



秦文清 主编

实用优生保健手册

北京医科大学
中国协和医科大学

联合出版社



124769

VZ-97/16

实用优生保健手册

浙江医科大学

秦文清主编

秦文清

李幼范

史怡君

林树侯

黄孝纾

朱寿民

陆宝衡

编写



北京医科大学
中国协和医科大学 联合出版社



A1C00987130

〔京〕新登字 147 号

内 容 简 介

本书从遗传学的基础知识着手，扼要地介绍了各个系统共 120 余种较为常见的人类遗传性疾病及染色体病；对常用的儿童智力测定方法，婚前检查的内容及异常情况的处理，遗传咨询的方法、对象，遗传病再显危险率的估算，产前诊断的适应症及方法，孕前保健及计划受孕，孕期保健，围产期保健，分娩监护，环境致畸因素与优生，孕妇、乳母、婴儿、儿童各期的营养保健及如何进行优生等内容，也都作了较为详细的阐述。本书集基础优生学、临床优生学及环境优生学于一体，内容丰富、深入浅出、通俗易懂、方便实用，既可供医务人员学习，也可作为基层优生保健人员的培训教材，还很值得年轻夫妇一读。

实用优生保健手册

秦文清主编

责任编辑：张锡钧 钟紫红

北京医科大学
中国协和医科大学 联合出版社

浙江师范大学印刷厂印刷

787×1092 毫米 1/32 11.875 印张 244 千字

1992 年 10 月第 1 版 1992 年 10 月第 1 次印刷

印数：1—2,000

书号：ISBN 7-81034-134-0/R·134

定价：8 元

0297/16

前 言

“控制人口数量，提高人口素质”，是我国的一项基本国策。优生学就是研究提高人口素质的科学。

人口素质包括身体素质、文化素质与品德素质三个方面。身体素质是人口素质的基础，没有良好的身体素质，就难以培育文化素质与品德素质。如一个严重智力低下的“白痴”或精神分裂症患者，生活尚且不能自理，当然就更谈不上文化与品德培育。

身体素质既取决于遗传因素，又受环境因素的影响。因此，优生工作者不但要懂得医学遗传学的基本知识，还要了解环境因素对生殖细胞、胚胎及婴幼儿的影响。

为了防止劣生，优生保健工作者还应懂得婚前检查、围产期检查、优生咨询、遗传病风险估算等基础知识，以便协助青年夫妇采取各种积极措施，预防和减少先天缺陷儿的出生，生育健康而聪颖的孩子。

我国提倡一对夫妇只生一个孩子，如何养育好一个健康而聪明的孩子，使其成为有用之材，已成为所有年轻夫妇所关心的问题。本书增辟优教内容，以供优生保健工作者及年轻夫妇参考。

《中华人民共和国优生保健法》已在酝酿中，部份省市已

经颁布了地方性优生保健条例，有些省市正在起草之中。为了实施此项法规，须有一批称职的优生保健人员。本书可供在职医务人员学习，也可作为基层优生保健人员的培训教材。本书力求深入浅出，通俗易懂，具有中等文化水平的年轻夫妇亦可一读。

编者

1992年2月于杭州

愿它的生命在基层得到充分发挥

林佳楣

自古以来，人类对培养教育儿女都非常重视，积累了极为丰富的知识和经验。今天，随着人类文化的演变，社会经济的发展，人类的生存与发展要从娃娃抓起；而优生保健又是保证儿童健康的重要条件。儿童有了健康发展的基础，才能提高全民族的素质，也才能使我国社会主义现代化建设的总目标得到早日实现。

我们的自然科学家和社会科学家十分重视优生优育知识的研究和传播，他们编写了不少有学习和参考价值的书籍和著作，得到社会人士和广大群众的好评，为儿童的健康成长提供了良好的条件。

浙江医科大学秦文清教授等十几位专家编写的《实用优生保健手册》为我国广大城乡的基层保教人员和广大读者提供了一本优生保健知识性的读物，这是一件值得高兴的事。愿它的生命在基层得到充分发挥。

