

丁显平 编著

人类遗传与优生

RENLEI YICHUAN YU YOUSHENG



人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

人类遗传与优生

RENLEI YICHUAN YU YOUSHENG

编 著 丁显平
审 校 李崇高



人民军医出版社

People's Military Medical Press

北 京

图书在版编目(CIP)数据

人类遗传与优生/丁显平编著. —北京:人民军医出版社,2005.1

ISBN 7-80194-342-2

I. 人… II. 丁… III. ①人类遗传学—高等学校—教材②优生优育—高等学校—教材
IV. ①Q987②R169.1

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2004)第 130857 号

策划编辑:王 峰 加工编辑:海湘珍 责任审读:余满松

出 版 人:齐学进

出版发行:人民军医出版社 经销:新华书店

通信地址:北京市复兴路 22 号甲 3 号 邮编:100842

电话:(010)66882586(发行部)、51927290(总编室)

传真:(010)68222916(发行部)、66882583(办公室)

网址:www.pmmp.com.cn

印刷:京南印刷厂 装订:桃园装订有限公司

开本:787mm×1092mm 1/16

印张:13 字数:314 千字

版次:2005 年 1 月第 1 版 印次:2005 年 1 月第 1 次印刷

印数:0001~6000

定价:20.00 元

版权所有 侵权必究

购买本社图书,凡有缺、倒、脱页者,本社负责调换

电话:(010)66882585、51927252

前 言

自古以来,人类一直在探索自身的奥秘,人的生、老、病、死,意识和行为等都是人们希望明白的奥秘。20 世纪 50 年代以来,分子生物学及生物技术的飞速发展,特别是随着人类基因组研究计划的顺利完成以及后基因组计划的开始,展示人类生命活动的智力、行为、身体素质等现象都能从基因这个层面上找到答案,人类自身的奥秘不断被揭示出来,人们对优生的认识达到空前的高度,从而也引起了更多的人对遗传和优生的关注和兴趣。

早在十多年前,国内部分高校就开设“人类遗传学”或相关的课程,使生物类和非生物类专业的学生对这方面知识的补充都非常感兴趣。随着“计划生育、优生优育”工作作为基本国策提上日程,大约在 6 年前,我们就将“人类遗传与优生”这门课程作为四川省计划生育和妇产科高级医师培训班的必修课程,受到广大医务人员的欢迎。这使我们认识到,专业医务人员补充这方面的知识非常必要。同时也使我们意识到,要进一步搞好优生,提高全民族的素质,仅仅给专业医务人员补充这些知识是不够的,要向全社会关心优生的人们尤其是大、中专学校的青年学生全面普及这方面的知识,才是进一步搞好优生、提高人口素质的重要出路。

本书介绍了人类遗传学与优生学的基本知识、基本原理和研究方法,重点介绍人类遗传的胚胎学基础,人类遗传的分子和细胞学基础,人类遗传性疾病与优生的关系,人类代谢和发育中的遗传学问题,人体性状和行为的遗传学问题,环境中有害物质对人类遗传和优生的影响;同时还对出生缺陷干预的策略和采取的措施,人类基因组及基因组计划、后基因组计划、常见遗传性疾病及先天畸形的诊断要点等也做了全面阐述。最后还详细介绍了常见人类遗传与优生的实验诊断技术,包括:细胞遗传学技术、分子-细胞遗传学技术和分子遗传学技术等。为了查阅方便,还将我国有关人类遗传与优生的法律、法规作为附件列在本书后面。本书涵盖了细胞生物学、发育生物学、分子遗传学、医学遗传学、进化生物学和环境科学等相关学科的部分内容。考虑到读者的知识基础和学习兴趣,本书对专业术语的描述,尽量采用通俗易懂的语言,深入浅出地进行描述。在内容编排上,注重科学性、实用性、趣味性和新颖性,收集了部分病例和图片,既有常见的遗传病和感染性疾病,也有最新的科技成果,力求让读者在轻松、顺畅且饶有兴趣的阅读过程中获得较系统的、较全面的人类遗传与优生知识。同时我们还注重尽可能贴近生活,从人们尤其是青年学生关注的问题入手介绍本研究领域中最新的成果和进展,拓宽读者的知识面。

编写本书是当前国内高等教育中素质培养的教改需要,也是加强科普教育,提高国民综合素质的新世纪目标的需要。本书的最终目的在于帮助人们解放思想、破除迷信,特别是能辨识歪理邪说,树立辩证唯物主义的世界观和科学观,提高我国人口的文化素质和科学素养。

