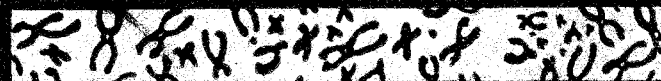




了解你的基因



KNOW YOUR GENES

Aubrey Milunsky, M.D.

First Avon Printing, February, 1979

了解你的基因

〔美〕奥布里·米伦斯基 著

杨昇鸿 陈成尧 郑锡年译

刘祖洞 校

*

上海科学技术文献出版社出版

(上海市武康路2号)

总发行所上海发行所发行 上海市印刷十二厂印刷

*

开本 850×1168 1/32 印张 8.25 字数 223,000

1984年7月第1版 1984年7月第1次印刷

印数: 1—28,200

书号: 13192·60 定价: 0.86元

《科技新书目》74-227

前 言

谁不关心自己的身体健康？谁不希望自己的子女能有健康的身体和聪明的天资？但是，天下之事，往往并非事事如愿。由于环境影响（如X射线、感染和药物）或遗传原因（父母身上可能携带有某些有害的基因），所生的子女中，可能出现程度不等的遗传病或出生缺陷。这不仅给患有缺陷的病儿带来了终生痛苦，也给家庭和社会带来了沉重的负担。

据估计，已知的人类遗传疾病和先天性畸形已超过3,000种。许多不属于遗传病范畴的疾病（癌症和心血管病），或多或少与遗传有联系。因此，人类要提高自己的健康素质，仅仅依靠内外科医学的发展是不够的，还需要大力开展人类遗传学的研究。

美国哈佛医学院奥布里·米伦斯基(Aubrey Milunsky)博士所著的《了解你的基因》一书，系统地介绍了人类遗传学的基础理论和基本知识，介绍了最新的重要进展以及采用什么方法进行检查和应该采取什么样的措施。

《了解你的基因》一书是作者专为患有遗传病的孩子和亲属、正在寻找对象的青年男女和想生健优美孩子的父母而写的科普读物。本书的特点是内容深入浅出，通俗易懂，理论联系实际。它适合于青年、未来的父母、关心后代健康的年老长辈们阅读，也可供大专院校生物系和医学院有关师生以及内科、妇产科、儿科等医务工作者参考。

在编辑过程中，对译文作了一些必要的删节。我们恳请读者对本书的编排和译文不妥之处提出批评意见。

编 者

一九八三年十一月

原 序

“要是早一点知道，那我决不至于落得这种地步了”。这句话，做医生的实在听得太多了。这句伤心话，往往是在以下两种场合下说的：一、经医生诊断，年轻的父母生了一个本来可以避免的有严重出生缺陷、遗传疾病或智力迟钝的孩子。二、本人得了本来可以避免或治疗的遗传并发症。

由于医学上的进步，现在已有可能事先防止诸如生一个无法医治的、在身体上或智力上有严重缺陷的孩子。而且，用不着具有很多生物学或遗传学知识，现在也已有可能知道在你所处的具体情况下，你可能有生什么病的危险，可以用什么方法进行检查和化验，有哪几种可供选择的措施可以采取。说真的，我认为你应该知道你的基因，并且有自由作出你的抉择。

我们每个人身上都或多或少地携带有某些有害的基因。这些基因有可能发展成为某种遗传疾病，或者，有可能传给我们的下代。我们生的种种疾病，有不少与遗传有关：直接与遗传有关或者受到遗传机理的影响。心脏病、高血压、癌症、糖尿病以及过敏症等就是一些最普通的例子。甚至一个人的寿命也是和遗传有关的。

《了解你的基因》一书，是专为患有遗传疾病的、有患遗传疾病的孩子或亲属的、正在寻找对象的、还想要生孩子的，或者关心自己并关心自己所爱的人而写的。

如果《了解你的基因》一书能够帮助一些家庭摆脱不必要的悲哀和痛苦，那末，我写这本书的劳动就算是值得的了。如果我今后能够较少地遇到本人或子女患有遗传疾病而感到万分悲伤的人，能够比较少地使我暗自叹惜他们的病本来是可以避免的话，那我就感到莫大的幸福了。

