酸 (Thr) | AAU 天冬酰胺 (Asn)<br>AAC 天冬酰胺 (Asn)<br>AAA 赖氨酸 (Lys)<br>AAG 赖氨酸 (Lys) | AGU 丝氨酸 (Ser)<br>AGC 丝氨酸 (Ser)<br>AGA 精氨酸 (Arg)<br>AGG 精氨酸 (Arg) | A |              |
| G            | GUU 缬氨酸 (Val)<br>GUC 缬氨酸 (Val)<br>GUA 缬氨酸 (Val)<br>GUG 缬氨酸 (Val)           | GCU 丙氨酸 (Ala)<br>GCC 丙氨酸 (Ala)<br>GCA 丙氨酸 (Ala)<br>GCG 丙氨酸 (Ala) | GAU 天冬酰胺 (Asp)<br>GAC 天冬酰胺 (Asp)<br>GAA 谷氨酸 (Glu)<br>GAG 谷氨酸 (Glu) | GGU 甘氨酸 (Gly)<br>GGC 甘氨酸 (Gly)<br>GGA 甘氨酸 (Gly)<br>GGG 甘氨酸 (Gly) | G |              |

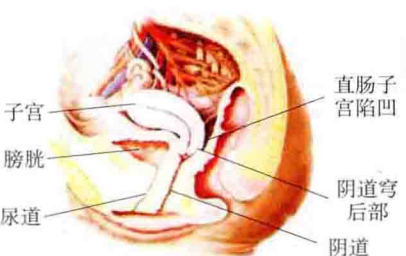


图5-1 女性骨盆正中矢状断

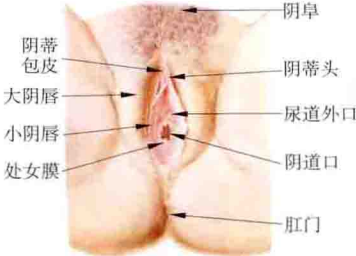


图5-2 女性外生殖器

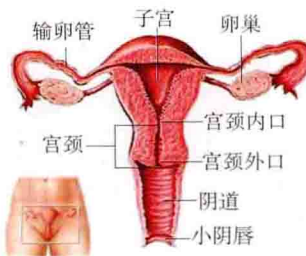


图5-3 女性内生殖器

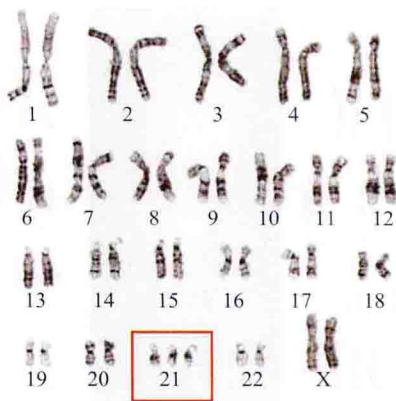


图3-5 先天愚型患者及核型 (21三体综合征)\*  
(注: 有\*的照片由冯肇松拍摄)



图3-6 先天愚型患者\*  
(他们非亲非故, 却如此相似)