本书可作为普通高等院校开设“人类遗传与优生”公共选修课以及继续医学教育相关课程的教材或教学参考书,也可供广大医务工作者尤其是遗传优生专业技术人员系统了解有关人

类遗传学和优生学内容的参考。在编写本书过程中,由于时间仓促,再加上本人的知识和水平所限,书中错误和不当之处,敬请同行及读者提出宝贵意见。

本书的编写得到中国优生科学协会李崇高教授指导并审阅全书;资料查阅和文字录入得到我的助手魏霞老师和研究生谢婷婷、李小波、曾梅的帮助,在此一并致谢。

丁显平

2004年12月于四川大学

内 容 提 要

随着“计划生育、优生优育”工作的深入,国内大部分高校已开设了“人类遗传学”或相关课程,但目前没有与之配套的教材,为了配合高校教学的需要,使生物类和非生物类专业的学生较系统地学习和掌握本学科知识,特邀请四川大学生命科学院遗传医学研究所的专家编写了本书,并由中国优生科学协会李崇高教授审阅。全书共12章,主要介绍了人类遗传学与优生学的基础知识、基本原理和研究方法,重点介绍了人类遗传的胚胎学基础,人类遗传的分子和细胞基础,人类遗传性疾病与优生的关系,人类代谢和发育中的遗传学问题,人体性状和行为的遗传,环境中的有害物质对人类遗传和优生的影响;同时还对出生缺陷干预,人类基因组及基因组计划,常见遗传性疾病及先天畸形的诊断要点做了全面阐述。对常见的人类遗传与优生的实验诊断技术做了详细介绍。本书注重内容的科学性,实用性,趣味性和新颖性,语言生动、易懂,力求让读者在轻松顺畅的阅读过程中,获得较系统、较全面的人类遗传学与优生学的基本理论和基本知识。本书可作为普通高校学生及继续教育相关课程的教材,也可供广大医务工作者系统了解有关人类遗传学和优生学内容的参考。

责任编辑 王 峰

弁 言

遗传与优生、先天与后天、优生与优育，三者为生物与人类之大事，“不可不察”。旷理今日时空，科学无所不在，社会无时不变，生活日新月异，人口与生育“生生不息”，生老病死人人相系，以上诸端无不影响着个人健康，家庭幸福，国家富强和民族兴旺。今辈莘莘学子和社会学人，不谙“遗传与优生”断不能适应今日之社会和人生。

四川大学生命科学院，据教育之需要，率先主持编写高等学校公共选修课教材，《人类遗传与优生》，作为各有关专业大学学生的学习资料，非常必要，非常有益。它既可洞察生命科学之奥秘，又可普及健康婚育之基础知识，实为独具慧眼之举。

编著者丁显平教授，多年从事遗传与优生的教学、科研与临床实践。他思想睿智，“与时偕行”，勇于攀登，且贴近学子，既能深入本专业科学高端，又善科普教育，因此所编内容，深入浅出，图文并茂，可供今日大学生和有关社会学人学习之用。

由于此教材和教学为新试，不当、不全之处望在教学实践中逐步完善，以适应发展之需要。

丁教授在杀青之后出示之，并索序于我，却之不恭，乐为玉成。

李崇高 于京西

2004年12月1日

目 录

第 1 章 人类遗传与优生概述	(1)
第一节 人类遗传学研究的基本内容和方法.....	(1)
第二节 优生学概论.....	(4)
第三节 遗传的基本规律.....	(9)
第四节 人类遗传学和优生学的关系	(11)
第 2 章 人类遗传的胚胎学基础	(12)
第一节 人类精子的形成	(12)
第二节 卵巢的功能及排卵	(14)
第三节 受精与胚胎发育	(16)
第 3 章 人类遗传的细胞学基础	(21)
第一节 细胞概述	(21)
第二节 细胞的分裂和增殖	(22)
第三节 人类染色体	(25)
第 4 章 人类遗传的分子基础	(32)
第一节 核酸的结构、特性和功能.....	(32)
第二节 基因	(35)
第三节 基因突变及其对人类的影响	(37)
第 5 章 人类遗传性疾病与优生	(41)
第一节 人类遗传性疾病概述	(41)
第二节 染色体病与优生	(43)
第三节 单基因遗传病与优生	(48)
第四节 多基因遗传病与优生	(57)
第五节 肿瘤与遗传	(58)
第 6 章 人类代谢和发育中的遗传学问题	(63)
第一节 先天性代谢缺陷及代谢病	(63)
第二节 分子病	(65)
第三节 性别决定及性别发育中的遗传学问题	(66)
第 7 章 人体性状和行为的遗传	(68)
第一节 体表性状的遗传	(68)
第二节 血型的遗传	(71)
第三节 身体素质的遗传	(73)

第 8 章 环境中有害物质对人类遗传的影响	(78)
第一节 环境中有害因素对人类遗传物质的影响	(78)
第二节 环境中有毒物质反应的遗传学基础	(84)
第三节 环境中有害物质对优生的影响	(86)
第 9 章 实现优生的重要途径——出生缺陷干预	(91)
第一节 我国出生缺陷的现状	(91)
第二节 出生缺陷干预	(93)
第三节 遗传咨询	(95)
第四节 产前诊断	(100)
第 10 章 人类基因组及基因组计划	(105)
第一节 人类基因组	(105)
第二节 人类基因组计划	(107)
第三节 后基因组计划	(109)
第 11 章 常见遗传性疾病及先天畸形的诊断要点	(112)
第一节 常见染色体病的诊断要点	(112)
第二节 单基因遗传病的诊断要点	(113)
第三节 几种严重的先天性畸形及其他遗传病的诊断要点	(117)
第 12 章 人类遗传与优生的实验诊断	(122)
第一节 细胞遗传学技术	(122)
第二节 分子-细胞遗传学技术	(128)
第三节 分子遗传学技术	(139)
第四节 基因芯片技术	(165)
附录 1 人类遗传与优生有关的法律、法规及管理办法	(171)
一、中华人民共和国母婴保健法	(171)
二、中华人民共和国母婴保健法实施办法	(174)
三、中华人民共和国婚姻法	(179)
四、产前诊断技术管理办法	(184)
附录 2 人类遗传与优生教学大纲	(189)

