

人类遗传和遗传疾病

姚荷生 编著

江苏科学技术出版社

人类遗传和遗传疾病

姚荷生 编著

*

江苏科学技术出版社出版

江苏省新华书店发行

苏州印刷厂印刷

1979年11月第1版

1979年11月第1次印刷

印数：1—29,500册

书号：14196·030 定价：1.13 元

前 言

人类遗传学是遗传学的一个分支，这还是一门比较年轻的科学，实际它真正成为一个独立的学科才只有几十年的历史。

近数十年来，由于技术上的进步，过去对人类威胁最大的，即主要由外部因素引起的疾病，例如天花、鼠疫、霍乱等许多烈性传染病，已经基本消灭或被控制住了；有些疾病如肺炎、肺结核等也不那么可怕或严重了。而主要由于内部因素，即遗传因素引起的疾病，或既有遗传因素又受环境因素影响的疾病就突出起来了。据估计，已知的人类的遗传疾病和先天性畸形在 2000~3000 种之间。

许多不属于遗传病范畴的疾病，现在也发现或多或少与遗传有联系，例如在美国，住院病人中患遗传疾病的约占 25%。所以，现代人类遗传学的知识，对于医生来说，已经是不可缺少的了；不仅如此，广大群众对于人类遗传学的知识也越来越感兴趣。可是，在我国由于种种原因，目前关于这方面的书籍太少了，不能适应形势的需要。为了响应华国锋同志关于要极大地提高人民群众的科学文化水平的号召，作者不揣浅陋，编写了这本书，贡献给读者。

本书介绍人类遗传学的主要基础理论和基本知识，以及它在最近年代的一些重要进展，并且注意紧密联系医学；在这个意义上，也可以说，这是一本医学遗传学基础的书籍；同时对于广大群众普遍感兴趣和希望了解的人类遗传的一些问题，也作了适当的介绍。因此，本书涉及的范围较广，对于触及的各

个问题，只作较简明的叙述，读者如要进一步了解，请参阅有关专著。

本书主要是一本科学普及读物，故专门术语尽量少用，有关化学和统计学的较深的知识也从略了，意图想使具有中等文化程度的读者都能看懂。这本书又带有专业性质，可供医务人员参考，因为他们有的过去在医学院校没有学过这门课程，对于现代人类遗传学的知识是比较生疏的，而在实践中又深切地感到这方面的知识是很重要的。

编 著 者

1979年6月

目 录

第 一 章	遗传和变异是生物界的普遍现象..... 1
	人类的遗传现象和遗传现象的普遍性
	人类的变异性和变异性的普遍性
	遗传和变异是对立的统一
	人类遗传学的目的和任务
第 二 章	揭开人类遗传奥秘的历程..... 9
	古人对于人类遗传的认识
	中世纪关于遗传现象的谬说
	19世纪人类遗传学的奠基人—戈尔顿和孟德尔
	20世纪前半的摩尔根的染色体—基因遗传学说
	20世纪50年代以来分子生物学与细胞遗传学的兴起与人类遗传学的进展
第 三 章	生命从一个细胞开始.....19
	人的生命开始于合子
	细胞—构成人体的基本单位
	细胞的自我复制—有丝分裂，细胞周期与减数分裂
	精虫和卵是怎样生成的
	受精
	人的生命周期
第 四 章	一胎能生几个婴儿？.....32
	双生(双胞胎)和双生畸形胎儿
	多生(多胞胎)和多生的频率
	双生与多生的遗传因素
	人类遗传研究的一个武器—双生儿方法

第 五 章	人的染色体组型和染色体的鉴定.....	43
	研究染色体组型的方法	
	人类的染色体组型	
	精确鉴定染色体的技术—分带术	
	染色体是遗传信息的贮存库	
第 六 章	遗传和生命的原材料—生物大分子.....	55
	什么是生物大分子	
	生命的存在形式—蛋白质	
	遗传信息的保存者和传递者—核酸	
	蛋白质和核酸是对立统一的	
第 七 章	简单的孟德尔式遗传.....	67
	人类遗传研究的一个重要方法—谱系	
	人类遗传研究的另一个武器—统计学	
	常染色体显性遗传	
	常染色体隐性遗传	
	等显性遗传—MN 血型的遗传	
	复等位基因遗传—A、B、O 血型的遗传	
第 八 章	“男女同姓，其生不蕃”	91
	近亲结婚是否有不利的后果	
	亲缘，亲缘系数和近交系数	
	近亲结婚的近期和远期的后果	
	近亲结婚与遗传性疾病	
	外交(外婚)有没有杂种优势?	
第 九 章	生男生女能不能控制?.....	101
	男性女性是怎样决定的	
	性的分化与激素	
	中性人和性反转	
	男子数和女子数的比率	
	能不能早期诊断出胎儿的性别和人工控制生男或生女?	