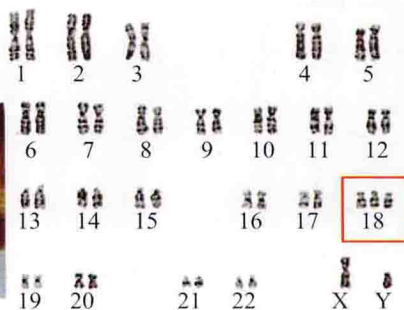


图3-7 18三体综合征 (特殊握拳及摇椅样船形足) 及核型

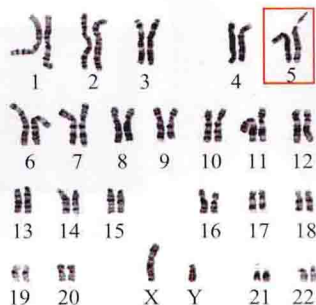


图3-9 猫叫综合征患者及核型

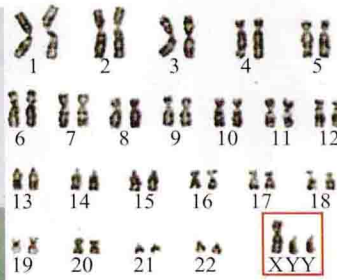


图3-13 XYY综合征患者及核型

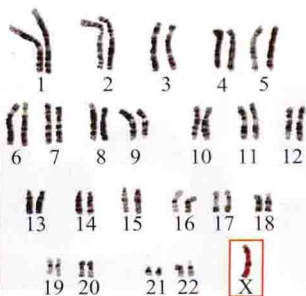


图3-10 先天性性腺发育不全患者及核型



图3-14 脆性X染色体综合征

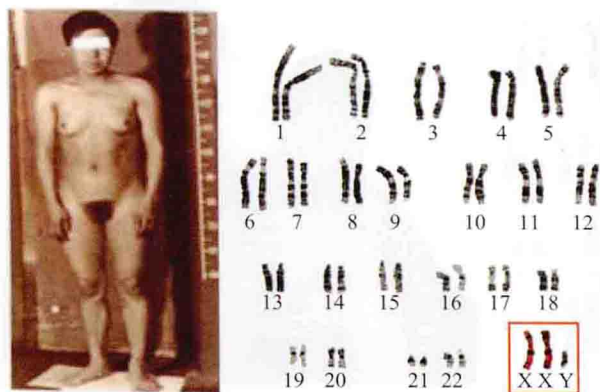


图3-11 先天性睾丸发育不全综合征及核型

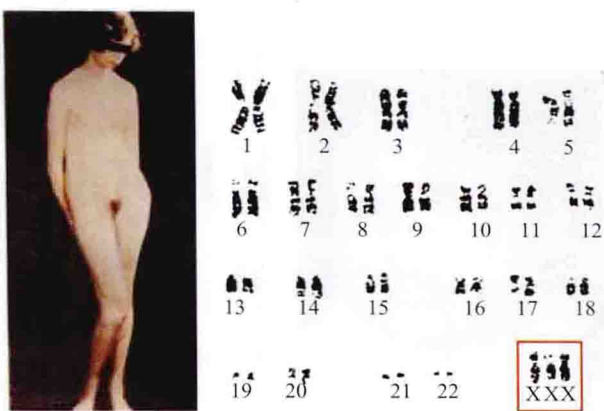


图3-12 XXX综合征患者及核型



图3-16 睾丸女性化综合征



图3-17 先天性肾上腺性征异常综合征



图3-26 多指