第 1 章 人类遗传与优生概述

自古以来,人们一直在探索和认识自身的奥秘。人类基因组计划的实施和完成就是一个最好的见证。它诠释了人类遗传信息的编码,加深了人类对生命本质的认识,使人们通过对遗传物质的认识进一步理解人类优生的遗传本质。这些内容涉及到人类遗传学的内容。人类遗传学是遗传学研究的热点,它始终与优生有不解之缘,没有遗传就没有优生,而优生又是推动人类遗传学发展的原动力。

第一节 人类遗传学研究的基本内容和方法

一、什么是遗传学

俗话说:“种瓜得瓜,种豆得豆”;“一母生九子,连母十个样”,前者就是遗传,后者却是变异。因此,遗传(heredity)就是指生物通过生殖繁衍后代,绵延种族,保持生物体在世代之间的延续。但生物体所产生的后代并不一定与祖先是完全一样,而是有改变。这是由于遗传物质的重新组合或改变或者受环境变化的影响等,导致自然界中的生物体不会出现两个完全一样的个体,这种同种生物体上下代之间或同代不同个体之间性状差异的现象就叫变异(variation)。而遗传学就是研究生物遗传和变异规律的科学。遗传变异的规律是生命科学中的一个基本规律,生物体的生长、发育、分类、进化以及人的生、老、病、死、智力、行为等均涉及到遗传变异的某些原理,也需要遗传变异的一些理论去阐明或解释。

二、人类遗传学及其研究内容

人类遗传学是专门研究人类遗传和变异规律的科学,它是遗传学的一个重要分支。因其与人类的生活和生存息息相关而备受各方面的重视,研究者众多,推动了本科学的快速发展。人类遗传学一直是遗传学领域的研究热点。

人类遗传学研究的内容是人类遗传和变异及其规律,具体地说,主要研究和解决如下问题:①人类的特征特性是如何一代一代传下来并保持基本不变的?②支配遗传现象的客观规律是什么?③变异是如何发生的,有无规律可循?④遗传和变异的物质基础是什么,它们的化学本质如何?⑤人类能否控制遗传和变异,进而控制和治疗人的遗传疾病,最终能否达到控制人类自身未来命运?

解答上述这些问题则是人类遗传学的根本任务,也是人类自古以来梦寐以求的愿望。

人类遗传学的研究覆盖了与人类遗传变异有关的各个方面,由于不同方面的侧重点不同,并且与其他学科结合的侧重点也有差异。因此又形成了人类遗传学的许多分支,医学遗传学

就是人类遗传学的一个重要分支。它是利用人类遗传学的原理与医学结合而形成的一门学科,是探索人类疾病与遗传的关系,进而达到控制人类疾病之目的。比如,医学家们在临床实践中所遇到的一些问题(如某些疾病的病因、发病机制、病变过程、预防和诊治等)需要用遗传学的理论才能解决。例如:为什么有高血压家族史的人更易患高血压病?第1胎生了一个有先天缺陷的婴儿,第2胎的再发风险有多大,是否可以再生第2胎?21三体儿是如何发生的,它在新生儿中出现的机会为什么随母亲年龄的增大而增加?这类疾病能不能得到有效的预防?怎样才能预防这类疾病的发生而达到优生的目的?如此等等。

此外,与疾病密切相关的人类遗传学还包括以下内容:

1. 细胞遗传学(cytogenetics) 研究人类染色体的结构,异常(或畸变)的类型,发生频率及与疾病的关系。现在认识到100余种染色体异常综合征和10000余种罕见的异常核型。

2. 生化遗传学(biochemical genetics) 用生物化学方法研究遗传病中的蛋白质或酶的变化以及核酸的相应改变。这使人们了解到分子病和遗传性代谢病对人类健康的影响。

3. 分子遗传学(molecular genetics) 用现代分子生物学技术从基因的结构、突变、表达、调控等方面研究遗传病的分子改变,为遗传病的基因诊断、基因治疗等提供了新的策略和手段。

4. 群体遗传学(population genetics) 研究人群中的遗传结构及其变化的规律。医学群体遗传学或遗传流行病学则研究人群中的遗传病的种类、发病率、遗传方式、基因频率、携带者频率以及影响其变化的因素,例如突变、选择、迁移、隔离、婚配方式等,以控制遗传病在人群中的流行。

