

妇幼

健康

系列

丛书

3

丛书

系列

9.1

妇幼

妇幼

云南科技出版社

优生与育教



主编 詹文涛

杜克琳

刘凤英

编著 杨文润

丁明

云南省卫生厅

云南省妇女联合会

云南省总工会

前 言

随着社会的进步，医疗保健事业的发展和人们生活质量的不断提高，人民群众不仅仅满足于吃饱穿暖的初级生存需求，更重要的是使自己和家人拥有健康。当今世界，对妇女儿童的健康尤为关注，中国政府在 1990 年联合国召开的“世界儿童问题首脑会议”上对《儿童生存、保护和发展世界宣言》作了庄严的承诺，颁布实施了《九十年代中国儿童发展规划纲要》、《中国妇女发展纲要》，在 1995 年 6 月 1 日又颁布施行了《中华人民共和国母婴保健法》，充分体现了中国对妇女儿童健康的重视和关怀，对提高妇女儿童的健康水平，促进家庭幸福、民族兴旺、社会发展有着重要的意义。普及妇幼保健知识，提高健康意识和能力，有利于妇幼卫生事业的发展，有利于全民健康素质的提高。

由于当今新的健康观念和内涵还未被广大群众所理解，因此普及健康知识显得十分重要。为了满足广大群众的需求，使群众理解健康的含义，掌握健康知识，建立健康行为，云南省卫生厅、云南省妇女联合会、云南省总工会、云南科技出版社委托云南省妇幼保健院牵头，组织云南省妇产科、儿科、妇女保健、儿童保健、优生遗传、计划生育、健康教育、中医中药、社会学等专家和研究人員撰写了《妇幼健康系列丛书》，从医疗保健、社会学和心理学的角度，按不同年龄段和保健特

点分为 8 个分册，即：《婚姻与性保健》、《孕产期保健》、《优生与育教》、《儿童保健与疾病防治》、《青春期必读》、《中老年保健》、《家庭卫生与生活保健》、《中医药妇幼保健》。

该《丛书》综合性强，从孩子出生到青少年、中年、老年时期；从个人卫生到家庭卫生、环境卫生；从保健知识到社会知识；从自身修养到与社会的共融等方面阐述了如何保健和预防疾病，如何做一个健康人。能有这样的科普书籍出版，无疑对提高人群自我保健意识和能力、建立健康行为具有一定的价值。出版该《丛书》对提高整体健康水平及生活质量，延长人类寿命都具有重要意义。

该《丛书》内容丰富，知识新颖，通俗易懂，集科学性、可读性、趣味性、可操作性为一体。既有科学知识，又有专家学者的实际经验；既可提高读者的保健意识，又能使读者学会和掌握一定的保健方法；既学到了知识，又提高了文明程度。《丛书》以普及健康知识，促使人们建立健康行为为主要内容，适合于社会各阶层人士阅读，是每一个为人父母、每一个家庭必读的科普丛书，是医疗保健人员对群众进行面对面健康教育的科普知识读本，同时也是各种健康教育的参考教材。

《丛书》的编辑出版，得到了各级领导、有关专家的大力支持，在此表示衷心的感谢。

编 者

一、奇妙的遗传

(一) 为什么要懂一点遗传知识

我们每个人都是 4~8 种遗传病的携带者！在你的身体内潜伏着遗传病的危机，也许已经发生，也许将来发作，也许在你的下一代才表现出来！我们人人都有这样的危机，只不过你携带的可能是与别人不同的遗传病，发病的时间、条件可能不同罢了！你会因为从未在自己的亲戚中发现有遗传病患者，而没有意识到你正在传递，甚至发作某种遗传病，更没有意识到后代罹患遗传病、先天缺陷或智力低下所造成的后果有多严重。但是，你的风险确实存在！最有说服力的例子就是先天愚型综合征（见后“染色体病”），这种遗传病患儿 80% 以上都是由双方家族“正常”的健康夫妇所生育，每 700 个新生儿中就有 1 名先天愚型综合征患儿。

常有人对医生哀叹道：“我要是早一点知道该多好啊！”这句话可能是懊悔生育了一个本来可以避免的，有严重先天缺陷、遗传病或智力低下的孩子，或者错过了遗传病的预防和治疗时机，造成了孩子的终生智力残疾。

