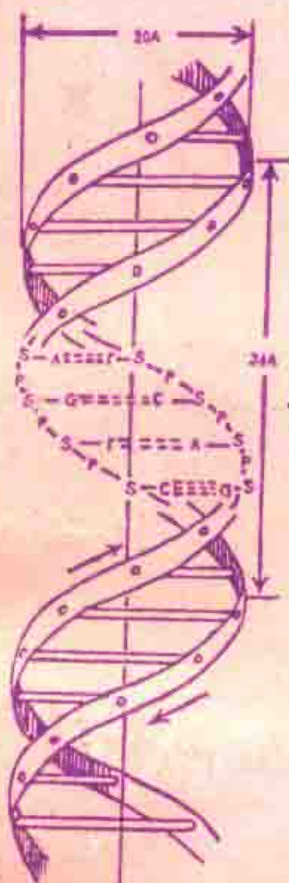


刘洪元 编著



遗传与优生

人民军医出版社

遗传与优生

YI CHUAN YU YOUSHENG

刘洪元 编著

人民军医出版社

1988年·北京

内 容 提 要

本书作为指导恋爱、婚姻、家庭问题的科普读物，主要从遗传与优生方面介绍了有关基础知识和基本原理。全书共分七章，主要包括人类疾病与遗传、遗传的物质基础和基本规律、遗传病及其发病机理、优生学等。内容比较实际、通俗。可供从事妇幼保健、计划生育工作等医务工作者以及具有中等文化水平的读者参考。

遗 传 与 优 生

刘洪元 编著

•

人民军医出版社出版

(北京市复兴路22号甲3号)

北京军区军医学校印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行

•

开本：787×1092毫米1/32·印张：6.375·字数：131千字

1988年3月第1版 1988年3月第1次印刷

印数：1--7,000定价：1.70元

ISBN 7-80020-041-8/R·40

[科技新书目：164-0982]

目 录

第一章 人类疾病与遗传	(1)
一、遗传性疾病	(1)
二、遗传病的定义	(2)
(一) 遗传病与先天性疾病	(2)
(二) 遗传病与家族性疾病	(3)
(三) 遗传病的种类	(8)
三、遗传病的危害性	(4)
第二章 遗传的物质基础	(7)
一、遗传的细胞基础——染色体	(7)
(一) 染色质	(8)
(二) 人类体细胞的染色体	(11)
(三) 有丝分裂	(15)
(四) 减数分裂	(15)
二、遗传的分子基础——脱氧核糖核酸 (DNA)	(21)
(一) 遗传物质DNA	(21)
(二) DNA的结构	(22)
(三) 遗传信息	(26)
(四) 遗传信息的表达	(26)
第三章 遗传的基本规律	(31)
一、分离律——孟德尔第一定律	(31)
(一) 3 : 1 比例的由来	(31)
(二) 孟德尔分离的假设	(31)
(三) 分离律假设的验证	(33)
(四) 分离律	(33)
二、自由组合律——孟德尔第二定律	(34)

0376304-8878/31-1.10元

(一)	9 : 8 : 8 : 1 比例的由来	(34)
(二)	孟德尔自由组合的假设	(34)
(三)	自由组合假设的验证	(36)
(四)	自由组合律	(37)
三、	连锁和互换律	(37)
第四章	遗传病	(41)
一、	单基因遗传病	(41)
(一)	常染色体显性遗传病	(41)
(二)	常染色体 隐性遗传病	(51)
(三)	性别遗传	(53)
(四)	性连锁遗传病	(60)
(五)	遗传病系谱的绘制和分析	(64)
二、	多基因遗传病	(71)
(一)	多基因遗传的特点	(71)
(二)	多基因遗传的疾病	(73)
(三)	遗传度与发病率	(76)
三、	染色体病	(78)
(一)	染色体畸变	(79)
(二)	染色体异常与综合征	(82)
四、	人类遗传病的发病	(95)
(一)	单基因遗传病	(96)
(二)	多基因遗传病	(102)
(三)	染色体病	(103)
五、	母儿遗传性不合引起的新生儿疾病	(106)
第五章	遗传病的发病机理	(108)
一、	基因的本质和作用	(108)
(一)	基因的概念	(108)
(二)	DNA 分子与基因之间的关系	(109)
二、	突变的概念	(109)
(一)	遗传物质突变	(109)
(二)	基因突变类型	(109)