5. 药物遗传学(pharmacogenetics) 也称药理遗传学,是遗传学与药理学相结合而发展起来的边缘学科。主要研究遗传因素对人体药物反应能力在个体差异间的影响。它对于临床工作中的合理用药,减少不良反应,达到有效的治疗目的起着十分重要的作用。近年来,这一学科还得到了进一步扩展,形成了以研究群体中不同基因型个体对各种环境因素的特殊反应及适应特点为主要内容的生态遗传学(ecogenetics)。

6. 遗传毒理学(genetic toxicology) 是用遗传学方法研究环境因素对遗传物质的损害及其毒理效应产生机制的一门学科。其目的在于评价这些外界因素对人类遗传的危害及其对人类健康的潜在威胁,为制定预防措施提供理论依据。

7. 免疫遗传学(immunogenetics) 主要研究免疫反应的遗传本质和免疫应答过程的基因调控。例如抗原的遗传调控,抗体多样性产生的遗传机制,补体的遗传基础等,为控制免疫过程,阐明免疫缺陷病提供手段。免疫遗传学是输血、器官移植、新生儿溶血症和亲子鉴定等现代医学临床实践的重要理论基础,对于阐明免疫系统演化、人种差异和生物进化也有重要意义。

8. 体细胞遗传学(somatic cell genetics) 用细胞的体外培养方法建立细胞系,这对研究基因突变、表达、细胞分化和肿瘤的发生等过程有独特的作用。提高细胞融合完成体细胞杂交,产生体细胞杂种等,在单克隆抗体的制备和基因定位上有重要作用。

9. 肿瘤遗传学(cancer genetics) 研究肿瘤的发生与遗传和环境之间的关系,主要包括三方面内容:恶性肿瘤易患性的遗传背景;遗传物质的变化或遗传信息的异常表达与恶性肿瘤发生的关系;以遗传学的方法分析环境中的致癌因素。对肿瘤的诊断、治疗和预防均有重要意义。

10. 发育遗传学(developmental genetics) 研究基因如何控制发育,分析基因和性状发育之间的关系。发育遗传学的研究对于了解畸胎、肿瘤等发生的机制,以及对于遗传病的治疗、动物遗传工程的应用等都具有重要的意义。

11. 行为遗传学(genetics of behavior) 研究控制人类行为的基因及其作用机制。行为是受基因控制的复杂的生物学过程。深入了解人类行为的遗传机制,将提高人类利用动物资源的能力,推动优生学的发展,同时也为防治行为异常的遗传病如癫痫,躁狂抑郁症病,精神分裂症,Alzheimer 病等提供理论依据。

12. 优生学(eugenics) 它以医学遗传学为基础,研究并提出有效的社会措施,以降低人群中有害基因的频率,逐步消灭有害基因;保持和增加有利基因频率并创造条件促进优秀素质的充分发展,从而改善人类遗传素质。

三、人类遗传学的研究方法

尽管人类遗传学是遗传学中的一个分支学科,但其研究方法却与普通遗传学不同,其根本原因在于人与其他生物具有的特点不同。人类遗传学研究方法主要有:

1. 社会普查法 选定某一人群,用简便、准确的方法对某种疾病进行普查,普查中特别注意该病发病的家族聚集性,是否有特定的发病年龄。如果发现一种疾病的患者亲属中的发病率高于一般人群,而且一级亲属(父母、同胞、子女)的发病率高。二级亲属(祖父母、外祖父母、叔、伯、姑、舅、姨、侄、)的发病率>三级亲属(堂、表兄弟姐妹)的发病率>一般群体发病率,而且有特定年龄,则表明该病的发生与遗传有关,或者说该病有遗传基础。为了排除同一家族成员的共同生活环境对该病发病的影响,可与家族中非血亲的发病率进行比较,往往可以得出初步的结论。

2. 系谱分析法 在初步确认某种疾病可能为遗传病后,搜集某家族中全部成员的发病情况,绘成系谱,依系谱特征进行分析,往往可以确认为单基因病中某一种类型的遗传病(详见第5章)。如果对该病的几个系谱进行分析,无法确认为单基因病中的何种类型,就要考虑为多基因了。对比某种疾病的患者一级亲属的发病率和一般群体发病率,如果符合 Edward 公式($f=\sqrt{p}$),则可以认为这种病有多基因遗传的基础。

3. 双生法 双生可分为两类:一类是一卵双生(monozygotic twin, MZ)是由一个受精卵在第一次卵裂形成二个分裂球后,彼此分开各形成一个胚胎。因为这两个胚胎来自同一个受精卵,所以他(她)们的遗传基础是相同的,其特征也必然是相同的。另一类是两卵双生(dizygotic twin, DZ),是两个卵子与两个不同精子受精后发育成的两个胚胎,他(她)们之间的遗传基础像一般同胞那样相似,只是胚胎发育环境相同,其性别有 1/2 的可能性是相同的。