奥布里·米伦斯基

1977年1月于波士顿

目 录

原 序

第一章 为什么应当了解染色体和基因	1
这个问题与你有关.....	1
遗传病的各种类型.....	2
遗传的素因.....	3
为什么现在要你了解.....	4
这是你应有的权利.....	4
轻的和严重的出生缺陷.....	5
遗传的或后天的缺陷.....	6
进行选择.....	6
生了个有缺陷的小孩后.....	8
第二章 染色体	10
细胞.....	10
正常的染色体.....	11
数目,大小和性别.....	11
精子和卵子.....	14
分裂增殖.....	16
染色体异常(畸变).....	16
流产.....	17
避孕丸.....	17
新技术.....	18
染色体太多或太少.....	18
既有正常也有异常的细胞.....	21
染色体数目正确但结构有缺陷.....	21
其他结构问题.....	23

染色体缺失.....	24
断裂的染色体.....	25
第三章 性染色体	27
性染色体太多.....	27
性染色体太少.....	29
镶嵌体染色体范型.....	30
雌雄间性.....	31
真两性体.....	31
假两性体.....	32
第四章 犯罪染色体是无稽之谈吗	34
XYY 染色体组型	34
XYY 男性的特征	35
有多余 Y 染色体的男孩.....	35
问题的严重程度.....	36
双胞胎和犯罪.....	37
其他染色体异常和不正常行为.....	37
应限制 XYY 男子的自由吗.....	37
XYY 胎儿的产前诊断	38
问题之外的问题.....	38
自我应验预言.....	38
精神病的抗辩.....	39
六英尺以上的巨人.....	41
主要结论.....	41
第五章 你和你的基因	43
基因是什么.....	43
基因如何遗传下去.....	44
仅从父母一方遗传的有害基因.....	45
突变.....	47
从父母双方遗传的有害基因.....	48
遗传病携带者.....	48

来自女性的有害基因.....	50
携带者的轻微症状.....	54
限于某一性别的疾病.....	55
多种因素引起的遗传病.....	55
从轻微到严重疾病.....	57
发病年龄.....	58
第六章 基因, 人种和亲属	59
坏基因做好事.....	59
基因和气候.....	60
与世隔离的人群中的基因.....	61
遗传病和种族群体.....	61
基因和历史.....	65
血型.....	66
血型和疾病.....	68
HLA 蛋白和疾病	68
血缘和乱伦.....	69
强奸和谋杀.....	70
谁是父亲.....	70
第七章 基因普查	72
有害基因的普查.....	72
普查和远景.....	74
药物和其他危险.....	75
先天性机制.....	75
一点点就嫌多.....	76
多了还嫌少.....	76
药物相尅.....	76
对药物有反应的遗传病.....	77
有了遗传病怎么办.....	79
第八章 迷信和出生缺陷	82
胎教.....	83

人和动物之间.....	85
撒旦.....	86
占星术.....	86
第九章 遗传的出生缺陷和智力迟钝.....	88
出现的频率是多少.....	88
病因——染色体异常.....	89
从双亲一方遗传的出生缺陷.....	89
双亲表型正常而是携带者时引起的出生缺陷.....	91
母亲是携带者而只遗传给儿子的出生缺陷.....	91
双亲表型正常而由环境因素和遗传因子所引起的 出生缺陷.....	93
母亲的遗传病可能影响到孩子.....	95
第十章 看不见的敌人：感染和X射线.....	97
感染.....	97
胎儿受伤害的时间.....	97
风疹.....	98
其他的感染.....	99
在怀孕期间照X射线的影响.....	101
第十一章 药物引起的危险.....	104
阿司匹林.....	104
抗生素.....	105
维生素.....	105
镇静剂.....	105
可的松.....	107
糖尿病药物.....	107
抗癌药物.....	107
癫痫药物.....	108
性激素.....	108
抗凝血剂.....	110
药物和甲状腺.....	110

