

计划生育科普丛书

国家计划生育委员会  
宣传教育司 主编

# 遗传性疾病与优育

YICHUAN YOUSHENG  
YU YOUYU

人民卫生出版社

# 遗传、优生与优育

宋伯来 编著

人民卫生出版社

**遗传、优生与优育**

宋伯来 编著

人民卫生出版社出版

(北京市崇文区天坛西里10号)

北京市密云县卫新综合印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行

787×1092毫米32开本 3 $\frac{1}{2}$ 印张 84千字

1986年1月第1版 1986年1月第1版第1次印刷

印数：00,001—55,000

统一书号：14048·5257 定价： 0.45元

〔科技新书目120—106〕

## 前　　言

实行计划生育，有计划地控制人口增长，提高人口素质，是直接关系到社会主义现代化建设和中华民族兴旺发达、子孙后代幸福的一件大事。为了帮助广大群众特别是青年男女了解有关计划生育、优生优育的科学知识，我们委托人民卫生出版社出版一套《计划生育科普丛书》。

今年先编著十种，内容有青春期卫生、新婚卫生、避孕节育、孕产期保健、遗传与优生、婴幼儿保健等六个方面，可供具有初中文化程度的城乡青年、育龄夫妇、基层计划生育专干、妇女干部等阅读。丛书的内容具有科学性、知识性、实用性和趣味性，使之适合于广大读者的需要。

在《丛书》陆续出版之际，我们谨向为其出版付出了许多辛勤劳动的作者、审稿者、出版者表示诚挚的谢意。由于编辑时间比较匆促，尚有不足之处，请专业人员及广大读者提出批评与指正。

国家计划生育委员会宣传教育司  
一九八五年十一月十五日

E100/02

# 目 录

<b>第一章 遗传学的基础知识</b>	(1)
一、遗传与变异	(1)
二、遗传的物质基础	(2)
三、遗传的基本规律	(12)
<b>第二章 遗传与优生的关系</b>	(19)
一、优生是利民强国的大事	(19)
二、遗传与优生的关系密切	(19)
三、优生的重要措施	(22)
<b>第三章 遗传性疾病的分类</b>	(35)
一、单基因遗传病	(36)
二、多基因遗传病	(40)
三、染色体异常疾病	(42)
四、遗传病的预防	(49)
<b>第四章 避免近亲结婚</b>	(51)
一、何谓近亲及近亲结婚	(51)
二、近亲结婚危害多，应予禁止	(52)
<b>第五章 遗传咨询</b>	(56)
一、遗传咨询及其意义	(56)
二、咨询对象	(56)
三、咨询的内容	(57)
四、遗传咨询的步骤	(57)
五、咨询中应注意的问题	(61)
<b>第六章 产前诊断</b>	(63)
一、产前诊断的意义	(63)

(1)

二、产前诊断的对象 .....	(63)
三、产前诊断的内容及方法 .....	(65)
四、定期检查 .....	(70)
<b>第七章 禁止结婚及生育的疾病</b> .....	(76)
一、不宜结婚的遗传病及其他疾病 .....	(76)
二、禁止生育和限制生育的疾病 .....	(77)
<b>第八章 优生学的过去、现在和将来</b> .....	(80)
一、优生学的产生与波折 .....	(80)
二、优生学的现在和将来 .....	(81)
<b>第九章 婴幼儿的营养</b> .....	(84)
一、营养的一般知识 .....	(84)
二、婴幼儿营养 .....	(87)
三、营养对智力的影响 .....	(93)
<b>第十章 婴幼儿教育</b> .....	(98)
一、早期教育的根据 .....	(98)
二、早期教育的意义 .....	(99)
三、学习的关键年龄 .....	(100)
四、早期教育的内容及方法 .....	(100)
五、独生子女及聪明孩子的教育问题 .....	(115)

# 第一章 遗传学的基础知识

## 一、遗传与变异

**1. 遗传学定义：**遗传学是研究生物遗传与变异规律的一门科学。所谓遗传，是指生物通过繁殖其物种生命世代连续的现象；所谓变异，是指由于遗传素质和环境条件的影响而引起的物种生命个体之间的差异。遗传和变异现象在生物界普遍存在，是生命活动最主要、最基本的特征之一，是区别于一切非生命物质的一对特殊矛盾，没有变异，生物就没有进化可言，遗传只能是一成不变的、简单的重复；相反，如果没有遗传，变异就不能积累，同样失去其在进化中的意义。