对比 MZ 和 DZ 疾病发病一致性(concordance)的差异即可估计出某种疾病是否有遗传基础。发病的一致性是指双生中一个患某种疾病,另一个也发生同样的疾病。如果 MZ 的一致性远高于 DZ 的一致性,就表示这种病与遗传有关;如果两者差异不显著,则表明遗传对这种病的发病起的作用非常小。

4. 疾病组分分析法 一些复杂的疾病其发病机制不清,要研究其遗传基础,则可采取这种方法,即先将这种病分解为若干环节(组分),对各组分进行单独的遗传学研究,如能确定某些组分是受遗传控制的,则可以认为这种病是有遗传基础的。例如,冠心病是一种有复杂病因的疾病,高脂血症是其组分之一,已知家族性高胆固醇血症是常染色体显性遗传的,因此,可以

认为冠心病是有遗传基础的。

5. 关联分析法 关联(association)是指两种遗传上独立的性状非随机的同时出现,而且并非连锁(linkage)所致。如果其中一种性状决定于某个基因座的等位基因,就可作为遗传标记(genetic marker)来检测另一种性状与之是否关联,如果确证有关联,则表明后一性状也有遗传基础。

6. 染色体分析法 对一些有多发畸形、体格和智能发育不全的患者或是孕早期有反复流产的妇女,如果怀疑其有染色体改变,经过核型分析可以确认是否有染色体异常的病因(详见第5章)。

第二节 优生学概论

你就要做父亲或母亲了,你一定经常想到过这样一个问题:孩子能不能胜过自己呢?怎样才能使孩子“青出于蓝而胜于蓝”呢?这就涉及到优生学的问题了。

一、优生思想的诞生及发展

早在公元前,古希腊哲学家柏拉图就提出择偶与生育年龄对后代健康的影响。我国《左传》中“男女同姓,其生不蕃”已指出了近亲婚配的危害。优生学(eugenics)一词是英国人类遗传学家 F. Galton 在 1883 年首先提出的,意思是“遗传健康。”他认为要“研究在社会控制下能改善或削弱后代遗传素质的动因,这种遗传素质包括体格,也包括智力”。也就是说,优生学就是研究怎样使出生的孩子既聪明又健康,即研究改进人类遗传素质的一门科学。换句话说,优生学就是以遗传学、医学为基础,研究减少遗传性疾病和提高人类素质的科学。

优生或优生学的英语一词为 eugenics,源自希腊语 eugenes 和 ics。eugenes 原意是 well-born 或 healthy birth,这本来是人类自古以来的良好愿望。西方人还给男孩和女孩起名为 Eugene(中文译作“尤金”或“欧根”)和 Eugenia(中文译作“尤金妮亚”),希望他和她健康成长。但自从遗传学开始发展起来后,有些生物学家想利用遗传学改良人种。高尔登(Golton)以及 20 世纪 30~40 年代一些北美、西欧的生物学家、医生、遗传学家关注种族的改良,掀起了盛极一时的优生运动。尤其在德国,他们要建立一门新的卫生学,称为“种族卫生学”(rassenhygiene),不关心个人和环境,而去注意人类的“种质”(germ plasma)。“种族卫生学”奠基者 Alfred Ploetz 和 Wilhelm Schallmayer 认为“种族卫生学”是日耳曼种质的预防医学,用迫使他们绝育或“安乐死”(当然是盗用这个名义)的办法防止“劣生者”(inferiors)繁殖。他们将健康的、精神健全的、聪明的人称为“优等者”,有病的、患精神病的、智力低下的称为“劣生者”。他们企图利用政府和法律的力量强制推行他们的优生规划。于是,德国优生学家与纳粹政客结成了联盟,到 1942 年有 38 000 名德国医生参加了纳粹党,这占德国全部医生的一半。他们联手来,利用当时的人类遗传学实施了称之为“最后解决”的灭绝人类的大规模规划,使优生学走入歧途。此时,人们对优生学谈虎色变,一些人把优生学及种族主义及法西斯主义混为一谈。1945 年以后,原子弹造成的遗传损伤逐渐被人们所认识。因此,对人类遗传学的研究引起了更多的注意。

我国在解放后受前苏联影响,也曾对优生学有误解,直到 1979 年在第一次全国人类和医学学术论文报告会上,才又开始重新提出优生学,开始认识到优生学对提高我国人口质量的作

用。近年来,有人把优生学又称为民族健康学,它是由遗传学、医学、心理学、人口学、社会科学等相互渗透、发展起来的边缘学科及综合性的应用学科,是以遗传学为基础,跨越自然科学和社会科学的一门学科。随着社会的进步,人类自身也应该不断改进,不能只满足于长得白白胖胖没有病,而应该是健康、聪明、漂亮,从思想道德、科学文化、身体状况等多方面全面提高素质。开展优生学的研究,提倡优生,对个人、家庭、民族及整个人类都有着现实和深远的影响。

