

The book cover features a light brown, textured background. A vertical strip of dark blue-grey color runs down the center-right. To the left of this strip, there are abstract shapes: a red semi-circle and a black semi-circle, both partially cut off by the left edge. A thin white vertical line separates the abstract shapes from the blue-grey area. The title is printed in white, bold, sans-serif characters on the blue-grey background, with each character or group of characters separated by a thin red horizontal line.

遗传
与
优生
之
奥秘

遗传与优生之奥秘

李忠孝 编著

四川科学技术出版社

1987年·成都

责任编辑：林思聪

封面设计：刘永坚

技术设计：张绍普

遗传与优生之奥秘

李忠孝 编著

四川科学技术出版社出版

(成都盐道街三号)

四川省新华书店发行

成都自力印刷厂印刷

ISBN7-5364-0357-7/R·64

1988年4月第1版 开本787×1092毫米1/32

1988年4月第1次印刷 字数 74 千

印数1—18000册 印张 4

定价：1.10元

前 言

自古以来，每一个作父母的都希望自己的孩子五官端正、身体健康、活泼聪明，甚至胜过自己。在我国实行计划生育，养育好一个孩子的今天，为实现这一良好的愿望，作父母的就必须学习一些必要的医学遗传学和优生学知识。这样，您便能够了解您自己和您的配偶，知道在什么时候，就什么问题，到什么地方去求助于什么人，采取什么优生措施，方能生育一个理想的孩子。此书便是为适应人们这种需要而编写的。

本书适合于具有初中以上文化水平的未婚青年、已婚夫妇、计划生育工作者、遗传咨询工作者和妇幼保健工作者阅读。对于有关的医务工作者、医学生、科普、工会、共青团和妇联工作者也有参考价值。

本书在编写过程中，参考并引用了国内、外一些书籍和报刊中的资料、数字和图表，恕不一一注明出处；初稿承西

南师范大学唐世鉴教授热情指导，华西医科大学杨抚华教授、张思仲研究员和韩字研副教授详为审阅，提出了宝贵意见；并得到了四川科学技术出版社、成都计划生育宣传教育分中心和泸州市市中区计划生育委员会的大力支持，一并在
此表示衷心的感谢。

由于作者水平所限，错误及不当之处在所难免，欢迎广大读者批评指正。

李忠孝

于泸州医学院 1986年冬

目 录

第一章 遗传之谜

- 一、从遗传与变异现象谈起……………(1)
- 二、人类遗传的谜底……………(3)
 - (一)人类的新生命从一个细胞开始……………(3)
 - (二)细胞是构成人体的基本单位……………(4)
 - (三)染色体是遗传物质的载体……………(5)
 - (四)生物遗传信息的保存者和传递者——脱氧核
糖核酸……………(8)
 - (五)控制生物性状的遗传单位——基因……………(11)

第二章 遗传性疾病

- 一、什么是遗传病……………(13)
- 二、各种各样的染色体病……………(16)
 - (一)常染色体异常综合征……………(18)
 - (二)性染色体异常综合征……………(20)
- 三、种类繁多的单基因病……………(24)
 - (一)常染色体显性遗传病……………(25)

(二) 常染色体隐性遗传病·····	(23)
(三) X连锁隐性遗传病·····	(30)
(四) X连锁显性遗传病·····	(32)
(五) Y连锁遗传病·····	(33)
四、多基因病·····	(33)
(一) 多基因病的遗传度·····	(35)
(二) 多基因病的家族特点·····	(35)
(三) 常见的多基因病·····	(37)
五、遗传病的诊断·····	(38)
(一) 临床体征检查·····	(38)
(二) 染色体检查·····	(38)
(三) 生物化学检查·····	(39)
(四) 系谱分析·····	(40)
(五) 皮纹分析·····	(41)
六、遗传病的治疗·····	(49)
(一) “不治之症”将变成可治之症·····	(49)
(二) 环境工程·····	(50)
(三) 基因工程·····	(51)
七、遗传病的预防·····	(52)

第三章 优生浅说

一、优生学的今昔·····	(54)
(一) 优生学的诞生·····	(54)
(二) 优生学被打入“冷宫”·····	(55)
(三) 优生学的新貌·····	(56)