由于医学的新进展，现在已经能够预防某些悲剧的发生。一些有严重先天缺陷、遗传病或智力低下的孩子，可以在出生

前或出生后就被检测出来，并可以采取相应的措施。遗传病是如此之广泛，每 10 人中约有 1 人患有或将来会发作某种已从父母那里继承下来的遗传病，常见的遗传病有糖尿病、心脏病、高血压、癌等等，就连寿命、智力，也受遗传因素的影响。懂一点遗传学知识，你可以更好地与医生配合，知道在某种特定情况下你将面临什么危险，你应当做什么检查和可以在什么范围内进行选择，生育一个聪明、健康的孩子。

（二）人类靠什么进行遗传

人体的一切生命现象都是细胞活动的体现，遗传是人体生命活动的最重要表现形式之一，也是通过细胞的活动而实现的。决定遗传性状的物质是存在于细胞核内脱氧核糖核酸，英文缩写为 DNA。基因是 DNA 分子中的遗传功能单位，DNA 又是组成染色体的主要成分。因此，可以说基因或 DNA 是遗传物质，染色体是遗传物质（即基因）的载体。一个基因决定个体发育中的一个性状，而一条染色体上载有数十至上千个遗传基因。

人体是由一千万亿个细胞组成的，这一千万亿个细胞却统统只来源于一个细胞，就是受精卵。受精卵由精子与卵细胞结合形成。人类的遗传，就是通过男性的精子和女性的卵细胞中含有的染色体，把父母的各种遗传性状遗传给子代。父母亲正常，一般产生的生殖细胞（即精子和卵）也正常，父母亲若患有遗传病，一般其产生的生殖细胞就可能携带致病的基因，有可能将此病遗传给子代。但是，在许多情况下，完全正常的父母亲，也有可能因为生殖细胞发生基因突变或者染色体畸变，而生下患有遗传病的孩子。

几个名词概念：

(1) 表现型：某种遗传性状表现的类型就叫作表现型。比如高、矮；紫花、白花；直发、卷发；正常、患者等。表现型受基因型控制。

(2) 纯合子：控制某种表现型的基因成分性质相同就叫纯合子，比如基因都是显性的（DD、AA、BB、EE 等），或都是隐性的（dd、aa、bb、ee 等）。

(3) 杂合子：控制某种表现型的基因成分性质不同，既有显性基因又有隐性基因，比如 Dd、Aa、Bb、Ee、Cc 等。

(4) 显性基因与显性性状：杂合子中作用强，能够表现出来的基因叫显性基因（用大写字母表示）。显性基因控制的性状叫显性性状。

(5) 隐性基因与隐性性状：杂合子中作用弱，不能表现出来的基因叫隐性基因，由隐性基因控制的遗传性状叫隐性性状。隐性基因并不是总不表现出来，只是与显性基因共存时才得不到表现。只要没有显性基因，隐性基因就可表现，或者说只要隐性基因单独存在时就能表现基因作用。许多隐性遗传病只有隐性纯合子才发病，杂合子并不发病，道理就在于此。

（三）与亲代相似及相差的原因

人类和其他一切高等生物一样，以有性生殖方式产生子代、传宗接代、延续种族，遗传是地球上所有生物共有的属性。人类的先天素质在很大程度上是遗传决定的。亲代（父母亲）的遗传素质优良，就可以通过生殖细胞（精子和卵子）把优良的遗传基因传给子代（子女），从而使子代也发育成素质优良的个体。亲代的遗传素质低劣或患有遗传病，不良基因或

致病基因也就通过生殖细胞传递给子代，从而生出遗传素质差的或患有遗传病的子代。因此，遗传与优生的关系甚为密切。优生的许多措施都是遗传学原理的具体运用。要想优生就必须懂得一些遗传学知识，了解遗传缺陷、遗传病和先天畸形的发生机理、遗传规律和特点，以及治疗原则，采取有效方法进行优生。

亲代的遗传信息通过一定方式传递给子代，使子代表现出与亲代相似的性状，称之为遗传。性状这一名词包含着个体的外貌、形态结构特征、生理生化特性、行为、习性、免疫机能等所有遗传属性。

“种瓜得瓜，种豆得豆”，猫的后代是猫，狗的后代是狗，鸡蛋孵出的是小鸡，鸭蛋孵出的是小鸭。这种“同类产生同类”的现象就是遗传。小猫生来的就会捕鼠，喜食鱼腥；老鼠生来就会打地洞；鸟儿生来就会筑巢；蜜蜂代代都会采粉酿蜜筑房；鸿雁秋去春来，准确无误。这种一切生物“生而有之”的行为习性或机能，都是依靠遗传而世代相承的。从个体角度讲，谁的孩子像谁，“张家的孩子长得和他爸爸一模一样，简直像一个模子铸出来的”。这种“子代与亲代的相似”即为遗传。