优生直接关系到人口素质的提高乃至民族的前途。智力是优生学最关注的问题之一,人才是世界上所有资本中最宝贵的资本,国家之间的竞争说到底是人 才 的 竞 争。新技术推进了生产力的发展,现代化的生产设备对劳动者的文化素质要求越来越高,没有优秀素质的民族就将落伍于时代,人们要改造客观世界,要研究太空,同时也应该改造自己,研究自身,要重视生命的生产,即生育。许多人都“望子成龙”,希望自己的子女能够成为对社会有用的出类拔萃的人才,所以应把优生、优育、优形、优教、优境等系列的优生思想变为人们自身的行动,紧紧围绕优生的三大要素:遗传、环境、教育三个方面,开发培育人才。

二、优生学研究的基本内容

既然优生学是一门综合性的学科,它的发展需要相关学科如:遗传学、医学、人口学、环境科学、社会科学等的推动。因此,优生学当然包括以下几个方面的基本内容:

(1)基础优生学:主要是从生物科学和基础医学方面从事优生理论与技术的基础研究,诸如人类遗传学、毒理学、畸胎学及医学遗传学等有关的研究。

(2)临床优生学:是对优生有关的各种医疗措施的研究。其中包括优生手术、婚前检查、围生期保健、产前诊断、遗传咨询、选择性人工流产及分娩监护等内容。

(3)社会优生学:就是从社会科学的角度,把优生作为一项社会运动,进而研究人类实现优生的社会措施。其内容包括优生立法、贯彻优生政策、开展优生运动,进而使优生工作群众化、社会化,以便达到改善人口素质、实现民族优生的社会目标。

(4)环境优生学:环境优生学即优境学,研究后天环境因素对人体智力和体力各方面影响的一门新型边缘学科。它涉及的学科有人类生态学、教育学、心理学、卫生医学、营养学及环境科学等。

根据优生学研究的目标,又可将优生学分为:正优生学和负优生学。正优生学(positive eugenics)是指研究怎样增加体力和智力上优秀个体的繁衍,又叫演进性优生学(progressive eugenics)。负优生学(negative eugenics)是指研究如何使人类健康地遗传,减少以至消除遗传病和先天畸形患儿出生,又称为预防性优生学(preventive eugenics)。前者是优质的扩展,后者是劣质的消除。其目的都是为了扩展优秀的遗传因素,提高人类的遗传素质。目前,正优生学采取的措施有:

1. 提倡优选生育 即鼓励在体格和智力上优秀的个体生育更多的后代,某些国家已在优生法中加以规定。

2. 人工授精 指将丈夫或他人的精液用人工注射的方法注入女方生殖道,达到受精的目的,可用新鲜精液或液氮冷藏精液(可多次使用)。目前主要用于男性不育症,同时也用于男性患有显性遗传病者及夫妇同为隐性遗传病携带者,以及 Rh 血型不合者。如果要达到正优生学的目的,则在人工授精前要优选精子。国外已有“精子银行”,储备各种可供选择精子已基本解决,并且分离 X 和 Y 精子已成功,因而可控制人工授精的性别。此外,一个个体的精子使用

次数也有严格规定,以避免出现一系列伦理学问题。

3. 试管婴儿(test tube baby) 其真正含义为体外受精及胚胎移植。即应用腹腔镜将已成熟的卵子从腹腔内取出,在体外与精子受精。当卵裂进行到4~8细胞期时,将幼胚移植到子宫内,让其着床发育成胎儿。此法用以解决女性不育,特别是输卵管阻塞。将来如能满足胚胎在母体子宫发育的所有条件,有可能个体发育全过程均在体外进行,此时所育的婴儿才是真正的试管婴儿。如果早期胚胎移植入另一妇女子宫,则称为“代孕妈妈”。由于激发排卵和受精卵数目有时可超过需要,于是出现了所谓冷冻卵子库存和冷冻胚胎库存技术。许多国家都已育出冷冻胚胎婴儿。从1978年第一例“试管婴儿”报道以来,已有数十万例问世,我国北京、湖南、广州、四川、重庆等都有“试管婴儿”诞生。试管婴儿必须与我国的优生法规接轨,才有可能健康发展。

4. “克隆”技术 克隆,英文为“clone”,意思是“无性繁殖”,即由单个生物体不经过受精过程而直接繁殖后代。克隆羊“多利”就是一个典型代表。它是将健康个体体细胞胞核移植给母体的去核卵子中,形成一个新的细胞,将这个新细胞进行培养,形成克隆胚,然后将该胚植入到代孕妈妈的子宫内,经过一段时间的怀孕后,产下和原健康个体完全一样的个体。还可将正常基因转移到带有致病基因的卵细胞基因组中,达到治疗和优生的目的。

负优生学是研究如何减少群体中有害的基因频率,减少遗传病的发生,这就涉及遗传病的防治问题,2000年,国家启动的“出生缺陷干预工程”,主要是对许多遗传病和先天畸形的防治。从负优生学的角度,目前采取的一些优生措施:①遗传咨询,遗传咨询是为达到优生目的而专门设立的一种医疗机构。它的主要任务是对那些遗传病患者及其家属等前来咨询的人员提出的有关婚姻生育、子代患病率及其防治措施等方面的问题,应用遗传学及临床医学的理论和给予科学的回答与指导。②产前诊断是一种检查发现先天性和遗传性缺陷胎儿的新技术,它是实现优生的有效措施。③选择性人工流产,从优生学的角度来讲,并不是发现胎儿稍有不正常就一定流产。由于目前优生检查的手段还不够多,而需要经过遗传咨询、产前诊断和综合分析病情后,对确实患有严重的先天性疾病和严重遗传病的胎儿,应用人工方法终止妊娠,称之为选择性人工流产。

