

育儿指南丛书



婚姻与优生

63.1

安徽科学技术出版社

婚 姻 与 优 生

叶文虎 祝文华 编

*

安徽科学技术出版社出版

(合肥市跃进路1号)

安徽省新华书店发行 安徽新华印刷厂印刷

*

开本: 787×1092 1/32 印张: 2.5 字数: 52,000

1983年2月第1版 1983年2月第1次印刷

印数1—41,000

统一书号: 14200·45 定价: 0.24元

责任编辑：任弘毅
封面设计：陈乐生
封面摄影：马元浩
插图：曾佑瑄
王勤明



前 言

在长期的相互了解后，具有共同理想的青年男女，情趣相投，在倾心爱慕的基础上，都会自然而然地考虑婚姻问题。谁不希望为自己的终生幸福，选择一个理想的伴侣，建立一个和睦、美满的家庭呢？当然，道德高尚，纯朴善良，婚后能在工作中互相帮助，生活上互敬互爱，这些是人们选择配偶的主要条件。可是，年青的朋友们！你们考虑过另外一个方面的问题吗？你选择的配偶对出生的下一代可能会有什么影响？例如：

孩子的身长、体形、体质、智力与父母有关吗？

为什么有时一对聪明的夫妇会生出一个“痴呆儿”？

为什么有时一对青发黛丝的夫妇他们的孩子却是毛发全白？

又比如：人的血型是怎样形成的？

胎儿的性别是如何决定的？

为什么会生出畸形儿？

长毛的孩子和有尾巴的孩子是怎么回事呢？等等。

这些问题，实际上大部分属于优生学的范畴。优生学是医学遗传领域中的一门学问。目前，我国正在大力开展计划生育，党和政府号召“一对夫妇只生一个孩子”，并提倡“既生少，又生好”。因此，如何做到“生一个，好一个”，显然是广大青年们十分关心的事。在这本小册子中，我们将从医学遗传学原理——为什么会发生遗传疾病以及如何防治等方面，为广大

青年读者作一些简要通俗的介绍。并且为未婚青年提供择偶指导，给即将成为“父母”的青年们就如何进行婚前检查、遗传咨询以及产前检查，以避免具有遗传疾病的孩子诞生，提供参考意见。

本书承中国科学院遗传研究所副研究员汪安琦同志详为审订，谨志谢忱！

编 者

目 录

第一章 遗传的奥秘.....	1
一、遗传与变异	1
二、一个新生命从细胞开始	3
三、染色体是遗传物质的载体	4
四、男女性别是由染色体决定的	5
1.对细胞染色体的观察	5
2.常染色体和性染色体	5
3.生男生女是由与卵子相结合的精子所决定的。	7
4.羊水检查与性别鉴定	8
五、基因的特殊结构	8
1.基因的发现	8
2.DNA是遗传信息的携带者.....	9
3.遗传密码丝毫之差就可能带来疾病	11
第二章 人类遗传性疾病的遗传方式	12
一、常染色体显性遗传	12
1.一个遗传性青紫病的家系	12
2.常染色体显性遗传疾病的特点	13
3.表型(或表现型)与遗传型(基因型)	14
4.常染色体显性遗传疾病在后代中的发生率	14
5.其他常染色体显性遗传疾病	16
二、人的血型	16
1.什么叫血型?	17