人类起源于动物而又高于动物。人具有一切生物共有的遗传性，人的后代永远是人。但人的社会性又使人类具有优于其他生物的后天获得性，人类的许多行为和机能是后天学习获得的。因此，人类的遗传是比较复杂的，比如人的智能、人格等到底有没有遗传性？这是长期争论的问题，目前才得以肯定。人类有不少遗传性状的表现，受到营养条件、体育锻炼、生活环境、工作性质等多种因素的制约和影响。有的性状是直接由遗传因素决定的；有的性状是遗传因素占主导，还受环境因素

的一定影响；有的性状主要是环境因素的作用，但遗传因素也起一定作用。

亲代与子代之间以及子代各个体之间存在某些差异，这种差异就称之变异。变异也是一切生物共有的属性，一棵果树上的果实没有两个是完全相同的；一窝仔鼠没有两个是完全一样的；人类更是这样，同胞之间相像又相异，我国有句古话：“一母生九子，连娘十个样”。人群中找不出两个完全相同的人。

遗传与变异表面看来好像是相反的、对立的，实际上是一个问题的两个侧面，二者是辩证统一的。变异是绝对的、能动的、变化的，是生物进化的基础和条件。没有变异，所有生物体都是同一个模式，就无法适应复杂多变的自然界，恐怕早就被自然淘汰了。人类也就不会在地球上出现。而遗传是相对的、静止的、稳定的，正因为生物既有相对稳定和保守的遗传性，又有能动的变异性，才能在“物竞天择，适者生存”中积累有利变异，由低级向高级逐渐发展和进化。最后由古猿经猿人、智人进化为人类。

遗传和变异是所有生物赖以生存的共有属性。遗传性可以确保物种的稳定和延续；变异性可以使生物更好地适应环境，保存物种，并为进化提供素材，通过遗传的积累作用，使生物向高级发展。

（四）生男生女的秘密

生男还是生女是由什么决定的呢？随着科学技术的发展，人们已经揭开了它神秘的面纱，原来它是由人类遗传物质——染色体所决定的，染色体携带着无数的“遗传密码”——基

因。人体细胞的染色体无论是男是女，都有 22 对普通染色体和 1 对性染色体，总共 23 对。普通染色体又叫常染色体，是专门管理人体除性别以外全部生命活动的“密码”，性染色体则专门管理人体的性别。性染色体有两种：一种叫 x 染色体，另一种叫 y 染色体。男性的性染色体是由一条 x 和一条 y 染色体配对而成，即 xy；而女性的性染色体却是由两条 x 染色体配对组成，即 xx。

然而，作为人类生育的“使者”——精子与卵子，却不同于身体其他的细胞，它们的染色体只有 23 条，数量正好是普通细胞的一半，其中性染色体只有一条，这是由于精子与卵子形成过程中发生了生殖细胞减数分裂的缘故。最终形成的精子包括含有 x 染色体的 x 型精子和含有 y 染色体的 y 型精子；但卵子均是只含有 x 染色体的。一旦精子与卵子“相会”，那么，合二为一，它们各自拥有的 23 条染色体合并，又变成 46 条染色体，不容置疑，两条性染色体也就成对了，于是就形成受精卵这样一个完整的细胞。

如果，x 型精子与卵子相遇，性染色体成为 xx 配对，孩子是女孩；倘若 y 型精子与卵子相遇，性染色体就成 xy 配对，就是男孩。性别的决定就是如此的简单，下面我们用一个简单的式子即可表达生男生女的奥秘：

精子 (x) + 卵子 (x) → 女孩 (xx)

精子 (y) + 卵子 (x) → 男孩 (xy)

由此看到，性别是在受孕的一瞬间决定的，以后再也改变不了，怀的是男胎还是女胎，不取决于女方的卵子，而是取决于男方的精子。

（五）什么是遗传病

说起遗传病，一些人往往以为那是一些罕见的、无法治疗的病，在一些人中还存在着一些似是而非的观念。有人认为先天性疾病是遗传病，后天的疾病似乎不是遗传病；也有人认为家族性疾病是遗传病，散发的疾病就不是遗传病。实际上并不如此简单。