图3-21 蜘蛛脚样指(趾)综合症



图3-22 成骨发育不全\*



图3-41 先天性脑积水\*



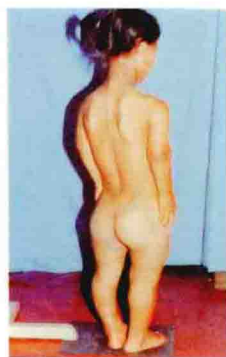


图3-23 软骨发育不全



图3-24 视网膜母细胞瘤



图3-25 地中海贫血（特殊面容、脾脏手术后）



图3-36 遗传性垂体性侏儒I型

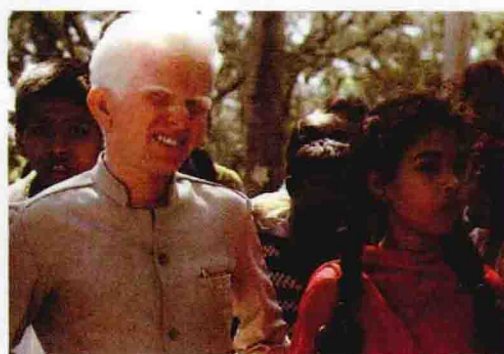


图3-28 白化病患者



图3-31 早老症患者



图3-30 粘多糖贮积症I型患者



图3-29 苯丙酮尿症患者



图3-33 AR型小头畸形患者



图3-20 舞蹈病患儿\*



图3-34 肝豆状核变性  
患者角膜



图3-38 血友病A患者



图3-37 抗维生素D佝偻病



图3-45 唇裂(左)与腭裂(右)\*



图3-40 无汗性外胚层发育不全



图3-47 无脑畸形儿



图3-43 外耳廓多毛症



图3-46 脊柱裂患儿