第 十 章	“妈妈的儿子，爸爸的女儿”.....113
	什么是伴性遗传？
	妈妈传给儿子，爸爸传给女儿
	父亲只传给儿子
	限性遗传和从性遗传
第 十 一 章	基因的连锁和互换与基因图122
	连锁与互换—孟德尔第三遗传定律
	互换与互换率
	人类基因的连锁与互换举例
	基因定位与基因图
	关联
第 十 二 章	复杂的多因子遗传145
	连续的和连续的变异
	身高是怎样遗传的
	遗传与环境
	多基因(多因子)遗传的常见疾病和畸形
	多因子遗传疾病的特点
第 十 三 章	影响智力和寿命的先天因素与后天因素168
	一个长期争论的问题
	智力是有遗传基础的
	关于天才和特殊才能的遗传问题
	智慧才能与后天环境的关系
	长寿是人们的共同愿望
	人的正常寿命有多长
	寿命是和遗传有关的
	环境对寿命有重大的影响
	延年益寿是可能的
第 十 四 章	从基因到性状的表达188
	基因的概念的演变

一个奇妙的密码系统
密码的转录和翻译
中心法则和对它的修改
基因的调节控制

第十五章 酶与代谢病和分子病210

生化遗传学的重要意义
基因、酶与代谢疾病
两个著名的先天性代谢病
基因突变引起的蛋白质分子变化的疾病
基因突变引起的蛋白质分子合成速率的缺陷的疾病

第十六章 免疫的遗传控制和免疫缺损病230

免疫与免疫遗传学
免疫遗传学的临床重要性
人体的免疫系统
免疫球蛋白的构造与遗传机理
免疫反应性的遗传学
组织相容性—移植的遗传基础
母子间的相互作用
自体免疫疾病
免疫缺损疾病

第十七章 体质和生理特征的正常变异250

正常体质和生理特征的遗传与变异举例
变异与返祖现象—多毛人、有尾人

第十八章 基因的突变与遗传疾病263

关于变异的原因的争论
三类不同的变异
基因是怎样发生突变的
人类的基因突变与遗传疾病
基因突变的频率

变过去又变回来
自然突变与诱发突变
突变与 DNA 修复机理

第十九章 染色体畸变与综合征284

染色体数目的畸变
染色体结构的畸变
性染色体畸变与性发育的异常
常染色体畸变与综合征
染色体畸变与流产

第二十章 核辐射对遗传的影响314

原子时代与辐射对人的影响
辐射的类型和来源
辐射剂量与突变
辐射对遗传的危害性有多大
关于原子弹爆炸对遗传的影响的问题

第二十一章 药物反应与遗传因素327

药物遗传学的内容与意义
药物代谢与遗传
孟德尔式遗传的药物反应的变异
药物敏感与遗传疾病
遗传疾病的疗法问题
药物、突变和染色体畸变
药物遗传学在实践方面的意义

第二十二章 群体中的基因频率341

群体遗传学的意义与任务
群体中的基因频率—哈代-维因堡定律
影响群体基因频率的因子—突变，自然选择，随机配合，遗传的漂变、迁移。
遗传的多态性
种族的概念和对反动的“种族优劣论”的批判