所谓遗传病是指这种病的发病是由生殖细胞或受精卵的遗传物质发生改变所引起，并且按照一定的方式在上、下代之间垂直传递，缺少这种遗传因素就不会发病。正因为如此，它就表现出先天性、家族性和终生性的特点。而家族性，即每一代中发病的个体往往占一定的比例。

首先，先天性疾病不一定是遗传病。所谓先天性，一般指生来就有，即出生时已经形成的性状。如果是由遗传因素所致，就是遗传病，例如并指就是显性遗传病。但是，在胎儿发育过程中，由于环境因素或母体条件的变化，影响了胎儿的发育，也会出现性状的改变。这虽然是先天的，但并非是遗传的。例如先天性白内障中的一部分是由于母亲在妊娠期的前3个月感染风疹病毒后所引起的。这种情况下，就不能认为是遗传病了，因为患儿将来并不能将它传于后代。

所谓后天的，指出生以后在漫长发育过程中所形成的性状，环境因素的作用当然是明显的。但是，在这个过程中所形成的疾病也可能是遗传病。有一些致病基因的作用必须在个体达到一定年龄时才表现出来，所以虽然是后天的，却可能是遗传性疾病。例如：遗传性小脑性运动失调一般在35岁左右才发病，遗传性舞蹈病一般在50岁才发病，但却都是显性遗传

的疾病。

其次，就家族性疾病来说，也不等于遗传病。一些遗传因素决定的疾病，由于同一家系中的成员可能共同具有某一致病基因，所以可以表现有家族性。例如并指是一种显性遗传病，常常表现出家族性。然而，同一家系中的不同成员，由于生活条件相似，某些由环境条件所引起的疾病也可表现出发病的家族性。例如，夜盲症的发病就常常有家族性，但这并不是遗传病，而是维生素 A 缺乏所致。所以就不能说它是遗传病了。

另外，非家族性的散发疾病也并不说明是非遗传病。一些隐性遗传病，由于只有在纯合状态时才发病，致病基因的发生频率一般都很低，形成纯合状态的机会很小，所以往往是散发的。但是，这种病却是遗传的，并在近亲婚配时发生率升高。例如白化病就往往是散发的，却是隐性遗传病。

遗传病并非罕见，近二三十年来，由于医疗卫生事业发展，传染病、流行病在人群中的发病率逐渐降低，而遗传病和先天畸形的相对发病率则在逐渐增高。

那么，遗传病是否不可治呢？近十几年来，由于医学遗传学的发展，不仅弄清了一些遗传病的发展机制，而且也找出了一些治疗和预防的方法，如产前诊断和产前治疗、饮食控制疗法、酶的替代、基因治疗等。因此，遗传病也不完全是不可治的。随着医学遗传学的发展，又使我们认识到一些新的遗传病和一些遗传病的发病机制、治疗和预防的方法。

但是，各种遗传病的发病并不是与环境因素无关，而是在不同程度上需要环境因素的作用才能发病。人类的一切发育结果，总的来看都是遗传与环境相互作用所产生的。很多疾病都与遗传有着或多或少的关系，只有一小部分疾病与遗传无明显关系而主要由环境因素所致。如：软骨发育不全、白化病、进

行性肌营养不良、血友病 A 等，主要由遗传因素决定发病；坏血病、传染病、夜盲症等，主要是环境因素所致；蚕豆病、苯丙酮尿症、唇裂、精神分裂症、心脏病等，是遗传因素与环境因素共同所起的作用。

由此不难看出，在多数情况下，遗传因素在人类疾病病因中起主动性作用，是疾病发生的内因。环境因素提供疾病发生的外部条件和诱因，是外因。

（六）遗传病的种类及几种常见遗传病

遗传病是严重危害人类健康的一类疾病，是由于基因突变或染色体畸变引起，其病种较多，目前认识的遗传病已有 8000 余种。按遗传方式的不同可将遗传疾病分为三大类。

1. 单基因病

一些疾病的遗传受一对基因所控制，称单基因病，目前发现的单基因病约 8000 多种，包括：

（1）常染色体显性遗传病（简称 AD）。基因型为显性纯合体或隐性杂合体者均可有临床症状。发病率约为 0.9% 左右。有如下特点：①患者双亲之一常常是患者；②患者同胞中约有 $1/2$ 可以患病，而且男女发病机会均等（在小家系中不一定得到很好反映）；③在连续几代中都有该病患者；④患者双亲如果不患病，则这个患者可能是由于基因突变而新生的。