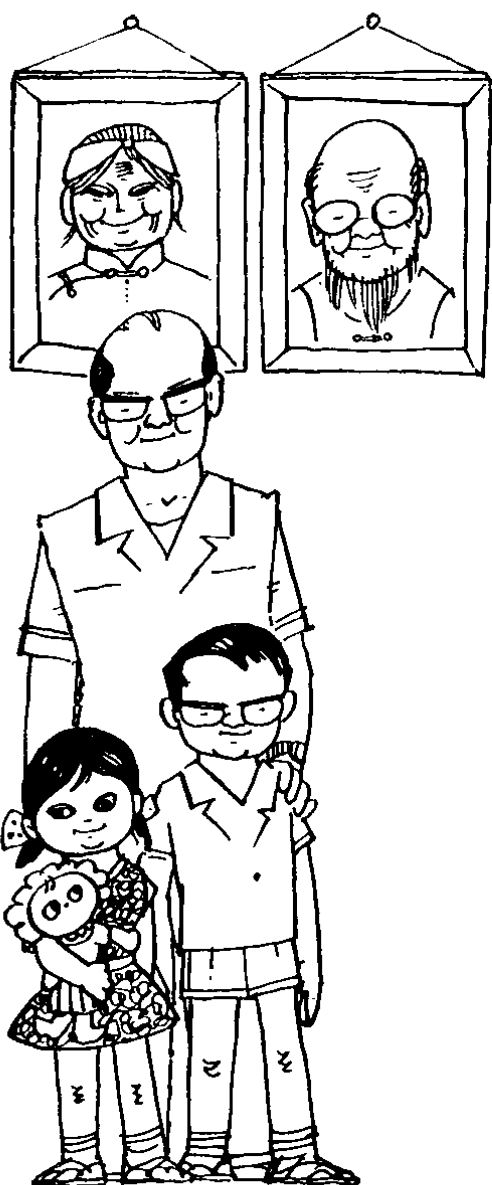
2. 血型是怎样遗传的?	17
3. 能通过血型来鉴定血缘关系吗?	18
4. 新生儿溶血性黄疸病是怎么引起的?	20
5. 与血型有关联的疾病	22
三、常染色体隐性遗传	22
1. 苯丙酮尿症是一种遗传性代谢缺陷病	23
2. 白化病也是一种先天性代谢病	23
3. 常染色体隐性遗传疾病的主要特点	25
4. 为什么“近婚”的后代不一定是“呆子”?	25
四、性连锁隐性遗传	27
1. 色盲病的遗传规律	27
2. 血友病也是性连锁遗传疾病	29
3. 为什么有的孩子不能吃蚕豆?	30
4. “毛耳”是Y-性连锁隐性遗传的	30
五、复杂的多因子遗传病	30
1. 个子高矮是多因子决定的	31
2. 肺结核与遗传无关吗?	32
六、再谈环境对遗传的影响	34
1. 从放射线引起的畸变谈起	34
2. 化学因素与遗传变异	34
3. 特定的食物可以防止苯丙酮尿症的发病	35
4. 半乳糖血症的婴儿为什么忌喂母乳?	35
七、染色体畸变疾病	36

第三章 优生学常识问答 38

1. 什么叫优生学?	38
2. 近百年来优生学经历了哪些变迁?	39
3. 什么叫优生法?	40
4. 怎样实行优生法?	41

5. 哪些人不宜结婚?	41
6. 先天性疾病都是遗传的吗?	42
7. 有些遗传性疾病患者在出生时是正常的, 为什么仍说是遗传性疾病?	43
8. 遗传病是否都是“不治之症”?	43
9. 遗传性疾病有哪些种类?	44
10. 什么叫“阴阳人”? 它是怎样产生的? 可在产前发现吗?	44
11. “先天愚型”是遗传疾病吗?	45
12. 妇女最适宜在多大岁数生育?	47
13. 什么是“近亲婚配”? 为什么要禁止近亲婚配?	48
14. 智力与遗传有关吗?	49
15. 身长与遗传有关吗?	50
16. 人体的抵抗力与遗传有关吗?	50
17. 过敏现象也与遗传有关吗?	51
18. 异体器官移植为什么不易成功?	51
19. 寿命与遗传有关吗?	52
20. 人的体型与遗传有关吗?	53
21. 近视眼与遗传有关吗?	53
22. 鼻子和耳朵的形状是遗传的吗?	53
23. 齿形与遗传有关吗?	54
24. 肤色是怎样遗传的?	55
25. “少年白”与遗传有关吗?	55
26. 秃顶与遗传有关吗?	56
27. 为什么会出现长尾巴的人和多毛的孩子? 为什么有人会 有几对乳头?	57
28. 兔唇(豁嘴)也是遗传的吗?	57
29. 为什么有些人长了6个手指?	57
30. 肿瘤与遗传有关吗?	57
31. 妇女一胎双生、多生的现象也与遗传有关吗?	59