三、中国优生科学的涵义和内容

中国是世界上人口最多的国家,占世界人口的1/5。中国政府根据自己的国情,把“控制人口数量,提高人口素质”作为基本国策。“提高人口素质”就是广义的优生。1981年12月陈慕华副总理在《为中华民族的幸福和未来——谈谈我国的人口问题》中指出:“提高人口的素质,包含着优生、优生一系列的工作要做。我们提倡优生、优生,是为了提高中华民族的素质,使我们的下一代,无论在德、智、体哪一方面都能够得到全面的发展,成为建设四化的有用人才,使中华民族繁荣昌盛。”后来她又提出:“为了中华民族素质的不断提高,我们应大力进行优生宣传,逐步制定有关的法规,卫生部门要逐步开展优生门诊,努力减少先天愚型疾病和其他遗传疾病病人的出生。”

“优生”即提高人口素质,是广义的优生,它不是单纯一门学科、一个部门能完成的,它是人们普遍的愿望和要求,即要求出生的孩子要“健康、聪明”。这里的“出生”二字非常重要,如果不强调“出生”,那就太广泛,甚至成为整个的人类健康活动。所以必须限制在“出生”前后,具体地针对这一人生的特殊阶段来进行多学科、多方面的努力,才能完成这项艰巨任务。

1981年10月李崇高教授提出:“优生科学是在社会、经济、文化、道德的支持下,采用医学遗传学的科学方法,提高各民族的人口质量,提高每个人的德、智、体、美的素质,减少和消灭有害遗传基因的扩散,减少和控制各种遗传病和各种先天畸形患儿的出世,进而逐步做到人类有目的地控制和发展自己。”在这个概念里强调:一是在社会影响下;二是医学遗传学的方法;三是以预防性优生学为主。时至今日,优生科学又发展了20多年,根据这20多年的实践,大家认为:优生科学(英文应为 birth health science 不能用 eugenics)是一门综合科学,它应包括产前遗传病和先天畸形的诊断,围生医学中母婴保健,新生儿疾病筛查和保健,能影响胎儿发育和母亲健康的各种环境因素,以及现在正在进行的辅助生殖技术等。当然还要包括与出生健康、聪明孩子各有关方面。

从以上内容看我国的优生科学主要是“预防性优生学”,也就是说主要是医学遗传学以及相关领域。至于“积极优生学”,目前也只能是选择健康的生殖细胞,但必须遵守国家有关的法规和医学标准。前面已述及我国优生科学的学科体系还应包括基础优生学、社会优生学、临床优生学和环境优生学四个方面的内容。

四、目前我国采取的主要优生措施

1. 进一步搞好遗传咨询 遗传咨询是指由咨询医师或从事医学遗传学的专职人员对遗传病患者及亲属所提出的有关其疾病的全部问题进行解答的过程。遗传咨询可分为婚前咨询、产前咨询,或其他方面的咨询,如某些先天性畸形能否遗传后代等(详见第9章)。医师进行咨询解答的步骤可分为:明确诊断;分析疾病的遗传方式;向咨询者及其亲属提出多种可供选择的建议。在进行遗传咨询时应重点注意有无近亲结婚的情况。

我国婚姻法明确规定:“直系血亲和三代以内旁系血亲禁止结婚”。血缘关系越近,婚后子女具有相同的某些隐性遗传病的致病基因的杂合子相遇机会越多,易出现隐性致病基因的纯合,使隐性遗传病患者增加。据统计:近亲结婚比非近亲结婚者患遗传性疾病的发病率高10倍。血亲是指有血缘关系的亲属,禁止近亲结婚的目的是为了优生。

2. 坚持进行婚前医学检查 尽管国家已取消了强制性婚前检查的规定,但并不等于结婚双方就不需要进行婚前检查。婚前检查是对男女青年在结婚登记前进行的全面、系统的健康检查,是为了保障男女双方身体健康、科学的选择生活伴侣、保障婚后美满、家庭幸福、防止遗传病延续,是实现优生重要前提。其重要意义是:为男女双方和下一代的健康提供保障;为实现人口优生,提高全民族素质奠定基础;为主动有效地掌握好受孕时间和避孕方法提供保健指导。

生育年龄的选择也非常重要,适宜的生育年龄是指已婚妇女最合适的生育年龄。它是从生理学、心理学、产科学及社会学等多学科理论为科学基础而确定的。从医学角度来看。最佳生育年龄男性是25~29岁,女性是24~28岁,一般不要超过30岁,尤其不要超过35岁。据报道:唐氏综合征的发生率母亲年龄在25~29岁者为1/1500,35~39岁者为1/250,45岁以上者达1/60。如果父亲年龄过大,超过39岁者,精子中染色体发生异常的机会及基因发生突变的机会增加,子代出现唐氏综合征及突变性状的风险也相应增高。年龄过小同样也不利于优生。据统计表明:20岁以下的产妇,生出先天性畸形儿和低体重儿的发生率较高。