吸烟.....	110
致幻剂和大麻.....	110
饮酒.....	111
铅中毒.....	112
汞中毒.....	112
子宫内避孕器和铜.....	112
职业和出生缺陷.....	113
枯萎病马铃薯.....	114
第十二章 遗传咨询	115
什么是遗传咨询.....	115
谁需要遗传咨询.....	115
谁可提供遗传咨询.....	116
遗传顾问.....	117
遗传病的权威性处理方法.....	118
遗传咨询可能如愿以偿.....	119
遗传顾问的希望.....	119
对危险性的误解.....	120
态度因人而异.....	120
忧虑妨碍咨询.....	120
其他障碍.....	121
到什么地方找遗传咨询.....	121
第十三章 人工受精	122
男方不育.....	122
人工受精用于有遗传病的人.....	123
血型不相容.....	124
精子供体的选择.....	124
不育夫妇.....	125
人工受精所取得的成就.....	126
精子的选择.....	126
人工受精与法律.....	126

第十四章 产前诊断：羊膜穿刺术	128
发展背景	128
羊膜穿刺术前的谘询	129
说明情况后征得同意	130
羊水是什么	130
如何进行研究	131
羊膜穿刺术	132
声波的应用	132
时机的选择	133
羊膜穿刺术安全吗	134
危险性的权衡	135
第十五章 产前诊断：染色体病	137
母亲年龄三十五岁以上时染色体病的出现率	137
双亲是染色体异常的携带者	139
以前有过一个唐氏综合征的小孩	141
产前进行染色体研究的各种理由	141
准确度和误差	142
第十六章 产前诊断：伴性遗传病，其他代谢病和损害外形的出生缺陷	143
伴性遗传病的产前研究	143
遗传性代谢病的产前研究	146
诊断是怎么做的	146
子宫内胎儿的治疗	147
严重的身体出生缺陷的产前研究	148
通过母亲诊断胎儿疾病	152
第十七章 伦理学，道德，法律和产前诊断	154
双亲	154
对流产的预先许诺	154
让有缺陷的胎儿流产	155
夫妻之间的意见分歧	155

预测胎儿的性别	156
医生要不要为病人保密	156
胎儿存在的问题	157
胎儿和法律	157
误伤致死的医疗责任	157
生下不健全孩子的医疗责任	158
生命从什么时候开始	158
第十八章 心脏病、高血压和遗传	159
心脏的出生缺陷	159
心脏和血管的疾病	160
引起、加重和加速心脏病发作的各种因素	161
高度危险的遗传性冠心病	162
家族性但非遗传的冠心病	165
心脏病和应激	165
血型 and 冠心病	166
冠状动脉的遗传	166
患有遗传性高血脂病怎么办	166
心脏病的普查	167
高血压问题	167
高血压与遗传	168
第十九章 遗传和癌	171
癌是什么	171
问题的严重性	171
双胞胎与癌症	172
移民	173
基因与癌	174
己烯雌酚灾难	174
X射线及病毒感染	175
吸烟	176
其他致癌因素	176

乳房癌和遗传.....	176
皮肤癌.....	177
癌症与社会阶层.....	178
遗传病和癌.....	178
人体的保卫者.....	180
基因的变化.....	181
第二十章 精神病和遗传	183
精神分裂症.....	183
精神分裂症是一种遗传病吗.....	184
家族内的精神分裂症.....	184
孪生儿中的精神分裂症.....	185
领养子女中的精神分裂症.....	185
一些混淆的因素.....	186
对精神分裂症的易感性.....	187
躁狂抑郁症.....	188
躁狂抑郁症是遗传的吗.....	189
婴儿孤独癖.....	189
第二十一章 糖尿病	191
历史.....	191
什么时候才算得了糖尿病.....	192
问题有多大.....	192
谁需要做试验.....	193
糖尿病的病因.....	193
肥胖症.....	194
性别, 年龄, 孩子的数目.....	194
感染.....	195
遗传因素.....	195
双亲中有一人患糖尿病.....	197
双亲都有糖尿病.....	197
伴随其他遗传疾病的糖尿病.....	198