序

人口素质与国家富强、民族兴旺、家庭幸福密切相关。

我国近 12 亿人中，各类残疾人有五千一百多万；三亿三千万儿童中，仅智力低下一项就有 350 万。“七五”期间出生的一亿婴儿中，有肉眼可见的出生缺陷有 200 万。我国 0~14 岁儿童肉眼可见出生缺陷发生率为 13.07%，有些地区高达 20%，如果再加上随着年龄增长而逐渐表现出来的一些致残或致死的遗传性疾病，数字更加惊人。

残疾人和残疾儿童不仅给社会和家庭带来沉重负担，自己更是痛苦终身。

引起残疾的原因有后天的和先天的，在先天致残的疾病中，遗传性疾病和先天畸形占有重要地位。

这几十年来，随着遗传学的迅速发展，人们对遗传性疾病及其遗传规律已有比较深入认识，检出方法日趋完善。

这本《实用优生保健手册》扼要叙述了比较多见的遗传病、环境致畸因素、营养与优生，并介绍了婚前与产前检查的内容和方法，可供各级优生保健医师临诊参考。

我深信，随着优生保健工作的广泛、深入开展，我国人口素质将会随之提高。

谈家桢

1992 年 10 月

于复旦大学遗传学研究所

目 录

1	概论	秦文清
2	遗传学基础知识	秦文清
2.1	遗传的物质基础	(3)
2.1.1	细胞、染色体	(3)
2.1.2	细胞分裂	(8)
2.1.3	染色体畸变	(13)
2.1.4	DNA、RNA、基因	(16)
2.1.5	基因突变	(20)
2.2	遗传的基本规律	(22)
2.3	遗传病的遗传方式	(29)
2.3.1	常染色体显性遗传	(29)
2.3.2	常染色体隐性遗传	(32)
2.3.3	性连锁遗传	(32)
2.3.4	多基因遗传	(35)
3	遗传病的判定与诊断	秦文清
3.1	群体调查与家系调查	(36)
3.2	系谱绘制与分析	(37)

3.3	症状与体征	(40)
3.4	皮肤纹理分析	(41)
3.5	实验室诊断	(51)
3.5.1	生化测定	(51)
3.5.2	染色体检查	(53)
4	人类遗传病	秦文清
4.1	循环系统遗传病	(55)
4.1.1	房间隔缺损	(55)
4.1.2	室间隔缺损	(56)
4.1.3	动脉导管未闭	(57)
4.1.4	主动脉缩窄	(58)
4.1.5	心手综合征	(58)
4.1.6	农内氏(Noonan)综合征	(59)
4.1.7	法乐氏(Fallot)四联征	(59)
4.1.8	家族性高胆固醇血症	(60)
4.2	血液及造血系统遗传病	(61)
4.2.1	先天性恶性贫血	(61)
4.2.2	地中海贫血	(62)
4.2.3	全血细胞减少症	(63)
4.2.4	葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏病	(63)
4.2.5	血友病	(64)
4.3	消化系统遗传病	(65)
4.3.1	唇裂、腭裂	(65)
4.3.2	食道闭锁、狭窄	(66)

4.3.3	肥大性幽门狭窄	(66)
4.3.4	直肠、肛门闭锁	(65)
4.3.5	先天性巨结肠	(67)
4.3.6	家族性多发性结肠息肉病	(67)
4.3.7	肝豆状核变性	(67)
4.3.8	糖原贮积病	(68)
4.3.9	高胆红素血症	(70)
4.4	骨骼、肌肉系统遗传病	(70)
4.4.1	指(趾)畸形	(70)
4.4.2	维生素D依赖性佝偻病	(71)
4.4.3	抗维生素D佝偻病	(72)
4.4.4	软骨发育不全	(72)
4.4.5	骨硬化病	(73)
4.4.6	颅面骨发育不全	(73)
4.4.7	成骨不全	(74)
4.4.8	下颌面骨发育不全	(74)
4.4.9	蜘蛛指综合征	(75)
4.4.10	进行性肌营养不良症	(75)
4.4.11	强直性肌营养不良症	(77)
4.4.12	先天性肌强直	(77)
4.4.13	重症肌无力	(78)
4.4.14	周期性麻痹	(79)
4.4.15	粘多糖贮积病	(80)
4.4.16	先天性髋关节脱臼	(81)