二、实行优生，势在必行.....	(58)
(一) 维多利亚皇亲的危机.....	(58)
(二) 遗传病和先天畸形已成为儿童死亡的重要原因.....	(59)
(三) 多么发人深省的数字.....	(59)
三、近亲结婚，“其生不蕃”.....	(61)
(一) 一对“亲上加亲”的受害者.....	(61)
(二) 什么是近亲婚配.....	(62)
(三) 近亲结婚后患无穷.....	(62)
(四) 从遗传学的角度来“透视”近亲婚配.....	(63)
(五) 近亲结婚应该禁止.....	(64)
四、实现优生，必须从婚前检查做起.....	(66)
(一) 可以避免的家庭悲剧.....	(66)
(二) 婚前检查的内容.....	(67)
(三) 婚前检查注意事项.....	(69)
五、选择生育年龄有学问.....	(70)
(一) 过早生育弊多利少.....	(70)
(二) 高龄生育害处也不小.....	(71)
(三) 究竟多大岁数生育最好.....	(72)
六、哪个季节怀孕好.....	(73)
(一) 病毒感染季节不宜受孕.....	(73)
(二) 盛夏受孕也欠佳.....	(74)
(三) 三、四月份受孕，怀孕期间营养丰富.....	(74)
(四) 九、十月份妊娠，分娩之时气候好.....	(74)
七、十月怀胎，精心培育.....	(75)

(一) 怀孕应早知道	(76)
(二) 胎儿所需营养, 全赖母体供应	(77)
(三) 孕期病毒感染, 胎儿发生畸形	(80)
(四) 放射线是使胎儿畸形的“凶手”	(82)
(五) 孕妇用药要慎之又慎	(83)
(六) 农药危害孕妇和胎儿	(88)
(七) 孕妇应忌酒	(89)
(八) 孕妇要戒烟	(90)
(九) 孕妇的情绪对胎儿的影响	(93)
(十) 环境污染贻害后代	(96)
八、遗传咨询是优生的顾问	(98)
(一) 对疾病作出正确的诊断	(99)
(二) 收集准确而完整的家谱资料	(99)
(三) 估算出遗传病的再发危险率	(99)
(四) 对咨询者提出建议和忠告	(102)
九、产前诊断是一项卓有成效的优生措施	(103)
(一) 产前诊断的对象	(103)
(二) 产前诊断的方法	(104)
(三) 选择性流产	(110)
十、如何正确对待遗传缺陷和先天畸形儿	(111)
(一) 究竟该怎么办	(112)
(二) 遗传学家之间的争论	(112)
(三) 正确对待遗传缺陷和先天畸形儿	(113)
结束语	(116)

第一章 遗传之谜

一、从遗传与变异现象谈起

说起遗传，大家并不陌生。例如种瓜只能得瓜，种豆只能得豆；鸡蛋孵出来的必然是小鸡，鹅蛋孵出来的必然是小鹅；蜜蜂未经任何训练，便会采花酿蜜，也能分泌蜡质，建造整齐而又漂亮的蜂房；大雁春去秋来，小燕春来秋去，代代如此，从不出现差错。这些都是人们熟知的遗传现象。又如在我国辽宁省普兰店地下的泥炭层里，埋藏了千年的古莲子，依然可以开放出鲜艳夺目的荷花；在湖南省长沙市的马王堆埋葬了近2000多年的古尸，不仅在体形、面貌上与现代人相似，而且所有内脏器官的形状、位置，以致细微的组织结构和血型等，也都与现代人一样。千万年来，人类从自己的远古祖先不但继承了形态结构和生理功能的基本特征，也继承了若干本能，即是“生而有之，不教自会”的能力。如新生儿饿时会哭，冷时就闹，嘴一接触乳头就会吃奶。甚至有些疾病，也会从亲代传到子代，并将一代一代地继续传递下

去。这样后代总是保持着与父母类似的体形和生理功能特征的现象，就叫做遗传。英国著名的生物学家达尔文曾经指出：

“小孩往往会带有祖父、祖母及先代祖宗的若干性质。”我国宋代的王廷相也曾说过：“人有不肖其父，则肖其母。数世之后，必有与其祖同其体貌者。”由此可见，在我国和国外都早已有人注意到遗传现象了。

在生命世界里，小到能钻过不上釉的瓷器的病毒，大到几十吨重的巨鲸，从简单的细菌到复杂的人类，从植物到动物，只要是生物，都具有遗传的特性。民间有传说：“猪能生象”，“牛会生麒麟”。可是从古到今，谁人又亲眼看见过猪圈里曾走出过一只象来呢？谁人看见过牛栏里走出一只麒麟来呢？我国汉代王充曾说：“物生自类本种。”这和西方学者所说的“同类产生同类”是一个意思。就是说，一个物种的个体，只能产生同一物种的后代。由此可见，遗传性是生物界的普遍现象。