图3-48 先天性马蹄内翻足\*



图3-49 重症肌无力



图3-50 地方性克汀病

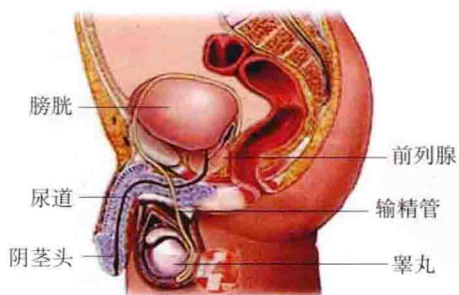


图5-5 男性骨盆正中矢断

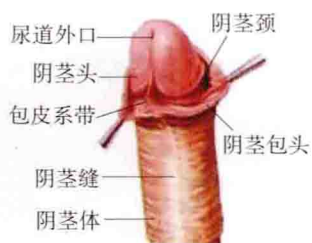


图5-6 男性外生殖器图

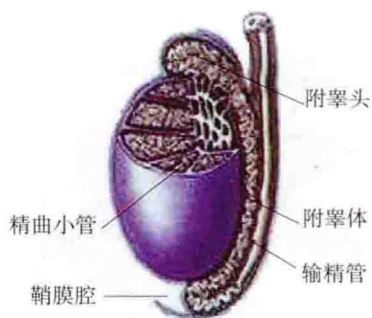


图5-8 睾丸的结构

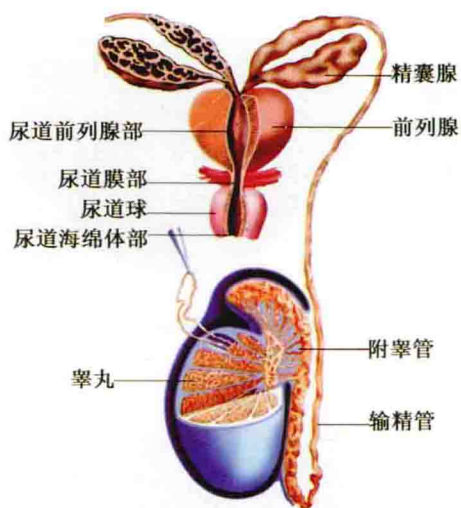


图5-7 男性内生殖器

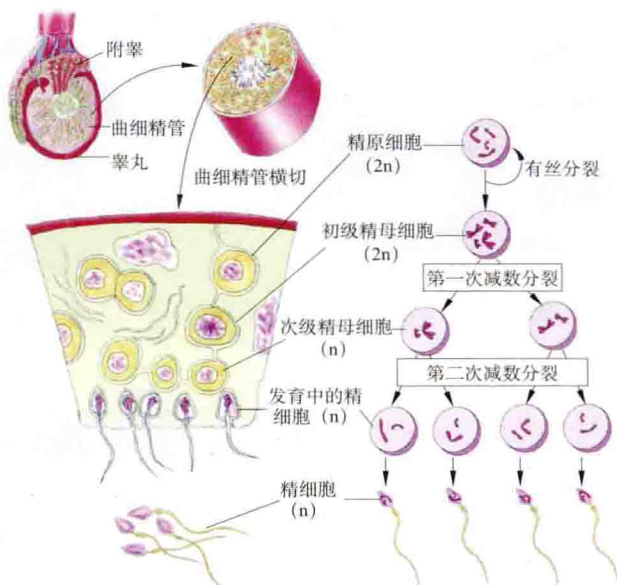


图5-9 精子的形成

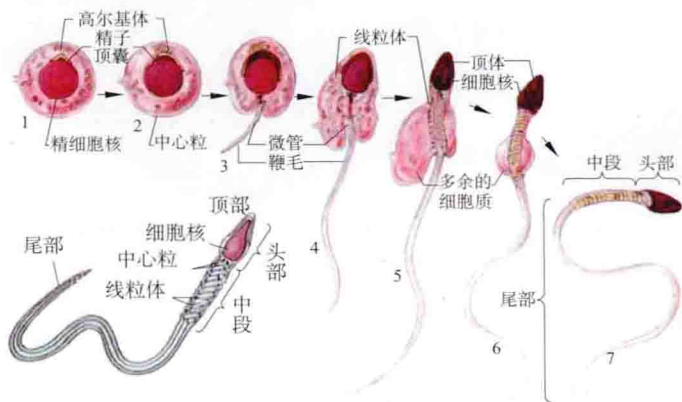


图5-11 精子的成熟及精子的结构



图5-13 胚胎植入子宫内膜



图3-42 红绿色盲检查图

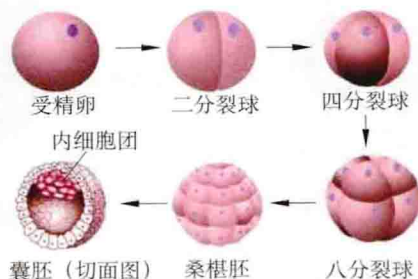