32. 实行婚前检查有什么好处?	60
33. 何谓遗传咨询?	64
34. 什么叫产前诊断, 有什么好处?	64
35. 抽取羊水检查有什么意义, 它安全吗?	65
36. 哪些人须作产前遗传学诊断?	65
37. 如何检出致病基因携带者与染色体平衡易位携带者?	66
38. 如果正常双亲有一个患遗传病的孩子, 他们的后代再 出现患儿的机会有多大?	66
39. 双亲之一患遗传病时, 他们的后代出现遗传疾病的机会有 多大?	68
40. 什么叫“演进性优生学”?	68



第一章

遗传的奥秘

一、遗传与变异

遗传与变异是生物界最普遍的现象。

说起遗传，其实大家并不陌生，而且有时印象还很深刻。例如1972年我国发掘了长沙马王堆汉墓，墓中西汉女尸距今已二千余年。可是，不仅她的体形、面貌与现代人完全相象，而且所有内脏器官的形状、位置，乃至细微的组织结构、血型等，也都与今天的人类没有任何差异。假如她能够复活，让她穿上现代人的服装，谁会想到她是两千年前的古人呢？

不仅如此，一般的生理现象数千年来基本上是代代相传的，这还能被许多人所理解；令人惊奇的是，这位两千年前的人也患有多种疾病，而且这些疾病所造成的器官损害也和现代完全一样。这种遗传现象，古今中外均无例外，1914年英国在改造一座教堂时，需要挖掘迁移肖斯伯雷伯爵一世的墓。这位伯爵

是1453年作战阵亡的。无巧不成书，负责改造工程的正是伯爵的第十四代子孙。此人患有指骨关节愈合症，发掘中偶然发现，他的远祖——肖斯伯雷伯爵也患有这种病。为了证实这个发现，陆续发掘了他几代先祖的墓，结果都发现了同样的疾病，可见这种畸形几乎连续了十五个世代之久。

从生物界总结出一条普遍规律，同类生物一定产生同类生物，子女总和父母有某种酷似，这种现象就称作“遗传”。我国汉代学者王充曾经说过“物生自类本种”。意思就是：一个物种的个体只能产生同一物种的后代。每一物种的个体都继承着前代的各种基本特征，正是由于生物的遗传性，才使生物保持了各自的基本形态和生理特性的恒定。如果没有这种恒定，生物变来变去，那么动植物不是都要和自己的祖先诀别了么？我们人类也早已不知变成什么奇形怪状的东西了。

可是另一方面，世界上也没有永远一成不变的事物。生物界另一个普遍的现象恰是“变异”。鲫鱼经过几百年的培育，已经繁育出上百种不同姿态和色彩的金鱼；同样是月季花，可是色彩缤纷、万紫千红；一窝羊羔乍看一模一样，但仔细鉴别却形态各异；即使是一根藤上的瓜，大、小、颜色也都存在差别。试看在我们周围的同志和远亲近友中，可曾发现过形态完全一样的人吗？事实上，即使同卵双胞胎，也会有这样或那样的差异。生物的变异是生物进化的条件。经过自然的选择，其中有利于生物生存、竞争、进化的变异，通过遗传被保存、被稳定。上古的单细胞经过三十多亿年的演变，不断变异、选择和遗传，才形成了今天这样生气盎然的自然界。所以我们说遗传与变异是辩证统一的两个方面，而医学遗传学就是同时研究这两个方面的一门科学。