**2. 遗传与变异的种种现象：**“种瓜得瓜，种豆得豆”，“牛生小犊，山羊生羔”，所谓“物生自类本种”等等，都是生物界的遗传现象，而这些遗传现象很早以前即为人们观察到。人类是从生物进化而来的，和其他生物一样，也具有遗传性。

“十月怀胎，一朝分娩”，一个新的生命降生了，人们以后会发现，这个孩子在外貌和生理特性等方面都与其父母相似，而且还会继承父母及前几代基因（遗传物质）。人类这种亲代和子代之间的音容笑貌、体形步态的相似性，即是遗传性的表现。

但是，生物界物种的个体之间又存在着差异，同样，人类的亲代和子代之间也存在着差异。正如俗话所说：“一母生九子，连娘十个样”。即使是双胞胎，也是很容易被其父母

辨别出来的。另外，在我们周围，还能看到身材高大的夫妇，却生了一个矮小的儿子。又如视力正常的双亲，偏偏生出一个高度近视的女儿等等。上述这种亲代和子代之间及子代个体之间的差异现象，就是变异。

所以说，遗传性和变异性同是生物界存在的普遍现象。它们之间是对立统一的关系。在人类，遗传性保持了人类本身形态和生理特征的恒定，这样，才能使得人类世代相继繁衍，“传宗接代”，永无止境；在一定条件下，变异使物种的特性有所改变，使之能够不断进化发展。一般说来，人类的变异多属正常的生命活动范围，这些变异在后代中巩固下来就变为遗传。正因为如此，我们人类通过漫长的岁月，才能够由古猿演变为猿人、智人，到现在地球上已成为近2,000个民族、数十亿人口的庞大人类社会。

## 二、遗传的物质基础

人体这个大厦，由百万亿个细胞组成。它们按照生命大厦的需要，可有大小不一、形态各异、功能不同，最后组合成心、肝、脾、肺、肾、眼、耳、口和鼻等等各种各样的器官，再由性质相同的一类器官形成人体各个系统，最后，由各种系统构成了整个人体，行使呼吸、循环、消化、排泄等功能。但是，请您不要忘记，人体所有的重要生理作用，是以细胞作为基础的。

一个人不管个头高、矮，体形胖瘦，是男是女，他的所有细胞，都是来源于同一个受精卵(男人的精子与女人的卵子相结合的细胞)。不管那一种细胞，其结构均由细胞膜、细胞质和细胞核三部分构成(图1)。当然，用光学显微镜，特别是电子显微镜来观察，细胞的构造是极其复杂的。细胞的

功能也是非常繁多的。

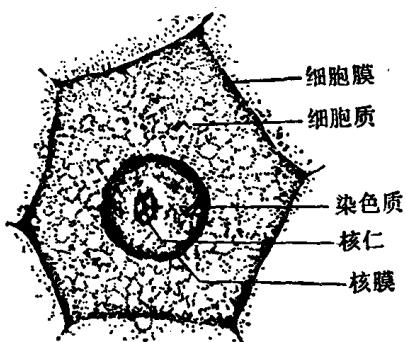


图1 人体肝细胞模式图

从生理的角度来分，细胞可分为两大类别：一种称为“体细胞”，如肌肉细胞、骨骼细胞、神经细胞等等，它们占了人体细胞中的大多数。另一种叫做“生殖细胞”，即男人的精子及女人的卵细胞(图2)。

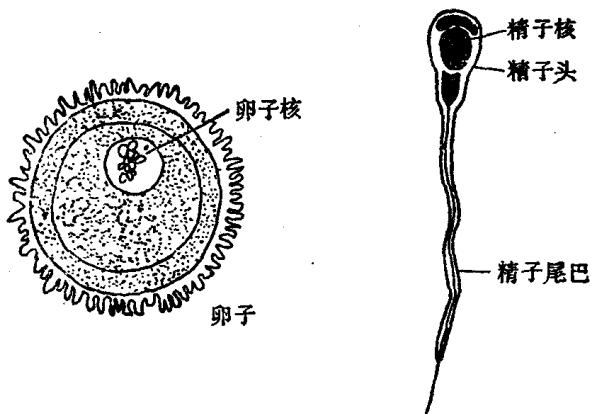


图2(1) 精子与卵子

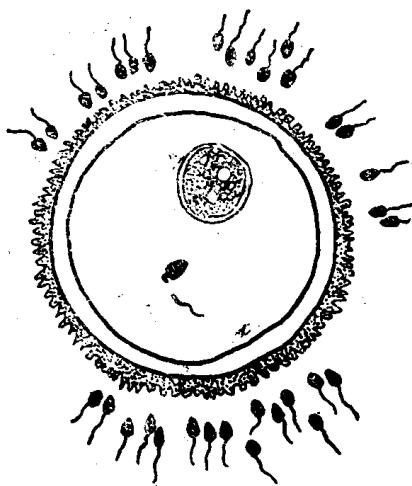


图2(2) 卵子与精子相遇

### 1. 染色体——遗传物质的载体

细胞核内的遗传物质，可被碱性染料着色，所以叫做“染色质”。在细胞进行分裂的某些阶段，染色质浓缩成为致密、细致呈屈曲状的丝状物，并逐渐变短增粗，形成具有一定形态结构，利用特定的染色方法，可以清楚地显露出它的形态。此时的染色质被命名为染色体。染色体运载着人类数以万计的遗传信息，所以染色体就是人类遗传物质的贮存库。