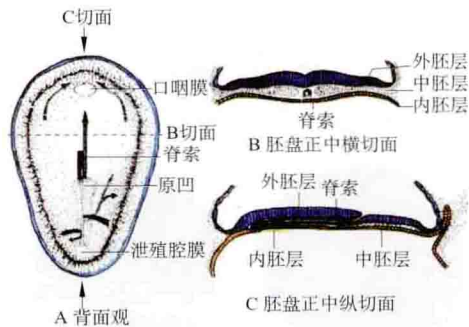
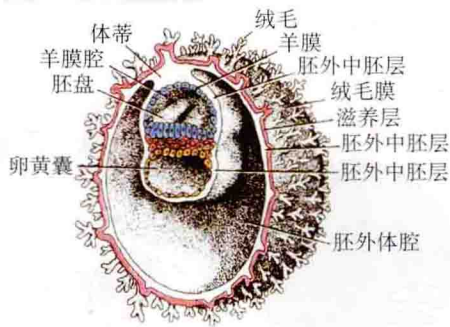
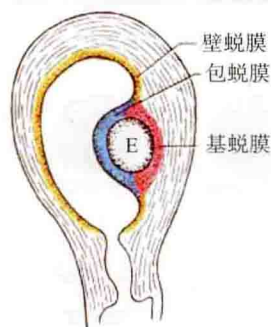
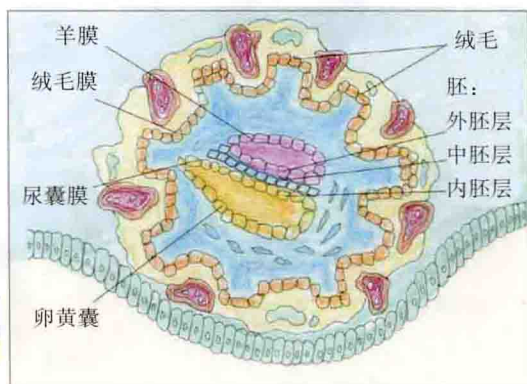
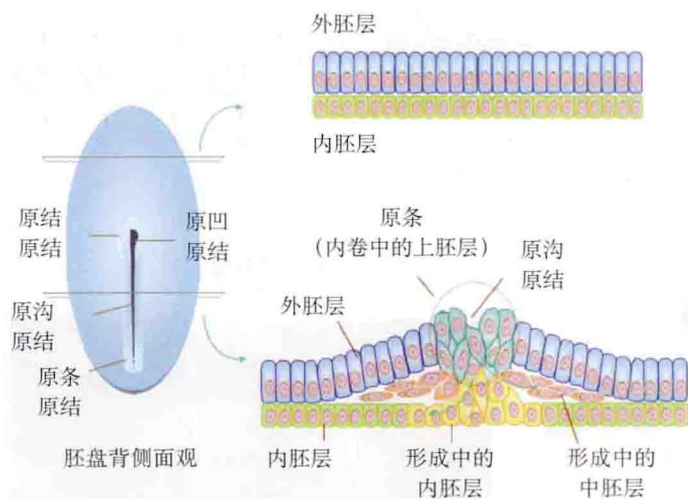
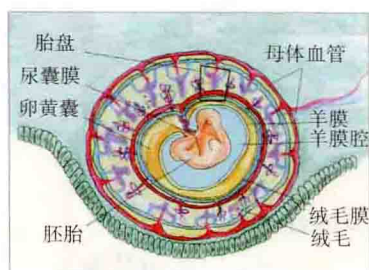
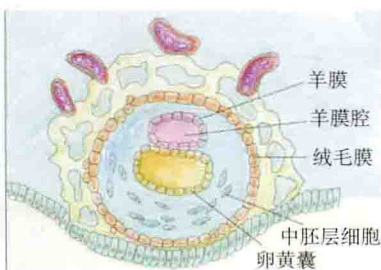
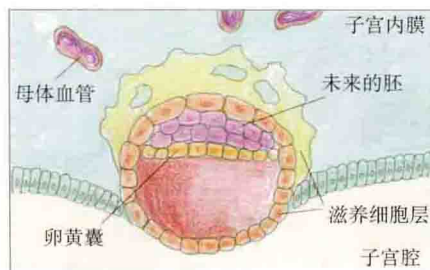
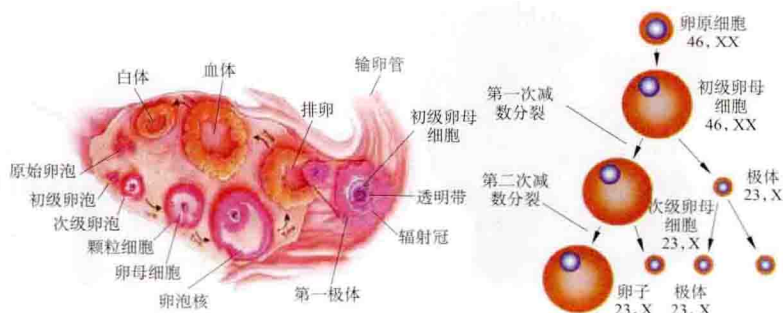
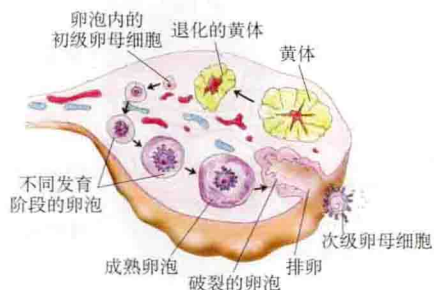
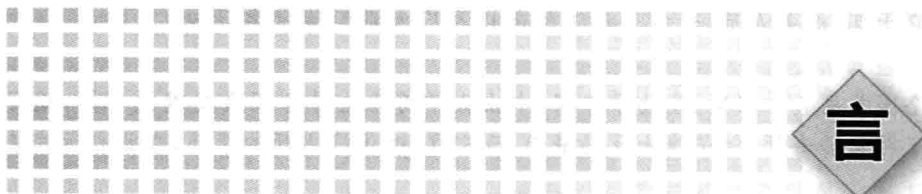