二、一个新生命从细胞开始

现在人们都已知道，怀孕是男子的精子与女子的卵子相结合的结果。一个受精的卵我们称作合子。精子是很微小的；卵子也只有针尖大，肉眼刚刚能见到，重量不过百万分之一克。(图1)从“男女媾精”、“十月怀胎”至“一朝分娩”，这样一个小小的受精卵，竟然长成一个7、8斤重的胎儿，全身约包含 10^{14} 个细胞(即约百万亿个细胞)，而且容貌与父母惟妙惟肖，这是多么令人感兴趣的事！

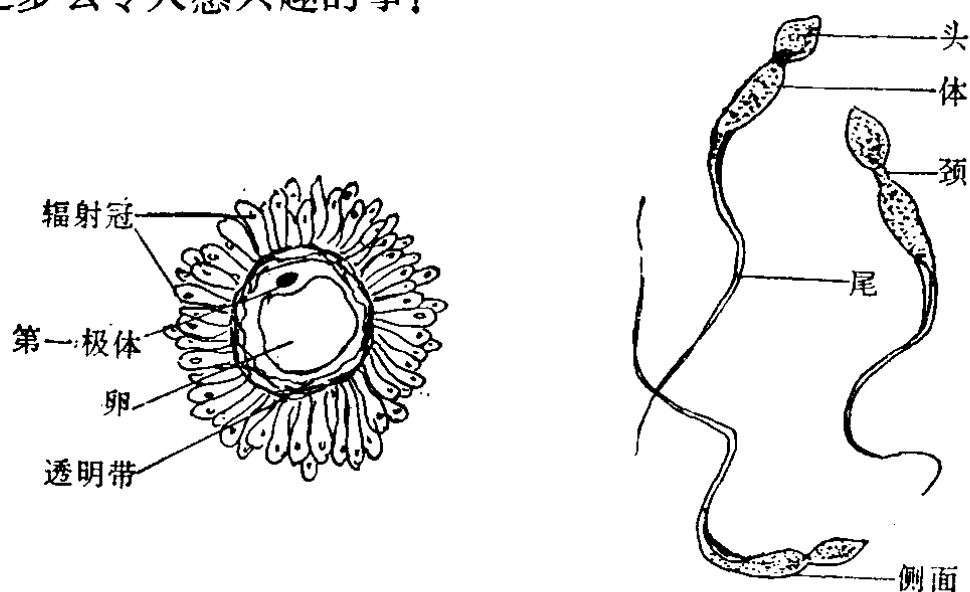


图1 精子(右)和卵子(左)的结构

在古代，当科学技术还十分落后的时候，人们猜测：大概精子和卵子里各有一个“小娃娃”，人类就是这样代代相传的。随着时间的推移，人们对遗传现象的认识越来越深刻了，那种在生殖细胞(精子、卵子)中预先即有一个“小个体”说法纯属无稽之谈。新生儿的形成是依靠细胞的分裂与繁殖来实现的。一个细胞分裂成两个新细胞，两个又分裂为4个，如此连续分裂

不已；而且这种分裂是一个自我复制的过程，即子细胞与母细胞是一模一样的。从一个合子到一个婴儿诞生要经过约44次的分裂，才能完全达到成人的细胞数。但细胞分裂有两种形式：一般体细胞的分裂叫做有丝分裂；而成年男女生殖细胞的形成，却是通过叫做减数分裂的方式完成的。一个新的生殖细胞并不和母细胞完全一样，它的细胞内容物只含有母细胞内容物的一半。在受精时，各带有父母双方内容物各一半的精、卵相遇，才成为一个合子。那么细胞中决定遗传的内容物是什么呢？