4.5	泌尿系统遗传病	(82)
4.5.1	尿道下裂与上裂	(82)
4.5.2	膀胱外翻	(82)
4.5.3	隐睾	(83)
4.5.4	多囊肾	(83)
4.5.5	遗传性肾炎	(84)
4.5.6	肾性尿崩症	(84)
4.5.7	范可尼(Fanconi)综合征	(85)
4.5.8	眼-脑-肾综合征	(85)
4.5.9	脑-肝-肾综合征	(86)
4.6	内分泌系统遗传病	(86)
4.6.1	遗传性垂体性侏儒	(86)
4.6.2	遗传性垂体性尿崩症	(87)
4.6.3	甲状腺功能不全	(87)
4.6.4	甲状腺功能亢进	(87)
4.6.5	遗传性甲状旁腺功能不全	(88)
4.6.6	先天性肾上腺皮质增生症	(89)
4.6.7	男性性功能低下	(89)
4.6.8	卵巢功能不全	(91)
4.6.9	两性畸形	(91)
4.7	精神、神经系统遗传病	(93)
4.7.1	智力发育不全	(93)
4.7.2	苯丙酮尿症	(94)
4.7.3	半乳糖血症	(95)

4.7.4	家族性黑蒙性痴呆	(96)
4.7.5	结节性硬化症	(97)
4.7.6	脑甘脂沉积病	(97)
4.7.7	神经鞘磷脂沉积病	(98)
4.7.8	遗传性共济失调性多发性神经炎样病	(99)
4.7.9	自毁容貌综合征	(99)
4.7.10	遗传性感觉神经根神经病	(100)
4.7.11	腓特力(Freidreich)共济失调	(100)
4.7.12	遗传性痉挛性截瘫	(101)
4.7.13	遗传性痉挛性共济失调	(101)
4.7.14	共济失调性毛细血管扩张症	(101)
4.7.15	慢性进行性舞蹈病	(102)
4.7.16	无 β 脂蛋白血症	(102)
4.7.17	癫痫	(103)
4.7.18	精神分裂症	(104)
4.7.19	感情性障碍	(105)
4.7.20	无脑儿	(106)
4.7.21	脊柱裂	(106)
4.7.22	脑积水	(107)
4.8	眼遗传病	(107)
4.8.1	先天性无眼球	(107)
4.8.2	先天性小眼球	(108)
4.8.3	隐眼	(108)
4.8.4	先天性无虹膜	(108)

4.8.5	先天性青光眼	(109)
4.8.6	先天性白内障	(109)
4.8.7	视网膜色素变性	(109)
4.8.8	视网膜色素变性—糖尿病—耳聋综合征	(110)
4.8.9	视网膜母细胞瘤	(110)
4.9	耳遗传病	(111)
4.9.1	先天性外耳道闭锁	(111)
4.9.2	先天性聋哑	(111)
4.10	皮肤遗传病	(112)
4.10.1	大疱性表皮松解症	(112)
4.10.2	先天性外胚层发育不良	(113)
4.10.3	早老症	(113)
4.10.4	着色性干皮病	(114)
4.10.5	白化病	(114)
4.10.6	色素失禁症	(115)
4.11	人类染色体病	(115)
4.11.1	1q 部分三体综合征	(115)
4.11.2	2p 部分三体综合征	(116)
4.11.3	3p 部分三体综合征	(117)
4.11.4	4p 部分单体综合征	(117)
4.11.5	4p 部分三体综合征	(118)
4.11.6	4q 部分三体综合征	(119)
4.11.7	5p 部分单体综合征	(120)
4.11.8	8 三体综合征	(121)