图5-12 卵裂至胚泡形成





# 前

# 言

人类健康、人口素质和遗传性疾病均受遗传影响,遗传决定了人类的生长、发育、衰老和死亡,很大程度上决定了人类个体的健康状况和后代的遗传素质。遗传性疾病的类型及发病率在不断增加,一些危害严重的常见病如肿瘤、心血管疾病、高血压、糖尿病、精神疾病等已证明与遗传有关。遗传病发病率高且对人类危害极大,是导致胚胎流产和儿童死亡的主要原因,是老人不能颐养天年的主要因素,严重威胁着人类的健康和人口素质。它给国家和家庭带来了极大的经济压力和精神负担。因而预防遗传病对国家的富强、民族的昌盛和家庭的幸福都有着非常重要的意义。

实行计划生育是我国的一项基本国策。控制人口数量、提高人口素质,是计划生育工作的两项基本任务和中心内容。提高人口素质,首先要求优生,提高出生婴儿的体质水平。我国出生缺陷总发生率约为 5.6%,以全国年出生数 1 600 万计算,每年新增出生缺陷约 90 万例,其中出生时临床明显可见的出生缺陷约 25 万例。这些先天畸形儿和遗传病患儿的出生,不但影响我国人口质量,而且给家庭、社会带来沉重负担,患者本人也将终生痛苦。因此,人们渴望优生,迫切需求优生科学知识的指导,以确保生育身体健壮、智力优良的孩子。

优生知识的普及,除了婚、育龄成人外,还应从青少年开始。我国中学的人口教育课程就设有优生内容。为了搞好优生教育,必须培训大量的师资、宣传骨干和优生技术人员,以保证优生顺利实施。基于上述需要,我们阅读了相关的文献资料,结合多年的教学实践和体会,在 1983 年出版的《优生教育》的基础上,修改充实出版《遗传与优生》一书。在编写时,力求深入浅出,突出思想性、政策性、科学性和实用性。本书可读性强,融科学性、趣味性和实用性于一体。

《遗传与优生》简明地介绍了人类遗传、遗传疾病和优生的基础知识。内容包括:人类遗传的基本原理;人体胚胎发育与出生缺陷;通过众多的病例说明遗传病的危害、发病机理及其防治;综述优生学的发展概貌,阐明优生教育的意义,并着重介绍我国实现优生的主要途径——禁止近亲结婚、婚前检查、遗传咨询、适龄生育、适时受孕、产前诊断,以及孕产期和婴幼儿期的保健与教育。本书可供本科、专科院校生物专业学生、中小学教师、优

生和计划生育干部、医务人员、遗传咨询工作者以及广大青年读者学习和参考。

本书由全国首届教学名师、生物学专家、中山大学博士生导师王金发教授审阅,编写过程中得到了邓彩珍老师、钟苗博士及冯肇松、庞文霞、叶俊峰老师的帮助,在此表示诚挚的感谢!

本书引用图片较多,有些未能找到相应来源,若引用不当请及时与作者陈爱葵联系(电子邮箱:385605620@qq.com),我们愿意共同解决问题。

由于编者水平所限,书中难免有不足之处,敬请读者批评指正。

编 者

2014年3月

## 上篇 遗传与遗传病

|                             |    |
|-----------------------------|----|
| 第 1 章 遗传的物质基础 .....         | 3  |
| 1.1 遗传与变异 .....             | 3  |
| 1.1.1 遗传 .....              | 3  |
| 1.1.2 变异 .....              | 3  |
| 1.2 遗传的细胞学基础 .....          | 4  |
| 1.2.1 细胞的大小与形态结构 .....      | 4  |
| 1.2.2 染色体的数目、形态和特征 .....    | 5  |
| 1.2.3 染色体核型和带型 .....        | 6  |
| 1.2.4 染色体与性别 .....          | 6  |
| 1.3 遗传的分子基础 .....           | 8  |
| 1.3.1 核酸种类与组成 .....         | 8  |
| 1.3.2 基因是控制生物性状的遗传单位 .....  | 10 |
| 1.3.3 基因与性状遗传 .....         | 11 |
| 第 2 章 遗传的基本规律 .....         | 15 |
| 2.1 分离定律 .....              | 15 |
| 2.1.1 一对相对性状的实验 .....       | 15 |
| 2.1.2 分离现象的解释 .....         | 16 |
| 2.1.3 分离定律在人类遗传中的应用 .....   | 17 |
| 2.2 自由组合定律 .....            | 17 |
| 2.2.1 两对相对性状的实验 .....       | 17 |
| 2.2.2 自由组合现象的解释 .....       | 18 |
| 2.2.3 自由组合定律在人类遗传中的运用 ..... | 19 |
| 2.3 连锁交换定律 .....            | 20 |
| 2.3.1 果蝇杂交实验 .....          | 20 |
| 2.3.2 连锁交换定律 .....          | 20 |