三、染色体是遗传物质的载体

随着人体组织学研究的进展，十九世纪末，科学家在人体细胞的细胞核中发现了一种物质，取名叫“染色体”。为什么要叫染色体呢？原来，平时它隐而不见，放大倍数再高的显微镜也观察不到，只有在细胞分裂过程中的某个阶段，通过特定的染色方法，才能使它显现“庐山真面目”。长期的研究证明，任何一种生物的染色体数目与形状都是恒定的，决不会多一个或少一个，染色体数目与形状的任何变异都会给机体带来损害。人类染色体的数目，一直到1956年才由焦氏和列文两位科学家确定为46条，即23对。在体细胞中，人类染色体是成双成对的。可是，在生殖细胞中染色体数目竟然只有一半，即只有23条。为什么精、卵中只有23条染色体呢？那就是通过上面提到的生殖细胞的减数分裂造成的。于是人们恍然大悟：染色体一定是扮演遗传的主要角色！精子与卵子相结合后，染色体数目又恢复为46条。在这46条中必定有23条来自母亲，23条来自父亲。来自父母双方的各种性状、特征不正是这样才得以

传递吗！近代的研究还表明：决定人类性状、特征的遗传物质取名为基因正是载负在染色体上的。所以我们又将染色体叫遗传物质的载体。基因是什么东西？将在后面再作解释，现在让我们先来看一看人的性别是怎样决定的。

四、男女性别是由染色体决定的

1. 对细胞染色体的观察

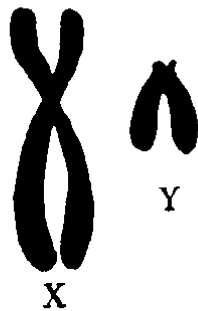


图2 正常人体细胞的核型

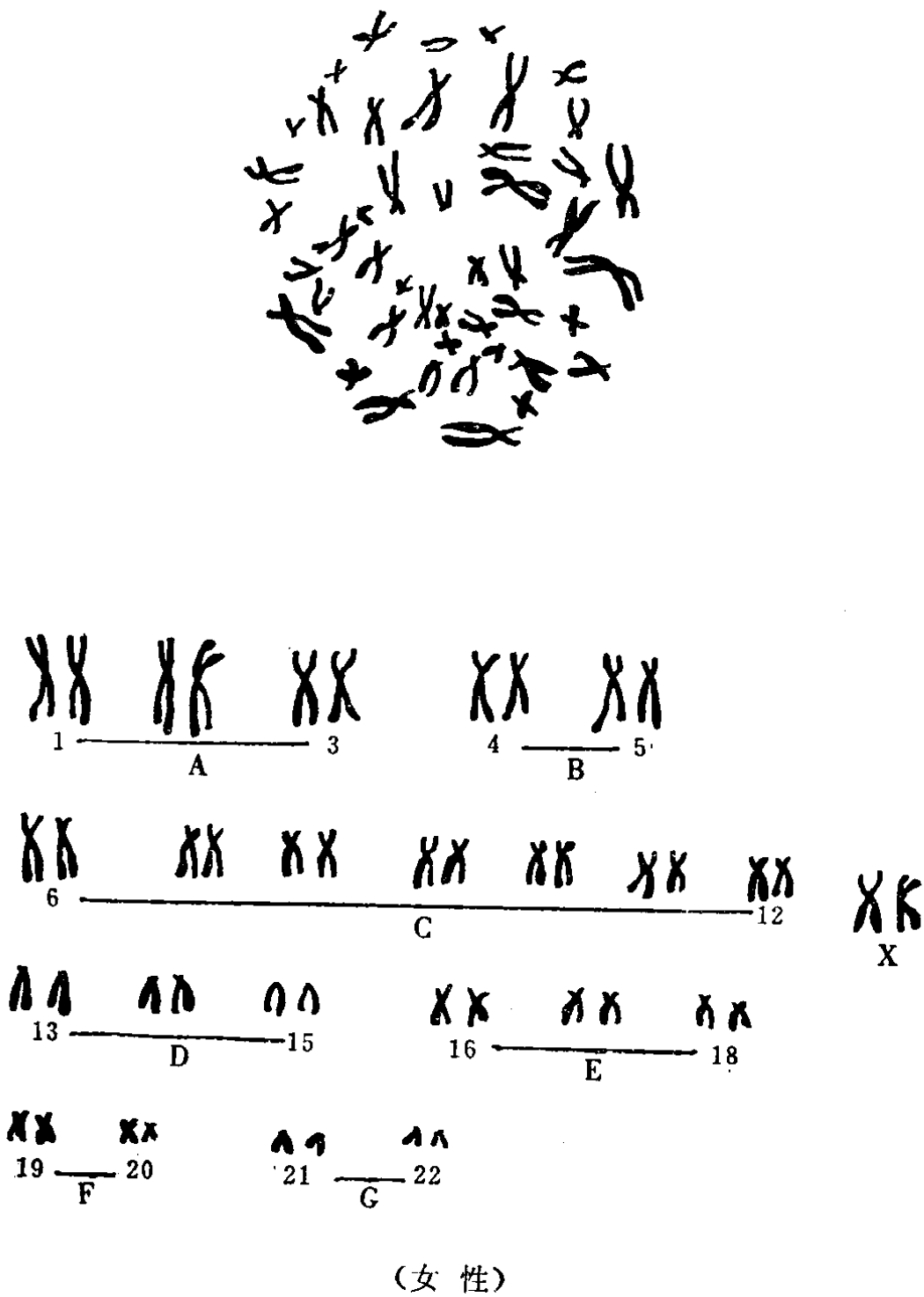
为了观察染色体，必须将人体的组织经过培养和处理，最常用的培养物是血、骨髓等。当培养到一定的时候，人们设法中止培养液中细胞的继续分裂，然后涂抹在玻片上加工染色，最后放在高倍的显微镜下观察。必要时还可以用显微照像的方法将染色体拍摄下来进行更细致的配对分析。