那么生物的后代是不是和祖先完全一样呢？从古到今，遍及全球，也找不到完全相同的两株植物或完全相同的两个动物。如同样是月季花，可是色彩缤纷，红黄各异；一头水牛，它的身长、大小、体重、头的形状、角的长短等，与另一头水牛并不全同。有经验的养鸭人，会辨认出他所喂养的上千只鸭群中的每一只鸭。俗话说：“一胎生九子，连母十个样。”那怕是双胞胎，他们的父母也是能够很容易地将他们区别开来。在人群中，我们还能看到一对身材很高的夫妇，却生了一个矮小的儿子；一对视力正常的男女，生了一

个高度近视的女儿，这种亲代和子代之间及子代个体之间的差异现象，就叫做变异。变异性也是生物界存在的普遍现象。

遗传性是保持物种稳定的特性，通过遗传使物种生生不息，世代相传；而变异性则是改变物种的特性，通过变异使生物能够不断地进化和发展。如果物种没有遗传性，那么生物界早就绝迹于世界了；如果没有变异性，生物界就不会有象今天这样如此众多的物种。所以，我们说遗传与变异，是辩证统一的两个方面。正因为如此，1000万年前的古猿才有可能演化成百万年前的猿人，猿人又经过几十万年的不断变异和自然选择，才演化成几万年前的智人。智人再经过不断地演化，才形成现在地球上近2000个民族的庞大的人类社会。

二、人类遗传的谜底

人类遗传的秘密，与其他许多科学一样，被大自然珍藏在科学高峰的密室里。多少年来，许多不畏艰险而勇于探索的人们，经过若干代连续的、艰苦卓绝的努力，现在终于拉开了密室的重门，初步窥见了宝藏珍奇瑰丽的外貌。

（一）人类的新生命从一个细胞开始

人的上一代和下一代是如何联系起来的呢？遗传性又通过什么渠道传递下去？17世纪丹麦的科学家格拉夫提出，怀孕是男人的精子和女人的卵子相互结合的结果。精子是一个

很微小的肉眼看不见的细胞，而卵则是只有针尖大小、肉眼可见而重量不超过百万分之一克的细胞。一个精子钻入一个卵细胞里，就形成了合子，也就是说两个细胞合并成一个细胞——受精卵。一个新的生命，就从这个细胞开始的，经过10个月的发育，就成为一个体重3000克左右的婴儿。可见精子和卵子是两代人之间的唯一的“桥梁”。

（二）细胞是构成人体的基本单位

在人体这个大厦里，住着百万亿细胞“公民”，它们按照生命大厦的需要，组合成心、肝、脾、肺、肾及眼、耳、口、鼻等各种各样的器官；再由性质相同的一类器官形成系统，行使特定的功能，如口腔、食管、胃、肠及肛门等组成消化系统，消化食物、吸收营养和排除粪便等。最后由各种系统构成了整个人体。可见，细胞是构成人体的基本结构单位。同时人体所有重要的生理作用，又是以细胞为基础的，因此，细胞也是人体的基本功能单位。由于细胞所在位置和功能不同，因而体积大小和形状也就各异。不过请不要忘记，它们都来源于同一个受精卵。如果用普通显微镜观察，不管哪一种动物的细胞，其结构均分成细胞膜、细胞质和细胞核三部分；但若用电子显微镜观察细胞的构造就极其复杂了。细胞的功能是非常繁多的。特别是活动的灵敏与协调方面，就是现代最好的电子仪器也无法与他相比。

从生理的观点来分，细胞可以分为两大类，一类叫体细胞，象肌肉细胞、骨骼细胞、神经细胞等，占了人体细胞中

的绝大多数。另一类叫生殖细胞，就是前面已经谈过的男人的精子和女人的卵细胞。

（三）染色体是遗传物质的载体

遗传物质就珍藏在细胞核内，可被碱性染料着色，所以，称为染色质。在细胞进行分裂过程中的某些阶段，染色质浓缩成为细而屈曲的丝状物，并逐渐缩短变粗，形成具有一定形态的结构，通过特定的染色方法，便能使它显现出庐山真面目。这时的染色质，称为染色体。染色体就是人类遗传物质的贮存库，运载着人类数以万计的遗传信息。

在光学显微镜下，处于细胞有丝分裂中期的染色体象是一群杆状、棒状或球状的东西。如果把它们一条一条地分开，它们却有些象英文字母中的X形。每条染色体又可分为两条染色单体，它们互相粘着于一点，当细胞分裂时纺锤丝的一端就附着在这点上面，所以，细胞学上把这点称为着丝点。着丝点及其位置，是染色体的一个重要特征。如果将一个细胞中的染色体进行比较，则染色体的大小长短和形状也不一样。染色体在不同种的生物中，其数目和性状各不相同。例如兔子的体细胞里具有44条，大猩猩为48条，而人类则为46条。有趣的是，这些体细胞里的染色体都是成对存在的，每一对染色体的两个成员，一个来自父体，而另一个来自母体，它们在大小、形态和性质等方面都一样，称为同源染色体。例如人类的46条染色体，就构成23对。