4.11.9	9p 部分单体综合征	(122)
4.11.10	9p 部分三体综合征	(123)
4.11.11	13q 部分单体综合征	(124)
4.11.12	13 三体综合征	(125)
4.11.13	14q 部分三体综合征	(125)
4.11.14	18p 部分单体综合征	(126)
4.11.15	18q 部分单体综合征	(127)
4.11.16	18 三体综合征	(128)
4.11.17	21 三体综合征	(129)
4.11.18	22 三体综合征	(131)
4.11.19	特纳氏(Turner)综合征	(132)
4.11.20	葛莱佛德氏(Klinefelter)综合征	(133)
4.11.21	46,XX 男性	(134)
4.11.22	47,XYY 综合征	(134)
4.11.23	47,XXX 综合征	(135)
4.11.24	48,XXXX 综合征	(135)
4.11.25	49,XXXXX 综合征	(136)
4.11.26	脆性(fra)X 综合征	(137)
5	儿童智力测定	李幼范
5.1	前言	(138)
5.2	智力测定的意义及目的	(138)
5.3	智力的定义	(139)
5.4	智力测定方法及评价	(139)
5.4.1	筛选类量表	(140)

5.4.2	诊断类量表	(142)
5.5	结束语	(143)
6	遗传病再显危险率的估算..... 史怡君	
6.1	单基因病再显危险率估算	(165)
6.1.1	双亲的基因型可推定时,再显危险率的估算	(165)
6.1.2	双亲的基因型不能推定时,再显危险率的估算	(168)
6.2	多基因遗传病再显危险率的估算	(173)
6.3	染色体病再显危险率的估算	(177)
7	婚前检查..... 林树侯	
7.1	婚前检查的意义	(179)
7.2	婚前检查的内容	(180)
7.3	婚前保健指导	(182)
7.4	异常情况的处理	(183)
7.5	婚前保健门诊的条件和要求	(184)
8	遗传咨询..... 林树侯	
8.1	遗传咨询的目的	(189)
8.2	遗传咨询的方法	(189)
8.3	遗传咨询的对象	(191)
9	产前诊断..... 林树侯	
9.1	产前诊断的适应症	(193)
9.2	临床检查为产前诊断提供线索	(193)
9.3	产前诊断方法	(194)

10	孕前保健	林树侯
10.1	重视性生活的和谐	(199)
10.2	注意性生活卫生	(202)
10.3	选择最佳受孕时机	(203)
10.4	学会计划受孕	(205)
10.5	常见内科疾病患者的孕前保健	(207)
11	妊娠期保健	林树侯
11.1	及早发现妊娠,及时进行产科登记	(211)
11.2	按时作产前检查	(211)
11.3	注意妊娠“四忌”	(212)
11.4	重视饮食及营养	(215)
11.5	合理安排生活	(216)
11.6	妥善处理孕期常见的症状	(218)
11.7	孕妇体操	(220)
12	围产期保健	林树侯
12.1	围产期的范围	(224)
12.2	围产期保健内容	(227)
12.3	围产期保健质量评价	(230)
12.4	围产期死亡	(230)
12.5	围产期评分	(231)
12.6	围产期监护	(232)
12.7	高危妊娠的处理	(242)

13	分娩监护	林树侯
13.1	作好分娩前的准备	(243)
13.2	认识分娩的预兆	(244)
13.3	待产处理	(244)
13.4	应用产程图监护产程	(245)
13.5	胎儿监护	(248)
13.6	胎儿窘迫的治疗	(250)
13.7	第二产程的处理	(252)
13.8	第三产程的处理	(254)
13.9	难产的诊断和处理	(255)
13.10	新生儿窒息的复苏	(257)
13.11	防治产后出血	(260)
14	环境致畸因素与优生	黄幸纤
14.1	基本概念	(264)
14.2	致畸环境因素	(267)
14.3	生殖毒物作用的特点	(275)
14.4	环境致畸的预防	(278)
15	营养与优生	朱寿民
15.1	孕期营养	(281)
15.1.1	孕前营养	(282)
15.1.2	孕早期营养	(284)
15.1.3	孕中期营养	(285)
10		