此类病如多指（趾）、并指（趾）、软骨发育不全、家族性多发性结肠息肉、成人型多囊肾、先天性成骨发育不全、强直性肌萎缩、遗传性舞蹈病、先天性溶血性贫血、肾性糖尿病、先天性眼睑下垂、遗传性神经性耳聋、偏头痛、过敏性鼻炎、

β 地中海贫血、多发性神经纤维瘤等。

(2) 常染色体隐性遗传病 (简称 AR) 患者基因型必然是隐性基因纯合体。群体发病率约 1.3%，其特点如下：①双亲都不发病，而是致病基因的携带者 (杂合体)；②患者同胞中有 1/4 发病，1/2 是携带者，1/4 正常，男女发病的机会均等；③一般没有几代连续发病的现象；④近亲婚配对子代发病率显著升高。

此类疾病如先天性聋哑、白化病、半乳糖血症、苯丙酮尿症、小头畸形、先天性肾病综合症、全色盲、先天性青光眼、先天性再生不良性贫血等及一些先天性代谢病。

(3) X 连锁隐性遗传病 (简称 XR)。致病基因位于 X 染色体上，其性质是隐性的。在女性，由于其性染色体为 2 条 X 染色体，因此，只有 2 条 X 染色体都具有隐性致病基因时才发病。而在男性，由于其性染色体为一条 X 染色体和一条 Y 染色体，故只要有一个隐性致病基因即可发病。此类遗传病的特点如下：①男性患者远多于女性患者；②男性患者双亲都无病，其致病基因由携带者母亲交叉遗传而来，一般为隔代遗传。

此类疾病如红绿色盲、甲型血友病、蚕豆病、假肥大型进行性肌营养不良、肾原性尿崩症、先天性无免疫球蛋白症等。

(4) X 连锁显性遗传病 (简称 XD)。致病基因位于 X 染色体上，其性质是显性的。此类遗传病种类不多，仅发现 10 余种典型的 X 连锁显性遗传病。如抗维生素 D 佝偻病。其特点为：①女性患者多于男性，但症状上男性重于女性；②患者双亲之一为患者，双亲无病时子女一般不发病；③女性患者子女均有 1/2 发病机会，男性患者的女儿全部发病，儿子都正

常；④往往看到几代连续的遗传。

2. 多基因病

多基因遗传是指一种性状或疾病的遗传受两对以上的等位基因的控制。即两对或两对以上的基因共同影响一个性状，每对基因无显隐性关系，都是共显性的；每对基因的作用是微小的，称微效基因，但多对微效基因有累积效应，作用相加起来可以形成一个明显的效应。人的许多性状如身长、体型、智力、肤色、血压等均为多基因遗传，其特点是子一代出现的性状介于二个亲代之间，但有一定变异范围。多基因遗传病系指在环境因素作用下涉及多个基因位点的遗传病，基因的效应积累再加上环境因素的作用达到一定阈值时就可以发病。多基因遗传病的遗传特征为：

(1) 在遗传因素和环境因素双重作用达到一定界线（即发病所需的最低的基因数量）时即可发病。超过这个界线越多发病率越高。

(2) 多基因遗传病的发病率比单基因遗传病的发病率高。

①患者的一级亲属（父母、子女、兄弟姐妹）的发病率为一般群体发病率的平方根。②亲缘关系越近，发病率越高。③家庭中患儿越多，再发风险越大，如唇裂、腭裂、脊柱裂这几种先天性畸形，生一个患儿后的再发风险率为4%，生两个患儿后再发风险率为10%。④有些疾病的发病率具有性别差异，如先天性幽门狭窄男性发病率高于女性5倍，先天性髋关节脱位女性发病率高于男性5倍。

多基因遗传病如唇裂、腭裂、唇腭裂、脑积水、无脑儿、脊柱裂、先天性髋关节脱位、原发性高血压、精神分裂症、类风湿（性）关节炎、支气管哮喘等。

3. 染色体畸变和染色体病

人类染色体的数目和结构是比较稳定的，不因种族、肤色和地区而有所不同。如果由于某种内因或外因（放射性、化学、病毒等）引起染色体数目或结构发生了改变，称染色体畸变或染色体异常，可分为常染色体异常和性染色体异常。由于染色体异常，打乱了基因之间的平衡，所引起的疾病称染色体病或染色体异常综合症。染色体异常约占妊娠 3 个月内自然流产的 65%，约占全部流产病儿的 20%。