如果用光学显微镜来观察，染色体好象一群杆状、棒状或球状的东西（图3）染色体被一条一条分开后，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，它们彼此粘着于一点，当细胞分裂时，纺锤丝的一端就附着在这点上面，故称为着丝点。着丝点及其位置是染色体的一个重要特征。在一个细胞中，染色体的大小、长短和形状是不相同

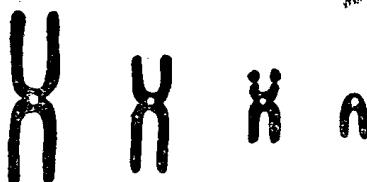


图3 染色体的四种形状模式图

的。染色体在不同种的生物中，其数目和性状各不相同。如兔子的体细胞里具有44条，大猩猩为48条，而人类则有46条。人体细胞的46条染色体，都是成对存在的，构成23对。每对染色体中，一个来自父亲，另一个来自母体，它们的大小、形态和性质方面均相同，所以称做“同源染色体”。

在人类46条染色体中，有44条是男女两性都一样的，称为“常染色体”。另外两条是决定性别的染色体，叫做“性染色体”。按照常染色体的大小、长短和着丝点的位置可配成22对，并从大到小进行编号(1—22号)、分组(分A、B、C、D、E、F、G等七组)。女性的一对性染色体，由形态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入C组。男性的一对染色体中，有一条为X染色体；另一条为Y染色体，因其较小而列入G组。在进行染色体检查时，将一个细胞中的全部染色体，按照以上标准成对排列起来，便是所谓人的染色体核型(图4)。

在人类成熟的生殖细胞中，只有23条染色体，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，女性的卵原细胞或男性的精原细胞的每条染色体都复制成相同的两份，不久，成对的两条(各含二份)同源染

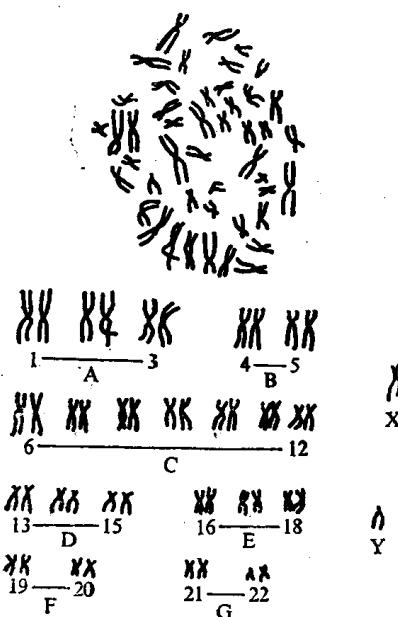


图4(1) 正常男性的核型

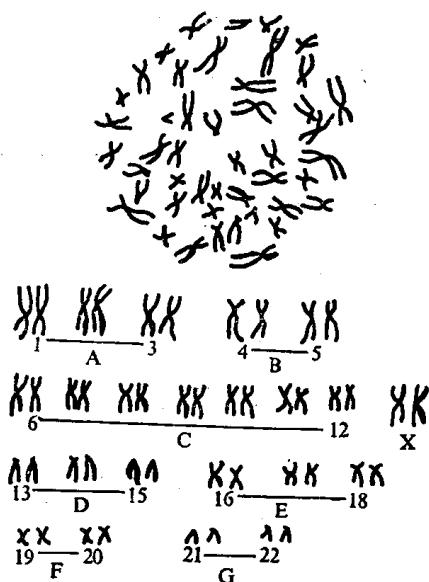


图4(2) 正常女性的核型

色体分别进入到两个新细胞中；当第二次分裂时，已复制的染色体再次一分为二地分配给两个新细胞。这样，细胞连续分裂两次，而染色体只复制了一次，结果，所形成的卵子或精子其染色体的数目便减少了一半，仅有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，叫做二倍体。所以子代的23条染色体有一半来自父亲，另一半来自母亲。如此周而复始，代代相传，染色体始终保持着23对（图5）。