结论.....	198
第二十二章 治疗遗传病.....	199
饮食.....	199
增吃某些食物.....	199
限制和吃代用食物.....	200
补充和取代.....	201
药物治疗.....	202
改变内部环境.....	203
替代疗法.....	203
修复和替代.....	205
用新器官替代不正常的器官.....	205
第二十三章 遗传, 智力, 种族和学习缺陷.....	206
遗传与智商.....	207
对双胞胎的研究.....	207
领养子女的智商.....	208
家庭影响.....	208
孪生儿与智商.....	209
种族与智商.....	210
学习缺陷.....	211
诵读困难与遗传.....	212
儿童多动综合征.....	213
遗传病和高智商.....	214
第二十四章 基因决定你的寿命吗.....	216
从动物吸取衰老的教训.....	216
死亡之钟.....	217
百岁老人.....	217
我们为什么会衰老.....	218
细胞是由基因控制的.....	218
机器完全坏了.....	319
衰老是由于感染吗.....	220

未老先衰·····	220
第二十五章 预测或选择你孩子的性别 ·····	222
目前确定胎儿性别的方法·····	222
选择你未来孩子的性别·····	222
目前可以采用的方法·····	223
预先选择孩子性别会有什么影响·····	224
第二十六章 孪生儿 ·····	225
孪生儿的类型·····	225
一产多胎的频率是多少·····	225
双胞胎形成的原因·····	226
孪生儿中的出生缺陷·····	228
连体孪生儿·····	229
孪生儿的死亡·····	229
怀孕和孪生儿·····	230
第二十七章 未来 ·····	231
遗传工程——调换基因·····	231
基因的定位·····	233
克隆·····	233
遗传学，社会和未来·····	233
附录 I 你想要提的问题·····	235
附录 II 可以在出生前诊断的代谢病·····	239

第一章 为什么应当了解染色体和基因

你是4~8种不同遗传病的携带者！而且其他人也无一例外，我们全都是这样！因为你肯定地具有某些有害的基因，你可能已经有了或者将要显现出遗传病的症状。诚然，你身上的有害基因可能对你自己的健康没有任何重大的影响，但它们使你成为一名能够把这些有害基因传递给你的孩子的携带者。很可能你没有注意到你有传播或甚至出现遗传病的潜在可能，也可能没有认识到经常出现的遗传病、出生缺陷、或智力迟钝等所造成问题的严重程度。

这个问题与你有关

仅就美国来说，有二千万人，也就是十个美国人中至少有一个，已有或不久将要出现一些由遗传得来的病症。这种局面是可以改变的。我写这本书的目的就在于阐明能够事先预防灾难性悲剧或及时施加治疗的种种方法。

在下文中，我将着重叙述不同人种或种族团体特有的种种遗传疾病。这些人种或种族团体是：爱尔兰人、意大利人、希腊人、犹太人、东方人、黑人和白人。例如，有一种叫“纤维囊泡症”（囊性纤维变性）的遗传病，大约每二千五百名白人孩子中有一个孩子有这种病。又如，同是犹太人，阿什肯那齐（Ashkenazic）和塞法尔迪（Sephardic）犹太人就带有不同的遗传病。亦有许许多多遗传病是各种族都有的。

当然，不要等到生了一个具有不能医治的缺陷的孩子才使你发现这种遗传病。现在科学提供许多试验方法帮助我们去预防或者至少能帮助我们成功地治疗出生时就显现的或在以后一生中突然出现的遗传病。