染色体病的主要特点是：

(1) 一般均出现先天性多发畸形，且有的是发育不良的低体重儿，有的是严重智力低下的痴呆儿，有的发生不孕或不育；

(2) 染色体异常的个体，其亲代染色体可能正常，而子代染色体异常的出现是由于亲代生殖细胞形成过程中染色体发生畸变所致；

(3) 母亲怀孕 15 ~ 20 周时，进行羊水细胞培养，如为染色体异常的胚胎，可做出染色体异常的诊断。

染色体病如 21 三体综合征（先天愚型，唐氏综合征）、猫叫综合征、先天性卵巢发育不全症、先天性睾丸发育不全症、脆性 x 染色体综合征等。

对染色体病，目前尚无特殊有效的治疗办法，故预后不佳，只能进行特殊的教育和对症处理以改善症状，而产前诊断和选择性流产则是防止患者出生的重要手段。

几种常见的遗传性疾病：

1. 先天愚型

先天愚型又称 21 三体综合征或者唐氏综合征。是人类第一个被认识，也是最常见的染色体病。其染色体核型主要是多了一条 21 号染色体。每 700 个新生儿中就有 1 个这种病孩，是发病率最高的严重遗传病。患者主要有明显的智力障碍，并多为重度。具有特殊面容，表现为头小而圆，枕骨扁平，睑裂小，内眦赘皮，眼距宽、外眼角上斜、鼻梁低平、上腭高尖，嘴小唇厚，舌大，常张口弄舌，流涎，所以又称“伸舌样痴呆”。常伴多指（趾），手指短小，小指只有两节。多数的手掌为“通贯掌”。约 40% 的患者伴有先天性心脏病。发病率随母亲年龄的增长而增加，因此，对年龄超过 35 岁的孕妇需做羊水染色体检查，以减少此类的患儿出生。对于患儿只能加强训练和对症处理。

2. 先天性卵巢发育不全症

先天性卵巢发育不全症又称特纳氏综合征、45、XO 综合征等。是最早发现的性染色体异常。其染色体核型主要是：45，XO。该病在新生女婴的发病率为 0.2% ~ 0.4%，即每 2500 至 5000 名女婴中就有 1 例。患者表型为女性，智力一般。身材矮小，颈蹼，后发际低，面部多色素痣，盾形胸，肘外翻，短指（趾），第二性征不发育，原发性闭经，乳房不发育，无腋毛及阴毛，内生殖器痕迹子宫，索条状性腺，外生殖器幼稚型。此外，大约有 1/2 患者有主动脉狭窄和肾畸形如马蹄肾等。应用雌激素在 14 岁以前开始治疗可以促进第二性征和生殖器官发育，在 19 岁以前应用生长激素治疗，可以促进身高的生长。

3. 先天性睾丸发育不全症

先天性睾丸发育不全症又称为克氏综合征。是男性不育最常见的染色体疾病。其染色体核型主要是： $47, xxy$ 。发生率占男性的 $1/700 \sim 1/800$ 。患者表型为男性，25% 患者智力低下。瘦长体弱，男性第二性征发育不良，部分患者乳房女性化，腋毛阴毛稀少，胡须喉结不明显，阴茎发育大体正常，睾丸小，不能产生精子，无生育能力。皮肤较细软似女性。通常用雄激素替代疗法（以长效制剂为佳）可使患者第二性征有所发育。

4. 苯丙酮尿症（PKU）

苯丙酮尿症属常染色体隐性遗传的先天性代谢性疾病。

本病由于肝脏内的苯丙氨酸羟化酶缺乏，使大量苯丙氨酸及其代谢产物储积在血液及脑脊液内，使脑和神经系统的发育及功能受到严重影响，以致患儿智力落后。同时过量的代谢产物由尿排出，使得尿有特殊的“霉臭”气味。血中过量的苯丙氨酸使黑色素的形成过程受阻，故患儿皮肤毛发色素减少。

患儿出生时往往无异常，两个月后出现激惹、躁动等现象，4~9 月龄可发现智能发育迟缓或减慢，同时有不同程度的惊厥，开始为痉挛，继而为全身性大发作。毛发由黑逐渐变黄，皮肤粗而干燥，常有湿疹，体表常有鼠样臭味，尿有“发霉”臭味，智力低下很严重。此外，多动，注意力集中时间短，无目的地活动，腱反射亢进以及手故作姿态。

该病可通过新生儿疾病筛查及早作出诊断，一旦确诊，立即停止母乳并限制含苯丙氨酸高的食物，如牛乳、猪肉、鱼、虾等，给予低苯丙氨酸饮食，可以避免患儿的智能发育受到影响。