正如以上所说，男子的性染色体是XY，经过减数分裂后，形成含有X染色体和Y染色体两种精子。而女人只形成一种含X的卵子。当受精时，如果是X型的精子与卵子结合，则形成XX合子，结果发育成女胎；假如是Y型的精子与卵子相

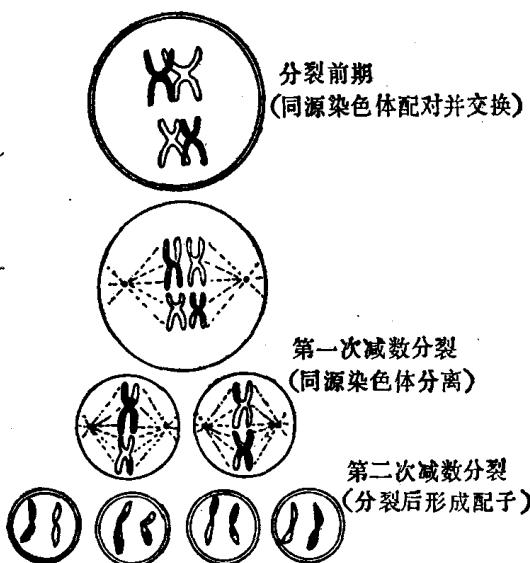


图5(1) 生殖细胞减数分裂图解

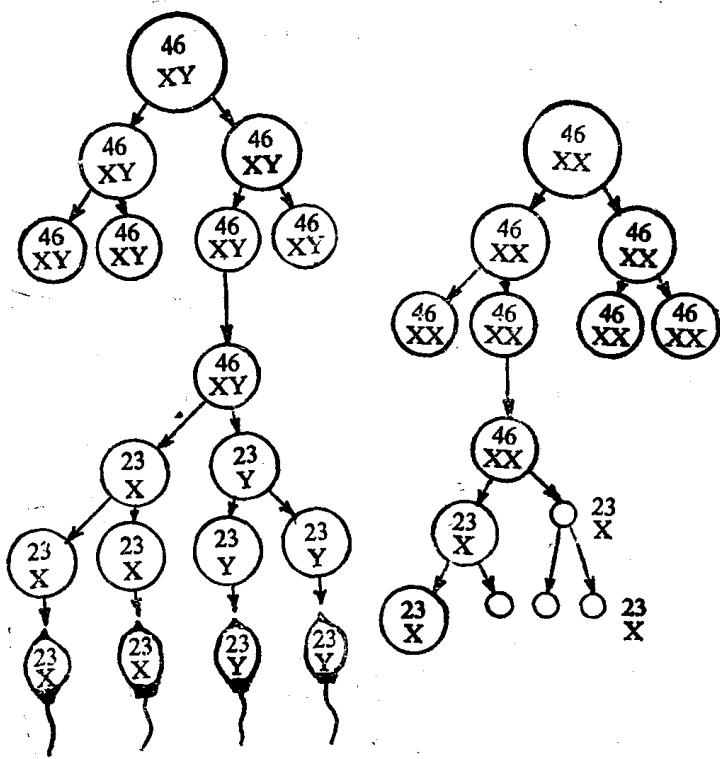


图5(2) 精子和卵子的发生示意图

遇，则结合形成为XY合子，以后发育成为男胎（图6）。过去把不生男孩的责任推给女方是不对的，应该予以彻底纠正。

## 2. DNA——遗传信息的保存者和传递者

染色体的主要成分是DNA（脱氧核糖核酸）和蛋白质，虽然两者在遗传上都起重要的作用，但目前已弄清楚，脱氧核糖核酸（DNA）是绝大多数生物遗传信息的保存者和传递者。那么，这些遗传信息贮存在哪里呢？这就需要了解DNA的结构了。原来，脱氧核糖核酸分子是由两条螺旋形