|            |                          |           |
|------------|--------------------------|-----------|
| 2.3.3      | 连锁交换定律在人类遗传中的应用 .....    | 22        |
| <b>第3章</b> | <b>遗传病及其发病原理 .....</b>   | <b>23</b> |
| 3.1        | 遗传病概述 .....              | 23        |
| 3.1.1      | 遗传病 .....                | 23        |
| 3.1.2      | 遗传病的特点 .....             | 23        |
| 3.1.3      | 人类遗传病的分类 .....           | 24        |
| 3.1.4      | 遗传病发病概况 .....            | 25        |
| 3.2        | 染色体畸变及染色体病 .....         | 27        |
| 3.2.1      | 染色体病概况 .....             | 27        |
| 3.2.2      | 染色体畸变综合征患者共同特征 .....     | 32        |
| 3.2.3      | 常见染色体畸变综合征 .....         | 33        |
| 3.3        | 单基因遗传病 .....             | 41        |
| 3.3.1      | 常染色体显性遗传病(简称 AD) .....   | 41        |
| 3.3.2      | 常染色体隐性遗传病(简称 AR) .....   | 46        |
| 3.3.3      | 伴性遗传病 .....              | 50        |
| 3.3.4      | 线粒体遗传病 .....             | 53        |
| 3.4        | 多基因遗传病 .....             | 53        |
| 3.4.1      | 多基因遗传病的特点 .....          | 54        |
| 3.4.2      | 多基因遗传病的常见病 .....         | 54        |
| <b>第4章</b> | <b>遗传病的诊断和防治 .....</b>   | <b>59</b> |
| 4.1        | 遗传病的诊断 .....             | 59        |
| 4.1.1      | 系谱分析 .....               | 59        |
| 4.1.2      | 皮纹分析 .....               | 60        |
| 4.2        | 遗传病的防治 .....             | 64        |
| 4.2.1      | 预防 .....                 | 64        |
| 4.2.2      | 治疗 .....                 | 68        |
| <b>第5章</b> | <b>人体胚胎发育及出生缺陷 .....</b> | <b>70</b> |
| 5.1        | 生殖系统 .....               | 70        |
| 5.1.1      | 女性生殖器 .....              | 70        |
| 5.1.2      | 男性生殖器 .....              | 72        |
| 5.2        | 人体胚胎发育 .....             | 74        |
| 5.2.1      | 生殖细胞 .....               | 74        |
| 5.2.2      | 受精 .....                 | 76        |
| 5.2.3      | 卵裂、胚泡的形成与植入 .....        | 77        |
| 5.2.4      | 胚层形成与胚盘 .....            | 79        |

|       |                 |    |
|-------|-----------------|----|
| 5.2.5 | 胚体形成与胚层分化 ..... | 81 |
| 5.2.6 | 胎膜与胎盘 .....     | 82 |
| 5.2.7 | 双胎、多胎和联胎 .....  | 84 |
| 5.3   | 计划生育 .....      | 85 |
| 5.3.1 | 节育原理 .....      | 85 |
| 5.3.2 | 不孕 .....        | 87 |
| 5.4   | 出生缺陷 .....      | 88 |
| 5.4.1 | 概述 .....        | 88 |
| 5.4.2 | 产生原因 .....      | 89 |
| 5.4.3 | 类型 .....        | 90 |
| 5.4.4 | 易发人群 .....      | 90 |