三、基因突变的机理	(109)
(一) 主链断裂	(110)
(二) 碱基的替换	(110)
(三) 碱基的缺失与嵌入	(111)
四、基因突变与氨基酸顺序	(111)
(一) 同义突变	(112)
(二) 错主突变	(112)
(三) 无义突变	(112)
五、基因与疾病	(112)
(一) 生殖细胞基因突变	(112)
(二) 体细胞基因突变	(112)
第六章 皮肤纹理与遗传病	(114)
一、正常皮肤纹理	(114)
(一) 指纹	(114)
(二) 掌纹	(117)
(三) 指褶纹和手掌褶纹	(118)
(四) 脚掌纹	(119)
二、遗传病患者的皮肤纹理分析	(120)
(一) 几种常见染色体病的指纹频率	(120)
(二) 遗传病患者皮纹分析	(120)
三、皮纹学的诊断价值	(122)
第七章 优生学	(124)
一、优生学的概念	(124)
(一) 优生学	(124)
(二) 优生学的范围	(124)
(三) 优生学的目的	(125)
二、婚姻指导及婚前检查	(126)
(一) 遗传病携带者的检出	(126)
(二) 婚姻指导	(129)
(三) 婚前检查	(132)
三、禁止“近亲婚配”	(133)

(一) 近亲的概念	(134)
(二) 为什么要禁止“近亲结婚”	(136)
四、提倡适龄生育	(139)
五、遗传咨询	(143)
(一) 遗传病的确诊	(144)
(二) 确定疾病的遗传方式	(145)
(三) 推算遗传病的复发危险率	(146)
(四) 提出防治建议	(146)
(五) 遗传病登记	(148)
六、产前诊断	(148)
(一) 产前诊断的对象	(148)
(二) 产前诊断的方法	(149)
七、孕期保健	(174)
(一) 孕妇营养与胎儿生长发育	(174)
(二) 避免接触致畸剂及致畸环境	(176)
(三) 孕妇要保持情绪稳定	(188)
八、遗传病的治疗	(190)
(一) 环境工程治疗	(191)
(二) 基因治疗	(194)
参考文献	(195)
编后记	

第一章 人类疾病与遗传

一、遗传性疾病

近年来，遗传学在病因学研究中的地位越来越重要。遗传因素在人类疾病中的作用日益显著，使疾病的定义也发生了相应的变化。传统的观点认为，疾病是某特定原因造成健康受到损害的一个过程；而现在有人认为，疾病是“个体体内平衡失调的一种状态”。个体保持体内平衡的能力是由该个体的基因型与过去和现在所接触的环境决定的，因此，疾病的发生总是遗传和环境相互作用的结果（图1）。

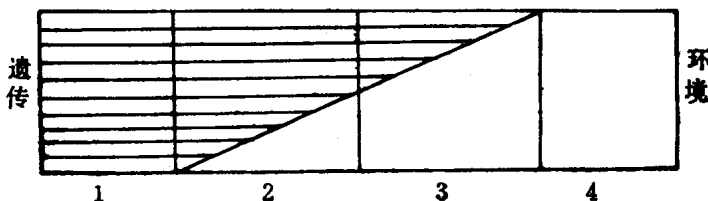


图1 遗传和环境因素在疾病发生中的作用图解

人类疾病可归纳为：①完全由遗传因素决定发病，看不到环境因素的作用。这类疾病的发病并非与环境因素无关，只是还未发现特定的发病环境因素，例如先天性成骨不全症、先天性肌弛缓、血友病A和一些染色体病等。②基本上由遗传因素决定，但是需要环境中一定的诱因才发病。例如

半乳糖血症必须具有纯合隐性基因的婴儿吃了乳食以后，才能发病；蚕豆病除具有遗传基础外，还需要吃了蚕豆以后，才能诱发溶血性贫血。③遗传因素和环境因素对发病都有作用，在不同的疾病中遗传因素对发病的作用大小不同。先天性幽门狭窄、唇裂、腭裂、高血压病、冠心病、精神分裂症等的遗传度较高，约60~80%，说明遗传因素对发病相对地较为重要，当然环境因素也是不可少的。另一些疾病，如消化性溃疡病的发病中，环境因素的作用是重要的，而遗传因素的作用则较小，遗传度较低，不足40%。④发病基本上取决于环境因素，与遗传病无关，例如，坏血病（维生素C缺乏症），某些烈性传染病等。