3. 加强孕期保健 怀孕期间做好保健工作,是优生重要措施之一。怀孕期间要预防感染如:肝炎、流感、风疹、结核、尿路感染等,特别是病毒感染更易侵袭胎儿,可造成先天性心脏

病、小头畸形、先天性聋哑、智力低下等畸形,或出现流产、死亡等情况。孕期用药一定要注意对胎儿的影响。如强镇痛药可导致胎儿窒息死亡。性激素药物可使胎儿致畸或出生后智力低下,许多抗生素和降压药,肾上腺皮质激素等对胎儿都具有不同程度的毒性和致畸性。避免接触有害物质(硫、汞、铝、苯、一氧化碳、硫化氢等)。不抽烟、不饮酒,注意个人卫生,穿着宽松舒适、实行劳逸结合,保持心情愉快,节制两性生活。同时在怀孕期间务必要进行必要的产前诊断(详见第9章)。

4. 加强孕期营养

孕期的营养非常重要,它不仅要保证孕妇自身的需要,而且要保证胎儿生长、发育的需要。并且要为分娩的消耗和产后的哺乳做好准备,因此,保证营养的摄入非常重要。

在妊娠的初、中、后三个时期,对膳食的需求有所不同。初期:胎儿生长较慢,孕吐常常使孕妇不思饮食。这时,饮食可与孕前基本相同,以清淡为宜,适当补充含蛋白质的钙、磷食物。中期:胎儿生长加快,孕妇食欲良好。此时,不仅要保证各种营养素的供给,还要注意合理搭配,多吃蔬菜、水果,防止便秘。后期:胎儿生长迅速,孕妇食欲旺盛。为了防止胎儿过大造成分娩困难,孕妇需要多吃动物性蛋白的食物,适当减少富含脂肪的食物及谷物。孕妇增加营养应该从以下几方面入手。

(1)蛋白质:每天蛋白质摄入量以85g左右为宜。动物蛋白如鱼、瘦肉、禽、蛋等为优质蛋白,孕妇每天应该吃一二个鸡蛋,100g鱼、肉类食物。含植物蛋白的食物有大豆及豆制品、谷类、芝麻、红薯等。孕妇常吃豆类食物及豆制品,每天喝豆浆或牛奶。

(2)无机盐:胎儿的骨骼和牙齿发育需要钙和磷,含钙、磷丰富的食物有虾、虾皮、骨头、乳类、豆类、绿叶菜、雪里蕻等。妊娠期间,孕妇和胎儿都需要补充和储存铁质,孕妇是为分娩做准备,胎儿是为防止出生后贫血。含铁丰富的食物有动物的肝、肾、心、蛋黄、瘦肉、荠菜、绿叶菜等。孕妇除了要经常吃含钙、磷、铁丰富的食物以外,还要多吃含碘丰富的海带、紫菜等。

(3)维生素:维生素A和维生素C可以增强身体的抵抗力,促进胎儿生长发育,防止流产。含维生素A丰富的食物有肝、乳、蛋类及胡萝卜等。富含维生素C的食物有西红柿、柑橘、葡萄、山楂、酸枣、豆芽、白菜等。维生素B₁可以促进食欲,刺激乳汁分泌,保护神经系统,健全心脏功能。谷类、大豆、花生、瘦肉、肝脏等都含丰富的维生素B₁。维生素D有助于肠道吸收钙、磷,对胎儿骨的钙化起着重要作用,所以孕妇要吃鱼肝油、牛奶、蛋黄等含维生素D丰富的食物。如果能经常晒太阳,也可以促进转化成维生素D。

(4)水和粗纤维:孕妇每天需要饮水1500~2000ml。经常吃富含粗纤维的蔬菜、水果,可以帮助肠蠕动、防止便秘。

(5)热量:孕妇对热量的需要比一般妇女高,如果能保证上述营养素的供给,再适当补充动物油和植物油,就可以满足需要了。

5. 适时进行胎教 有关胎教对优生尤其对智力、行为和心理发育的作用目前已得到肯定,并且已被越来越多的人所接受。在一定程度上,适时适宜的胎教对胎儿的发育无异于精神上的营养素。人们经研究发现,胎儿大约在6个月时,神经系统已发育到相当程度。科学家用腹袋仪器对孕妇测验证明,环境的声音、光线的刺激以及母亲的情绪都能引起胎儿的反应。母亲如进入声音、光线柔和的房间,胎儿十分安静,表示适应;如进入噪声和阴冷的地方,则会用激烈的胎动来表示厌恶和不满;刚生下的孩子哭闹不安,如把他的耳朵贴在母亲的肝脏位置,孩子就会安静下来。这是因为在子宫内听惯了母亲的心音,通过条件反射而带来的安慰。