## 下篇 优生和优生措施

|       |                   |     |
|-------|-------------------|-----|
| 第6章   | 优生和优生学 .....      | 93  |
| 6.1   | 优生学研究的内容 .....    | 93  |
| 6.1.1 | 优生和优生学的概念 .....   | 93  |
| 6.1.2 | 优生学研究的对象和任务 ..... | 93  |
| 6.1.3 | 优生学的分类 .....      | 94  |
| 6.1.4 | 优生学的学科领域 .....    | 95  |
| 6.2   | 优生学发展概况 .....     | 96  |
| 6.2.1 | 优生思想的由来 .....     | 96  |
| 6.2.2 | 优生学的产生和发展 .....   | 96  |
| 6.2.3 | 我国优生学的发展概况 .....  | 98  |
| 6.3   | 优生的意义 .....       | 99  |
| 6.3.1 | 优生优育,造福人类 .....   | 99  |
| 6.3.2 | 提倡优生,减少劣生 .....   | 99  |
| 6.3.3 | 实现优生,保证少生 .....   | 100 |
| 第7章   | 禁止近亲结婚和未婚先孕 ..... | 101 |
| 7.1   | 禁止近亲结婚 .....      | 101 |
| 7.1.1 | 近亲结婚与亲缘婚配 .....   | 101 |
| 7.1.2 | 近亲结婚的概况 .....     | 102 |
| 7.2   | 亲缘系数及其计算方法 .....  | 102 |
| 7.2.1 | 亲缘关系与亲缘系数 .....   | 102 |
| 7.2.2 | 关于亲缘系数的计算 .....   | 102 |
| 7.3   | 近婚系数及其计算方法 .....  | 105 |
| 7.3.1 | 近婚系数 .....        | 105 |

|       |               |     |
|-------|---------------|-----|
| 7.3.2 | 近婚系数计算方法      | 105 |
| 7.3.3 | X连锁基因的近婚系数    | 107 |
| 7.4   | 禁止近亲结婚的原因     | 107 |
| 7.4.1 | 近亲结婚的后果       | 107 |
| 7.4.2 | 近亲结婚的危害       | 109 |
| 7.4.3 | 近亲结婚后患无穷      | 109 |
| 7.5   | 未婚先孕          | 110 |
| 7.5.1 | 未婚先孕的概念       | 110 |
| 7.5.2 | 未婚先孕的后果       | 110 |
| 7.5.3 | 未婚先孕的危害       | 110 |
| 第8章   | 婚前检查与遗传咨询     | 112 |
| 8.1   | 婚前检查          | 112 |
| 8.1.1 | 婚前检查的意义       | 112 |
| 8.1.2 | 婚前检查的内容       | 112 |
| 8.1.3 | 婚前检查注意事项      | 113 |
| 8.1.4 | 不宜结婚的遗传病和其他疾病 | 114 |
| 8.1.5 | 禁止生育和限制生育的疾病  | 114 |
| 8.2   | 遗传咨询          | 115 |
| 8.2.1 | 遗传咨询的意义和任务    | 115 |
| 8.2.2 | 遗传咨询的对象       | 115 |
| 8.2.3 | 遗传咨询的程序       | 116 |
| 8.2.4 | 遗传病的复发危险率     | 116 |
| 8.2.5 | 遗传商谈          | 118 |
| 8.2.6 | 遗传咨询的注意事项     | 119 |
| 第9章   | 适龄生育与计划受孕     | 121 |
| 9.1   | 适龄生育          | 121 |
| 9.1.1 | 最佳生育年龄        | 121 |
| 9.1.2 | 妇女不宜过早生育      | 121 |
| 9.1.3 | 妇女生育年龄不宜过晚    | 122 |
| 9.2   | 适时受孕          | 122 |
| 9.2.1 | 怀孕的最佳季节       | 123 |
| 9.2.2 | 选择最佳受孕时机      | 123 |
| 9.3   | 病患者的生育问题      | 124 |
| 9.3.1 | 肝炎病人的生育问题     | 124 |