打算要孩子的家庭和个人，没有一个在道义上能够无视预防遗传病的新发现和新技术。你的健康和幸福以及你(未来的)孩子们的健康和幸福都与此密切相关。我们大家都有权利当然也有责任(义务)去了解我们特有的基因以及考虑适当的方法以便能够生育健康的孩子。当我们愿意的时候，我们也将有自由运用这些选择，并且尽可能地合理运用它们。

有二千多种遗传病已经验明。因此遗传病占美国和加拿大主要儿童医院入院病人总数的25~30%是不足为奇的。这样高的比例，部分原因是最近几十年来严重传染病的减少，同时也由于对这些疾病的早期识别能力有了提高，以及提高了其中一部分人的平均寿命。

在每一百个婴儿中约有3~4个生下来就有严重的先天缺陷。此外，在美国有六百多万人由于遗传病或先天的原因而智力迟钝。

你会说这是吓唬人的。你说，够了，我们以前都已听到过！但是，有许多类型的遗传病现在只是有一点点了解，有些几乎是你闻所未闻的。

遗传病的各种类型

在家属里遗传的疾病有被掩盖的倾向，以致人们常常没有真正了解他们究竟遗传到了些什么疾病。往往我们自己并不想知道，但这是一种任性，为此我们有可能要付出很高的代价。例如，我们可能直接从父亲或母亲经遗传得到亨廷顿氏舞蹈病（慢性舞蹈病）——一种进行性脑组织退化，最终能造成痴呆和舞蹈样动作及语言障碍。又如囊性纤维变性的疾病引起慢性肺部感染和营养吸收障碍，它是由双亲传递的，双亲本人可以是完全健康的，他们可能从来没有听到过这种病，然而在他们的基因中携带着病原。家族黑矇性白痴是一种引起脑破坏、失明、最终死亡的疾病，几乎只有在犹太阿什肯那齐种族团体中才有，它也是由双亲传递的基因带来的。与此类似，黑人把引起镰形细胞性贫血的基因传递给他们的后代。

血友病是一种由于缺乏凝血因子造成的出血病，它通过女性传递，但此病几乎总是出现于男性。血友病并不是某一种族所特有的（尽管它与高度近亲婚配的欧洲王族有关）。脊柱裂病在爱尔兰世系的人群中比较普遍，但也发生于其他种族。高血压、冠心病、癌症、糖尿病、智力迟钝、精神分裂症以及皮肤病，如湿疹，也可以是遗传的，不分种族和地区。

不管愿意不愿意，我们被卷入我们的基因之中。在某种程度上，我们就是我们的基因。

遗传的素因

你可能以为你是处于完美的健康状态。希望你是这样。然而，我们中间有许多人，由于我们的遗传禀赋——我们的基因，很容易对某些环境因素作出特殊的反应，而这种反应可能达到致命的程度。

例如，你可能外观上是很健康的，不过你的红血细胞中缺少了一种特殊的酶（一种与制造、分解体内化学品有关的物质）。当你接触某些药物（甚至最普通的阿司匹林或磺胺类药物）时，可发生严重的反应或发生溶血性贫血。希腊人、意大利人、东方人、黑人和其他种族团体，由于缺乏上述酶（葡萄糖-6-磷酸脱氢酶），特别易于发生这类反应。对青霉素的致命反应可能也是由遗传决定的，但反应程度不同。另一个使人吃惊的现象是：个别有特殊的遗传性肌肉病的人，外表上很健康，平时看不出来，但全身麻醉时会出现致命反应。他们在全身麻醉下施行手术的过程中或手术后会突然出现反常的高烧（如体温达到 108°F），最后死于并发症，而与施行手术的疾病毫无关系。

特别有趣的是，最近识别出某些人的体内具有特殊的酶，这种酶的活化作用可以导致癌的出现。例如，一个人可以通过大量吸烟激活这种酶，从而导致发生肺癌。这也能解释为什么有些人终生吸烟而从来不生肺癌，他们只是没有这种特殊的酶或者没有激活它。