第二十三章 人类两大恶疾—癌症和心血管病
与遗传的关系364

 癌症和心血管病是残杀人类的两大恶魔

 肿瘤怎么会发生的

 肿瘤的家族集聚

 基因突变引起的肿瘤

 染色体畸变与肿瘤

 癌细胞能不能逆转成正常细胞

 肿瘤与免疫

 心血管病和遗传有关

 先天性心脏病与遗传

 冠状动脉病和动脉硬化病与遗传

 风湿热与遗传

 原发性高血压与遗传

第二十四章 遗传疾病能早期诊断、预防和治疗吗?.....392

 “不治之症”变成可治之病

 把带“黑基因”的杂合子侦查出来

 给在母亲子宫内的胎儿进行诊断

 皮肤纹式学作为遗传疾病诊断的一个辅助手段

 遗传疾病的预防和治疗的原则

 遗传工程与遗传疾病的防治

第二十五章 遗传的咨询427

 什么是遗传的咨询

 遗传的咨询的程序

 常染色体显性疾病的遗传咨询举例

 常染色体隐性疾病的遗传咨询举例

 伴X遗传疾病的遗传咨询举例

 染色体畸变疾病的遗传咨询举例

 遗传咨询的复杂性

第 一 章

遗传和变异是生物界的普遍现象

生物产生同类生物的现象，称为遗传——生物前后代之间的差异，称为变异——遗传使物种保持稳定；变异使生物不断变化和进化；二者是对立的统一——人类遗传学就是研究人类的遗传和变异的规律以及如何应用这些规律来为人类谋幸福的科学。

二万年前，在我国华北茫茫草原上生活着一种山顶洞人，在苏北广阔的草泽平野上活动着一种下草湾人。他们过着渔猎的生活。他们是我们中国人的较近的祖先，身材容貌和现代中国人没有多大差别。如果他们能复活起来，穿上现代的衣服，走在我们中间，谁会怀疑他们不是我们同胞中的成员呢？

在长沙马王堆发现了一座二千年前的古墓。墓中人的尸体还保持完整，没有腐烂。不但体形面貌和我们相似，五脏六腑的形状位置以及细微的组织结构和现代人也没有差别。甚至许多生物化学的性质，如A、B、O血型系等，和我们现代人也完全一样。

在国外，曾有人把几千年前的埃及木乃伊中的蛋白质分离出来，进行化学组成和结构的研究，发现它们和现代人体内的

蛋白质没有什么不同。

千万年来，人类从他们的远古祖先，不但继承了形态结构和生理功能的特征，还继承了若干本能，即是“生而有之，不教自会”的能力。例如新生婴儿饥则啼，寒则号，触到乳头就会卷起舌头大口大口地吮吸奶汁。近年来还发现，新生婴儿并不像以前所说的像是一张白纸，他们在出生的头几天甚至头几小时就能出现简单的习得反应了。

人们都清楚地看到，儿女和亲生父母更是维妙维肖。我们常常听到人家说，“张家女孩子的眼睛真好看，双眼皮，长睫毛，和她妈妈一模一样。”或者说“李家胖小子鼻子多么像他爸爸呀，简直像是一个模子浇出来的。”也常常看到这样的情况，孙子很像爷爷，外甥多像舅舅。古人也早已注意到这种现象了。宋代唯物主义哲学家王廷相就说过，“人有不肖其父、则肖其母。数世之后，必有与其祖同其体貌者。”进化论的创建者达尔文也曾指出，“小孩往往会带有祖父、祖母及先代祖宗的若干性质。”

因此，正如其他动物绝不会生出人来一样，人类也绝不会生出与自己不同的怪物。我国古人认为人的第一个祖宗是盘古（或盘弧），而盘古是条狗。这只是一个无稽的神话，可能古人曾把狗作为图腾。西方基督教的《圣经》说人是上帝用泥土造的，中国的封建统治者说自己是“天”之“子”，是龙子龙孙，同样不过是愚弄和欺骗老百姓的鬼话。

不但人的正常体征可以一代一代传递下去，甚至有些疾病也会从亲代转到子代。西医的祖师爷希波克里特（Hippocrates）就提出过患癫痫病的人后裔中会有发生癫痫病的。1500年前的著作《犹太教法典》（Talmud）就记述过血友病后代相传的现象。这种疾病几千年来世代相传，一直传到现在，并且还将继续传递下去。

像这样父母按照自己的模样生儿育女，子女保持着和父母同样的体形及生理功能特征，并且又按原样传递给孙男孙女。好像每一代都能复制与自己相同的后一代。这样一代一代地复制下去，直到百世千代以后的个体，仍和他们的远祖基本上是同一个模样，没有多大的改变。这种现象叫做遗传 (heredity)。

遗传现象是生物界的普遍现象。不仅人类如此，其他一切动植物也莫不如此。它们在传宗接代中，总是按自己的模式产生后代。大牛生小牛，山羊生羔羊；“种瓜得瓜，种豆得豆”；“桐实生桐，桂实生桂”。鸡蛋孵出来只能是雏鸡，鹰卵孵出来必然是小鹰。每一物种只能生出同一物种，绝不可能生出另一物种来。民间传说，“猪生象”，“牛生麟”。可是自从盘古到如今，猪圈里只有小猪，牛栏里只见小牛。谁见过猪圈里有活的小象？牛栏里走出一只麒麟？不过，畸胎还是有的。极个别的猪胎发育失常，长出一个有点像象鼻的构造，猛看起来有点像小象。因此被穿凿附会，加上以讹传讹，成了荒唐的传说。但是，这样的畸胎是不会存活下来的。