上述的①、②、③三类疾病都有明显的遗传基础，只是遗传因素上所起的作用大小各有不同，总的来看，都可以认为是遗传病。

二、遗传病的定义

所谓遗传病，是由于生殖细胞或受精卵里的遗传物质在结构或功能上发生了改变而造成的疾病。要正确认识遗传病，必须认识遗传病与先天性疾病、家族性疾病的关系。

（一）遗传病与先天性疾病

临床上一般将婴儿出生时就已表现出来的疾病称为先天性疾病。大多数遗传病在婴儿出生时就已显示出症状或体征。例如，先天愚型、多指（趾）症等。可是，也有不少先天性疾病并不是遗传病，这些病不是由遗传物质发生改变所引起，而是在胚胎发育过程中由某些环境因素造成的。例如，孕妇在妊娠前3个月内感染了风疹病毒，就可以引起胎儿先天性心脏病或先天性白内障。可见，出生时所患的疾病不

等于就是遗传病。

反之，有些遗传病必须到一定年龄才发病，在出生后漫长的发育过程中才形成疾病的性状。如肌营养不良症要到儿童期才发病，遗传性慢性舞蹈病往往要在30岁后才出现症状。

（二）遗传病与家族性疾病

遗传病往往有家族史，常常在同一家族中有多个成员表现发病。但是，有些遗传病，也不一定都有家族史。如隐性遗传病，常常表现为散发的白化病、半乳糖血症、先天性聋哑等。所以非家族性疾病不能认为就不是遗传病。而有些疾病，由于同一家族的生活条件相似，某种环境因素所引起的疾病也可以表现出发病的家族性，例如坏血病、食物中毒等发病虽有家族性，但不是遗传病。

（三）遗传病的种类

按着遗传方式和与遗传物质的关系，遗传病可分为单基因遗传病、多基因遗传病和染色体病三大类。

1. 单基因遗传病

据报道截至1982年，已发现单基因遗传病3,368种。根据国外报道，欧美国家的活婴中，据估计患遗传病的占4~5%；婴儿死亡原因中，先天性疾病的病死率从本世纪初的5%增加到20%左右；在出生婴儿中患有已知严重的或较严重的单基因遗传病者约占1%。单基因遗传病又可分为三类：

（1）常染色体显性遗传病

据估计，所有显性遗传病约占新生儿的0.7%。

（2）常染色体隐性遗传病

目前已知的隐性遗传病发病率约占新生儿的0.25%。有

相当一部分隐性遗传病属于先天性代谢缺陷。

(3) 性连锁遗传病

在性连锁隐性遗传病中,主要是男性发病,在性连锁显性遗传病中,女性发病率较男性发病率高,但男性发病较重。总发病率约占新生儿的0.1%。

2. 多基因遗传病

据估计,多基因遗传病在人群中的发病率约占2~3%或更高些。据国外统计,70年代初,住院患儿死亡总数中,40%以上为遗传病或先天畸形;儿科医院的住院患儿中,20~30%是遗传病。在这些遗传病中,许多是多基因遗传病。在我国,据估计精神分裂症、智能发育不全等患者超过1000万人,其中很多是多基因遗传病。

3. 染色体病

染色体病的发病率约占新生儿的1%。但是,由于染色体异常引起的流产,在自发性流产中占50%左右。

三、遗传病的危害性

我国正在积极开展计划生育工作,有效地控制了人口的增长速度,提高了人口质量,但有的地区由于受经济条件、科学文化水平和封建习俗的影响等,遗传病的发病率仍较高,严重的遗传缺陷患者(如智能发育不全、精神分裂症等)比较集中,不利于提高我国全民族的遗传素质。