在人类46条染色体中，有44条是男女两性都一样，称为

常染色体。按照它们的大小、长短和着丝点位置的不同，将它们配成22对，并从大到小进行编号（1~22号）、分组（分成A、B、C、D、E、F、G等七组）。另外，还有两条是决定性别的染色体，称为性染色体。女性的一对性染色体，由形状和大小基本相同的两条X染色体组成；根据X染色体的大小，将其列于C组。男性的一对性染色体中，有一条仍为X染色体，另一条为Y染色体，因它比较小而列于G组。当进行染色体检查时，将一个细胞中的全部染色体，按上述标准成对地排列起来的染色体“队伍”，便构成了人的染色体核型（见图1、图2）。男性的染色体核型写作46, XY；女性的写作46, XX。

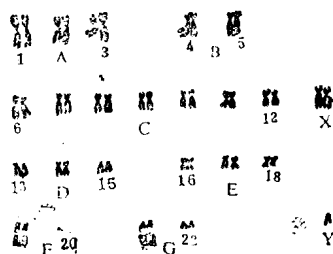


图1 正常男性的核型

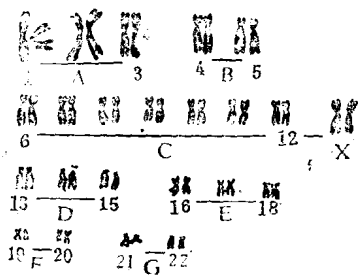


图2 正常女性的核型

染色体在人类成熟的生殖细胞中只有23条，这是因为精子和卵子的形成是通过一种特殊的细胞分裂来实现的，这种细胞分裂，称为减数分裂。减数分裂包括两次连续的细胞分裂，在第一次分裂时，卵巢内的卵原细胞或睾丸内的精原细胞的每一条染色体均复制成相同的两份，不久，成对的两条（各含两份）同源染色体分别进入到两个新细胞中；当第二次分裂时，已复制的染色体再一分为二地分配给两个新细胞。这样细胞连续分裂2次，而染色体仅复制了一次，结果所形成的精子或卵子其染色体的数目便减少了一半，只有23条，称为单倍体。当精子和卵子结合时，染色体又恢复成为46条，称为二倍体。所以，子代的23对染色体，有一半来自父亲，而另一半则来自母亲。如此周而复始，代代相传，染色体始终保持着23对。

上面已经说过，男人的性染色体是XY，经减数分裂后，形成包含有X染色体和Y染色体的两类精子。女人的性染色体是XX，所以只形成一种含X的卵子。当受精时，如果是X型的精子与卵相结合，则形成XX合子，结果发育成女胎；如果是Y型精子与卵相结合，则形成XY合子，便发育成男胎（见图3）。由此可见，孕妇究竟生男孩还是生女孩，起决定作用的因素是精子，而不是卵子。因为受精卵发育成男胎还是女胎，就要看与卵子结合的精子是Y型还是X型精子。社会上某些存在着重男轻女和传宗接代等思想的人，将不生男孩的“罪过”强加给女方，从而歧视和虐待生育了女孩的妇女，这是毫无根据的和完全错误的，应该纠正。当然，也不是要

把责任推给男方。

因为在一次射精中，精子数目达几亿之多，究竟是哪一个精子进入卵子里去，这完全是随机的，因此，生男还是生女，根本不存在哪一方负责任的问题。

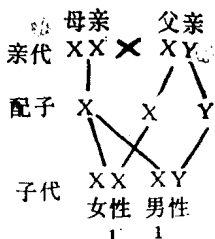


图 3 性染色体与性别关系图解

(四)生物遗传信息的保存者和传递者——脱氧核糖核酸

通过对染色体进行化学分析得知，其成分主要是脱氧核糖核酸（DNA）和蛋白质。虽然两者在遗传上都起重要作用，但现在已经弄清楚DNA是绝大多数生物遗传信息的保存者和传递者。

DNA是不是主要的遗传物质呢？让我们举一个例子来看。一种比细菌小得多的微生物，称为噬菌体。它的构造很简单，只有一个头和一个尾部。头呈六角形，其外由蛋白质构成外壳，壳内装着DNA；尾部是一个中空的管子，也是由蛋白质构成的。当噬菌体接触细菌（大肠杆菌）时，它不是整个身体都钻到细菌里去，只是通过尾部把DNA输送到细菌里，而它的蛋白质外壳和尾部全留在细菌外面。大约经过几十分钟的时间，就形成了几十至几百个与原来的噬菌体一模一