遗传现象中最使人惊异的是许多生物生而具有的独特的奇妙的本能。蜜蜂终日营营飞舞，采集花粉，酿成比白糖还鲜还甜的蜜。它们分泌蜡质，建造出非常整齐、准确、精致、节约的住宅，连建筑师也不得不钦佩赞叹。可是谁见过它们受到化工和建筑学的专业教育？紫燕春来秋去，鸿雁春去秋来，它们飞越千里，过江河，渡大山，年年如此，代代如此，从无差错，全凭它们能辨别地磁方向或辨别其他物理现象的高超本领。难道它们曾受到过电磁学、物理科学和导航的专门训练？不是，这些本领全靠遗传，由上一代传给下一代的。

我国汉代的唯物主义学者王充概括了这些现象，得出了一个正确的结论：“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。即是说，一个物种的个体只能产生同一物种的后代。每一物种的任何个体都继承着前一代的各种基本特征。正是由于生物有这种遗传性，生物才能保持形态和生理特征的恒定。千年前的植物志和动物志，和现在的没有根本的差别。《尔雅》和《诗经》中所记载的鸟兽草本，在现在的中国大地上都能见到。正是由于这种遗传性，我们现代人和几万年前的山顶洞人及下草湾人还是同一个模式。如果物种没有遗传性，经常变来变去，那么我们祖先时代的动植物就要全部和我们诀别了。我们自己也不知变成什么奇形怪状，反正和我们的祖宗是很不相同了。

由于“遗传性”，“子性类父”，儿女很像父母，这是肯定不移的。但是我们仔细观察，儿子虽然很像父亲，但是又不完全相同，或许他的嘴巴不像父亲，而更像母亲。另一个儿子鼻梁很高，很像父亲。还有一个儿子，浓眉大眼，既不像父亲，也不像母亲，而有点像娘舅。在父母子女、兄弟姊妹之间，从未发现过有两个人是完全一模一样的。俗话说，“一娘生九子，连娘十个样”。甚至也常常看到这样的现象，一对身材很高的夫妇可以生出一个矮小的儿子，一对平庸的男女也可以生出一个非常聪明的孩子。这种现象称为变异 (variation)。

个体之间的变异，有的很微细，几乎观察不出来。有的也可以很显著，例如，据文献记录，最高的人身長可达 280 厘米，而最矮的只有 80 厘米，相差竟达 3 倍半。

不但外形有变异，就是构成身体的基本物质——蛋白质，也存在着变异。各个人都有他的特异的蛋白质。如果把一个人的含蛋白质的物质移到另一个人的身体内。这个人的免疫系统立即认出这个“外来者”，便调兵遣将围而歼之。所以在进行输血时，先要作血型检查，血型不同的就不能输血。生化学家指

出，在生化方面，世界上也没有两个人是完全相同的。

关于变异性，德国著名的科学家海克尔（Haeckel）这样说过：“所谓变异或适应，我们指的是这样一种事实，由于周围外界的作用，机体在生命活动、混合和形态方面获得了某些不是由父母遗传而来的新的特性，而且这些新获得的个体特性是与父母和祖先遗传得来的那些特性相对立的。另一方面，我们把生理的，所有机体内在的，在外界影响下能获得这种新特性的能力称为适应的变异性。”这个说法是正确的，但不是变异性的完整的定义。

变异也是生物界的一个普遍现象。正如海克尔所说：“就一般的变异的适应现象而论，我们也应同对遗传事实一样，把它无例外地看作是一切机体的普遍的基本的生理特性，是和机体这个概念不可分离的一种生命的表现。”一切生物都存在着变异。母兔生下的一窝仔兔，初看起来都是一样，细看起来，又各具特点。一群绵羊，我们看不出它们之间有何差别，但是有经验的牧羊人却能识别上千只绵羊中的每一只。一株蔷薇和另一株蔷薇不论在花的颜色和形状上，还是叶的形状上都不一样。即使从同一果实中的种子长成的一窝萝卜，也是形状大小各异。我国劳动人民早就知道利用变异培育出珍奇的动植物来。我国野生的“山牡丹”，在唐朝开始受到人工培植和选育，很快就形成许多品种的五色缤纷、千姿万态的花王——牡丹花来。据十九世纪的达尔文说，他已听说中国牡丹有二三百个品种。金鱼最初是在宋朝从鲫鱼变成的。经过数百年的培育，它的变异日益增多，奇形异姿，颜色绚丽，品种也有数百。