遗传病对人类健康及人口素质的影响,大致有以下几个方面:①我国每年约有1500万新生儿出生,据统计,其中约有36万个是由遗传所致的有出生缺陷的新生儿。

另据调查,我国在15岁以下死亡的儿童中,40%是由各种遗传病或先天畸形所致。在自然流产中,由染色体畸变所造

成的占一半。②智力低下。根据美国的统计，全国有3%的人因先天或后天的原因而智力低下。其中遗传所致者占80%，包括常染色体隐性遗传者5%，常染色体显性遗传者1%，X连锁者1%，多基因遗传者58%，先天愚型占10%，其他常染色体异常占2%，性染色体异常占3%，环境因素所致者占20%（包括感染和外伤所致者占5%，其他环境因素影响占15%）。我国智力低下患者目前缺少全面确切的统计，如果以大致与美国相似来估计，我国人口中智力低下的人则不少于3000万。有人调查了北京市平谷县熊耳寨公社，发现该公社先天性智能低下者发病率为14.3%，其中有一个大队发病率高达70%，而且还发现父母痴呆孩子有47%也痴呆，说明这个地区患智能低下的主要原因是遗传所致。③人群中10%的人受某种单基因病所累；有14~20%的人受某种多基因病所累；1%的人患某种染色体病。据对长沙市10091名中、小学生色盲调查表明，男孩色盲发病率为6.32%，女孩色盲发病率为0.92%，这个比率与全国各地的调查结果相近。如全国按10亿人口计算，则男性色盲患者约有632万人，女性色盲患者约有92万人。根据国家正式公布的资料，我国有先天愚型患者160万名。这种病人不仅丧失劳动能力，大部分连个人生活都不能自理。按每个患者从小到大所花费的生活费和医疗费约5千元估算，160万人就要耗费80亿元左右。这对家庭和社会在精神和经济上都是个沉重的负担。④参照美国的资料估计，我国在未患遗传病的人群中，每个人都有可能是5~6个有害基因的携带者，也就是说，这些携带者的子女中仍有患遗传病的危险，这叫做遗传负荷。据上海市的调查，大约有15%的居民患有某种由遗传

和环境共同作用决定的多基因病。而工业造成的环境污染亦将在相当长的时期内可能增加我国人民的遗传负荷，从而进一步增高遗传性缺陷、先天畸形和恶性肿瘤的发病率。

因此，遗传病的危害是个非常严重的问题，它直接关系到我们国家、民族的繁荣和昌盛。

第二章 遗传的物质基础

世界上所有的生物能够传种接代，是因为它们有繁殖和遗传的能力，下一代不仅外貌形态和他们的父母相似，同时也继承了它们祖祖辈辈相传的特性。子代与亲代在形态、结构、生理机能等方面相似的特性叫遗传。生物体个体之间的差异叫变异。

人体各种性状均为细胞生命活动的表现，他们受细胞染色体上遗传物质控制。染色体在细胞分裂及生殖细胞成熟、结合过程中发生有规律的变化，保持其恒定和连续，这是亲、子之间遗传和变异的物质基础。

一、遗传的细胞基础——染色体

人的机体基本上是由亿万个细胞构成的。细胞是生命活

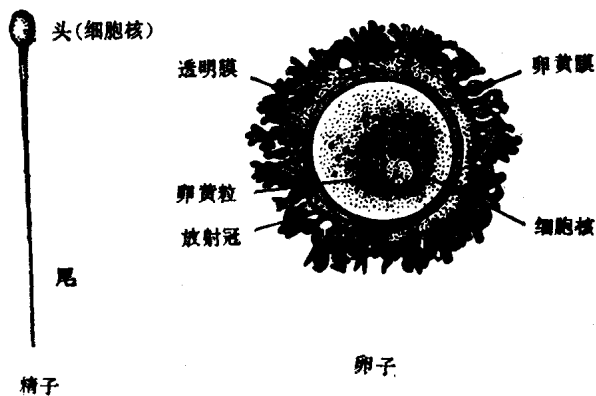


图2 精子和卵子的形态与结构

动的基本单位。新个体是由受精卵经过一系列的细胞分裂、分化等过程而形成的。因此上代的遗传信息也一定是通过精子和卵子带到受精卵中。（图2）精子和卵子都是特殊类型的细胞。

细胞由细胞膜、细胞质和细胞核3部分所构成。细胞核在细胞的生命活动中起主导作用。遗传物质绝大部分均在细胞核内。在显微镜下可以看到，细胞核表面有核膜包围着，核膜里边有很多颗粒状物质，叫做染色质，此外，还有核液和核仁（图3）。

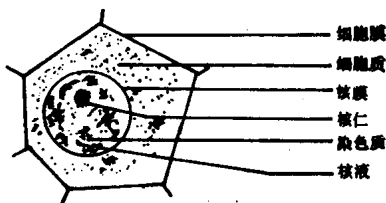


图8 间期细胞核的显微结构示意图

（一）染色质

染色质是埋藏于核液中，易被硷性染料染成兰紫色的物质，呈不规则的网状或团块状。

1. 染色质的结构

染色质是由DNA、组蛋白、非组蛋白和少量RNA所组成的复合物。

1974年前后，Olins和Kornberg分别提出染色质的串珠模型。1977年Finch等人应用电子显微镜和X线衍射技术，证实染色质由多数重复的结构单位构成，这些亚单位叫做核小体。核小体由核心粒和DNA分子长链构成。核心粒由4种组蛋白 H_2A 、 H_2B 、 H_3 、 H_4 各1对聚合成八聚体呈扁圆形。DNA分子长链以140个核苷酸对的长度在核心粒外绕 $1\frac{3}{4}$ 圈，螺旋的间距为 $28\text{ \AA}$ 。两个核小体之间由一段裸露的