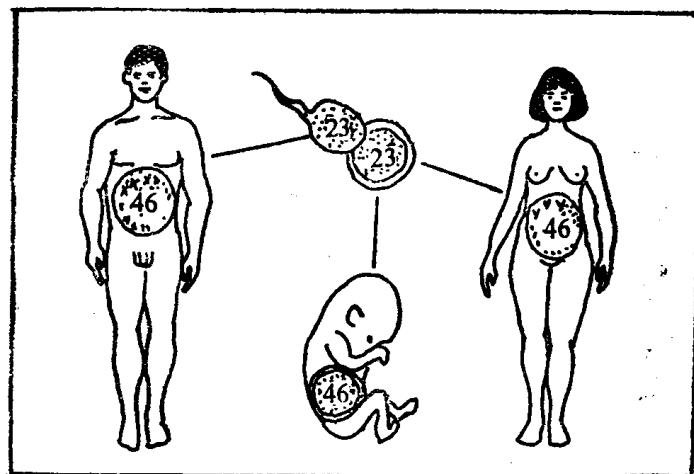


图6(1) 生殖细胞结合后形成新的个体

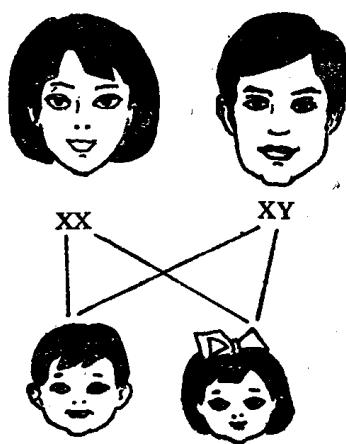


图6(2) 生男生女的道理

扭曲的梯子构成的(图7)。梯子实质上是由两条多核苷酸链拧在一起的。梯子的“扶手”是由磷酸和脱氧核糖所构成；梯

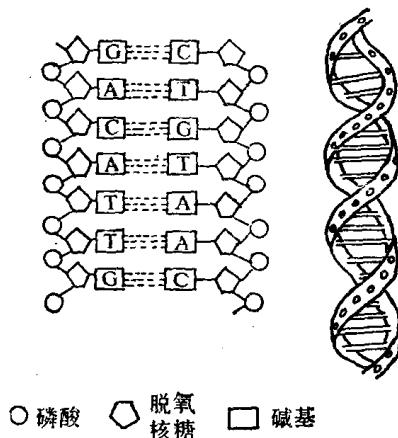


图7 脱氧核糖核酸的化学结构示意图

子的“横档”是由四种碱基按严格的配对原则结合而成的。实际上，在DNA分子结构中，基本构成单位是核苷酸；而每个核苷酸都是由一个脱氧核糖、一个磷酸和一个碱基所组成。核苷酸彼此相连而成多核苷酸链，两条核苷酸链以右手旋转的方式围绕着同一根中心轴盘旋，结果形成了少则数千，多则数百万个碱基对的双螺旋结构，称为一个DNA分子。DNA分子中不同的碱基对排列顺序就蕴藏着遗传信息。假设一个DNA分子有100个四种不同的核苷酸，它可能排列的数目就是 $4^{100}$ 。而实际上高等生物的细胞中的DNA分子往往含有几十万甚至几百万核苷酸，这样，就有可能出现四的几十万或几百万次方的组合方式。也就是说，只有DNA分子才能决定数以亿亿计的不同的遗传信息组合。所以，有人把DNA说成是“遗传信息的贮存库”，一点也不夸张。

在一定条件下，DNA能够自我复制，就是说，DNA分子的两条多核苷酸链都能按照自己的模样，重新复制出各自的对应链，从而形成两条多核苷酸链，然后新链和老链形成双链，再卷曲起来成为双螺旋的DNA分子。这样DNA分子便增加了一倍，于是一套遗传信息变成两套遗传信息。两个复本的DNA分子随着它所在的染色体分别进入两个新细胞，就把两份完全相同的遗传信息传递给了后代。DNA还可让信使核糖核酸（简称mRNA）象录音机一样，把它的“指令”录下来，从细胞核带到细胞质里的“生产车间”，于是“车间”里就按照DNA的指示，准确又迅速地制造出特定的蛋白质和酶（具有催化能力的蛋白质），从而使亲代的性状（指表现出来的各种特征）在子代得以表现出来。

### 3. 基因——控制生物性状的遗传单位

基因是存在于脱氧核糖核酸分子内的、决定着每一种遗传性状的独立的遗传单位。DNA分子的一个区段（约500～6,000个碱基对。在“梯子”般的DNA分子中，大约含有数千—数十亿个碱基对），即相当一个基因，这个区段的碱基顺序就能直接或间接地决定一定的遗传性状。可见基因就是DNA上具有遗传决定作用的特定片段。人类细胞核内大概有五万多个基因。也就是说，23对染色体中的每一对染色体上都大约有2,000多个基因，每个基因都有固定的位置，称作“位点”。就是这些基因决定了人的各种遗传性状。如身高、体重和皮肤的颜色，心、肾、肝、脾的结构和功能，细胞的数目和形状，以及某些酶的含量等等。

从目前的研究来看，在基因中并没有什么现成的性状能够直接传递给下一代，基因里只有控制性状的遗传信息，信息一旦被送到细胞质里的“生产车间”，“车间”便会按照信息