生物的变异性是生物前进发展的条件，是进化的材料。正是由于变异性，一千万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变异和自然选择，才演化成几万

年的智人。智人又经过不断的演化，才形成现在地球上几十种不同的种族的人。正是由于变异性，上古的单细胞生物经过三十多亿年的不断变异和选择，才演化成今日一、二百万种动植物，构成了丰富多彩的生气盎然的自然界。

但是就在遗传和变异的问题上，公开的和伪装的种种非科学观点却非常盛行。有的人认为遗传性是上帝赋与的，永久不变的。上帝当时创造了多少物种，现在世界上就有多少物种。有人鼓吹繁殖符号论，否认遗传单位——基因的物质性，提出基因只是抽象非物质的计算符号。因而遗传和变异只是精神或思维的产物。他们甚至说：“核酸结构的发现是上帝存在的确凿的证据。”在遗传学中，不论是新拉马克主义还是新达尔文主义，不论是米丘林学派还是摩尔根学派，都是形而上学和机械唯物论占统治地位。新拉马克主义和米丘林学派过分强调环境（外因）的决定作用，他们认为环境改变能够直接造成生物产生完全对应于环境的变异性状，并且这种获得性状能够世代积累遗传，因而进化是在外界推动下，产生完全对应于环境变化的遗传的变异的必然结果。与此相反，新达尔文主义和摩尔根学派则过分强调细胞核内的染色体和基因的纯粹偶然的突变。突变是基因随机变化的过程。因此偶然性成为遗传和变异的基础。莫诺（Morod）说过：“只有偶然性才是生物界中每一次革新和所有创造的源泉。”又说：“进化这一座宏伟大厦的根基是绝对自由的，但又是盲目的纯粹偶然性。”由此可见，我们必须用唯物辩证法这个锐利的武器来拨开遮盖在遗传与变异问题上的重重迷雾，还它们本来的面目。大量的研究分析证明：遗传和变异是一种物质的运动形式。这个物质就是以蛋白质和核酸为主的大分子体系。一定的生物遗传变异类型，总是和一定的核酸结构相联系的。正是在这个意义上，我们说核酸是遗传变异的主要

物质基础。这个问题以后还要详谈、就不多讲了。

遗传和变异是一对矛盾的对立统一。它们是对立的。因为遗传是相当稳定的，处于相对的静止的状态。它是不变的、保守的力量，使物种保持恒定。变异是不断变化的，处于“显著地变动的状态”，它是能动的革命的力量，使物种不断地演化。海克尔讲得很好：“遗传是向心的或内部的生成力，通过遗传，有机形式将会保存其种属，后裔将会长得像双亲一样，世世代代总将生成相似的东西。反之，与遗传起相反作用的适应，是离心的外部的生成力。通过变化着的外界影响，新的有机形式得从现有的形式中创造出来。而物种的恒定性，种类的不变性最后将会消失。物种形式或者保持不变，或者变成另一种新的物质，这完全取决于遗传或适应谁占优势。”

遗传和变异又是统一的，在一定的条件下，它们会相互发生转化。由于外界环境的变化，基因或染色体的突变，遗传会转化为变异。例如，由于基因的重组合，或者营养极端不足，也可以使高个子夫妇生出矮小的儿女来。在另一种条件下，变异性又会变成遗传性。例如在英国维多利亚女王的母亲体内发生了一个血友病突变基因，这个基因通过维多利亚女王，在她一个儿子身上表现，并且继续在这个家族的后代中出现，于是变异就转变为遗传。当然，因枪伤而成了跛子的；或因生乙型脑炎，高热损害了大脑而变成了痴子。这些变异是不会转化为遗传的。

这里我们再援引一段革命导师恩格斯的教导：“我们可以把遗传看作正的保存遗传特征的方面，把适应看作负的不断破坏遗传特征的方面。我们同样也可以认为，适应是从事创造的主动的，正的活动。遗传是进行抗拒力，被动的。但是，正像在历史中进步是现存事物的否定一样，在这里——就纯粹实践的