DNA双螺旋相连,长约60核苷酸对叫做连接丝,在这个部位上连接一个组蛋白分子(H_1),一个个核小体由连接丝连成纤维状结构,相当于基本染色质纤维,其直径为100 Å。(图4)

间期核中可以看到一部分直径约为300的细丝,这是由许多核小体形成的螺旋状结构, H_1 对螺旋结构的形成有一定的作用。每6个核小体形成1个螺旋,在 H_1 的作用下,一个个螺旋紧密相集成管状结构叫做螺线管。

在细胞间期,有的部分处于伸展状态,表现比较松散,染色较浅而均匀,能进行DNA的复制和转录,叫常染色质;有的部分致密,有螺线管状结构,染色较深,叫异染色质。

2. 染色质和染色体之间的关系

染色质和染色体都是DNA和组蛋白的复合体,在细胞不同生理状态下的表现形式不同。在细胞分裂间期,染色质高度伸展,在光镜下呈颗粒状、团状、网状;在细胞分裂期,染色质高度螺旋成染色体,呈柱状、杆状等不同形态。

在有丝分裂过程中,染色质中的螺线管可以进一步螺旋化而形成超螺旋管和染色体(染色单体)(图5)。

据现有的实验观察资料,仅能对染色质螺旋化成染色体,提出一个大致的模型。如人体细胞核内,1套染色单体

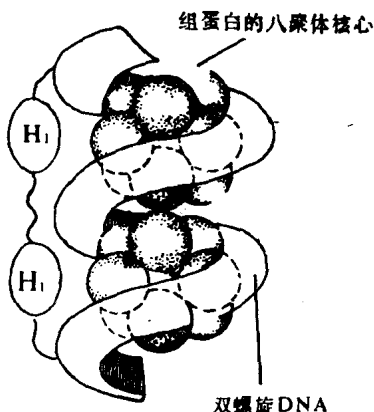


图4 核小体的分子组成

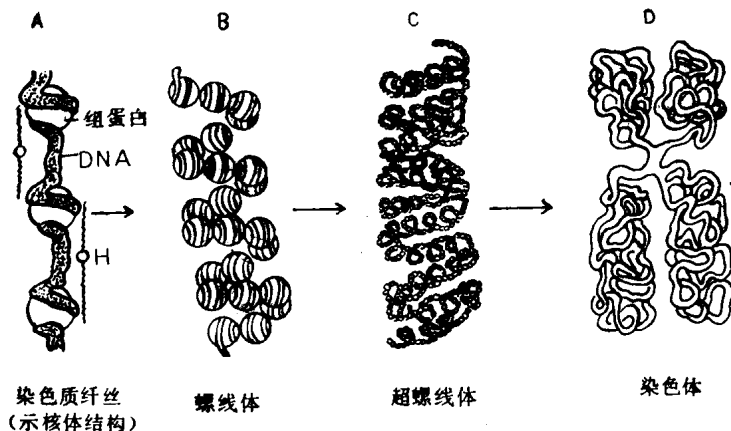


图5 染色质螺旋成染色体示意图

的DNA总长度为1米,则经过多级螺旋化后缩短为 $1/8400$,即119微米,大致相当于有丝分裂中期23条染色体的总长度(图6)。

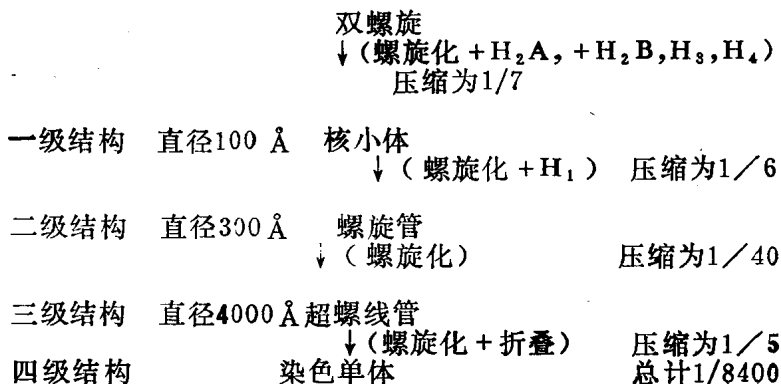


图6 染色单体的多级螺旋化过程