在显微镜下，人类染色体的形态好象一些弯曲、交叉着的棍棒，它们有些象X形。（图2）

2. 常染色体和性染色体

在总数为46条的染色体中，有44条是男女之间形态和大小都完全一样的，我们可以人为地按照它们的形状和交叉点（称作着丝点）配成22对，并由大到小进行编号、分组（从1～22号共分为A、B、C、D、E、F、G7组），这22对被称作常染色体。另有两条男女不一样的染色体称作“性染色体”，男性的性染色体为“XY”，女性的性染色体为“XX”。所以男性的全

部染色体可概括地写作“46,XY”；女性的写作“46,XX”。
(图3)



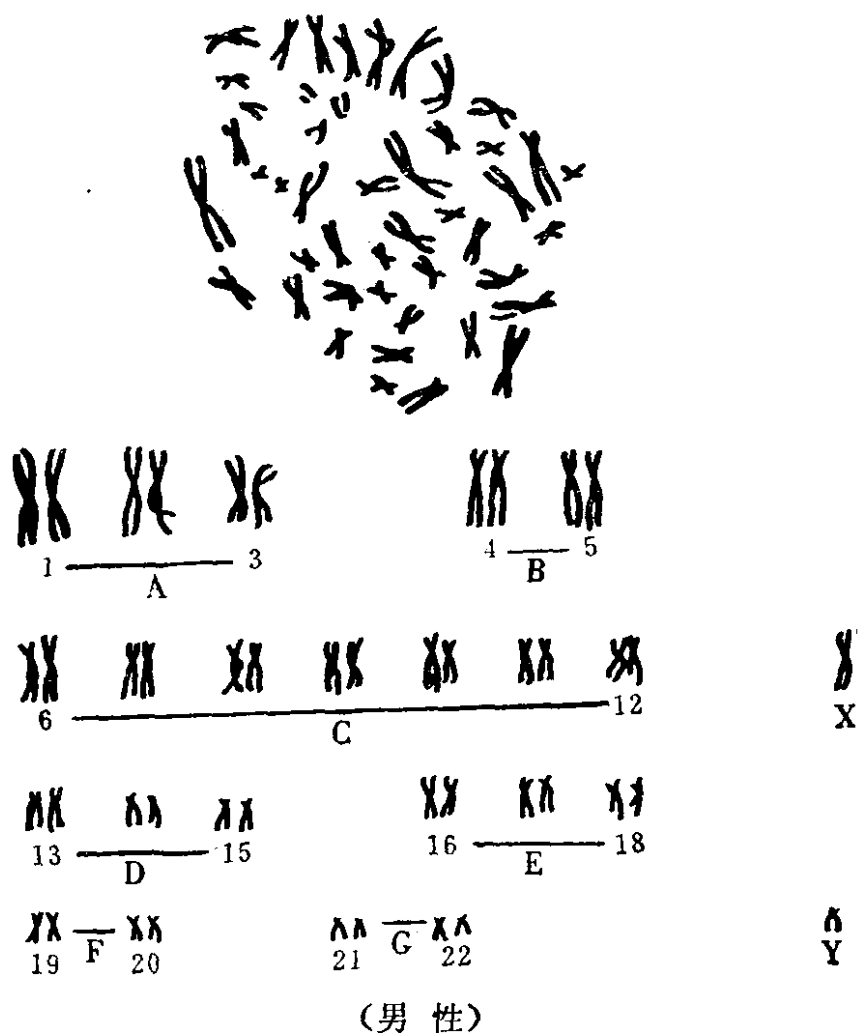


图3 人类的染色体

3. 生男生女是由与卵子相结合的精子所决定的

精子或卵子经过减数分裂后，细胞核中只含有半数(即 23 条)染色体，其中22条是常染色体。在卵子中，性染色体只有一种，即只可能为X。而精子中的性染色体则有两种可能，有的在减数分裂时从XY中分得了X性染色体，简称X精子；则有的分得了Y，简称Y精子。如果一个卵子受精时遇到的是X精子，那么这个胚胎将发育为一个女婴；反之，如果是接受了Y精子的受精卵，则将孕育为一个男胎。我们可以用一个示意图

来说明这个现象。(图4)

由于卵子究竟与 X精子还是 Y精子相遇，完全是偶然的，所以从理论上讲，生儿育女基本上是机会均等，而且还可以说是完全决定于男性的精子。社会上少数具有封建意识的人，由于盼子心切，生了女孩就责怪女方的种种说法，都是毫无根据的。

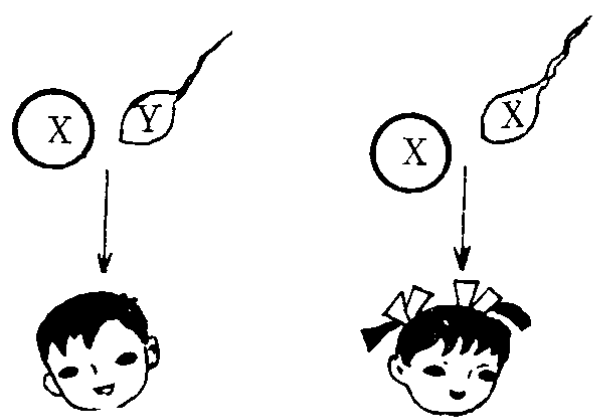


图 4 性别的形成

4. 羊水检查与性别鉴定

1966年，国外有一位学者斯梯尔首先发明抽取中期孕妇的羊水来检查胎儿的性别。因为在羊水中有许多从胎儿身上脱落下来的细胞，因此只要检查羊水中脱落细胞的染色体核型，就可以确定胎儿的性别了。目前医生们通过这一方法，并辅助以其他检查(如X染色质、Y小体等)，对胎儿性别诊断的准确率已高达99%以上。

我们并不主张滥行胎儿性别预测的检查，以免在目前社会上不少人存在重男轻女的封建残余思想的情况下，助长了男女正常性比的破坏。从而给社会结构带来损害。但是为了预防性连锁遗传疾病的发生，对特定现象进行胎儿性别预测，作为产前诊断的一种手段还是十分必要的。

五、基因的特殊结构

1. 基因的发现

“在染色体上或许存在着更微细的结构和单位，它们决定