

优生新知

阮芳赋 编著



人民卫生出版社

优 生 新 知

阮 芳 赋 编著

人 民 卫 生 出 版 社

责任编辑 赵伯仁
封面设计 王士忠

优生新知
阮芳赋 编著

人民卫生出版社出版
(北京市崇文区天坛西里10号)
人民卫生出版社印刷厂印刷
新华书店北京发行所发行

787×1092毫米32开本 2 $\frac{1}{2}$ 印张 54千字
1981年11月第1版第1次印刷
印数：1—120,100

统一书号：14048·4095 定价：0.20元

前 言

父母、家庭、社会、民族都希望下一代健康、聪明、美丽。“优生”所表达的正是人类这一共同心愿：生健美的孩子。

优生学、优生运动、优生政策分别从科学研究、社会行动、政策法规方面，提出和贯彻各种有助于改善人类遗传素质、提高民族健康和智慧的措施。

计划生育旨在控制人口的数量，优生措施则旨在保证人口的质量。人口的数量问题和质量问题必须结合起来考虑。当前，正大力提倡每对夫妇只生育一个孩子，优生就显得更加重要而紧迫。

只有把优生学的知识普及，使青年男女、使每对夫妇、使每个家庭都知道优生的知识并且加以实践，优生的目的才能达到，才能使我们国家在人口数量下降的同时，人口质量不但不会降低还能有所提高，从而使我们的民族更加繁荣昌盛。

这本小册子就是为普及优生学知识而编写的。遗传学是优生学的自然科学基础，所以先极简要地介绍关于遗传和遗传病的知识。然后，概略地讲述优生学的兴起、历史波折和新近的发展。接着，重点说明计划生育与优生学的紧密关系，以及各种具体的优生常识。最后，扼要展望优生学与人类的未来。可供具有初中文化程度的读者阅读。在编写过程中，参考并引用了国内、外一些书籍报刊中的资料、数字和图片，由于本书是通俗读物，恕不一一注明出处。在此谨向这些著述的作者、编者、出版者表示衷心的感谢。

阮芳斌

1981年1月

Ant 07/14

目 录

一、遗传和遗传病	1
二、优生学：兴起和波折	15
三、“新优生学”：遗传咨询、产前诊断和选择流产	21
遗传咨询	23
产前诊断	25
选择流产	31
四、计划生育与优生学	32
五、优生常识	38
1. 优生法和优生教育	38
2. 哪些疾病的患者不宜结婚、生育？	40
3. 为什么要禁止近亲结婚？	41
4. 婚前检查	47
5. 什么年龄生孩子更好？	50
6. 孕妇不要照 X 光	52
7. 孕妇切不可随便用药	53
8. 孕妇要力避污染之害	58
9. 孕妇不要吸烟	59
10. 孕妇不要喝酒	60
11. 孕妇要谨防感染	61
12. 哪些孕妇要作产前诊断？	62
13. “胎教”有道理	64
14. “优形学”与孕产妇的营养	66
六、优生学与人类的未来	68

一、遗传和遗传病

人生人，不会生出其他动物来；而且，子女常常在相貌上和父母有相似之处；“双胞胎”（孪生），特别是从一个受精卵发育而来的“单卵双生”，个体之间极其相似，以致难于分辨，这些都是遗传现象。

人类对遗传现象早就有所认识，例如一千九百多年前，我国汉代著名学者王充（公元 27～约 97）就曾概括道：“物生自类本种”，也就是说人生人，牛生牛，同类产生同类；400 多年前，我国明代著名学者王廷相（1474～1544）曾经指出：“人有不肖其父、则肖其母。数世之后，必有与其祖同其体貌者”，也就是说，孩子若不像父亲，就像母亲，也可能像祖父、祖母或先代祖宗。

但是，人类对遗传现象的科学解释，却只是近一百多年，特别是近 30 年来才逐步得到的。

1857 年到 1865 年，奥地利牧师孟德尔（1822～1884）在布龙修道院的后花园里进行豌豆杂交的科学实验，整整用了 8 年的心血，终于发现了“遗传因子”的遗传规律，奠定了近代遗传学的基础。例如，他观察到用高茎豌豆和矮茎豌豆进行杂交，无论是用高茎豌豆作为父本还是母本去与矮茎豌豆杂交，其杂种第一代全是高茎豌豆；如果再把杂交第一代种子单独播种，自花传粉（“自交”），则杂交第二代有 $\frac{3}{4}$ 为高茎的， $\frac{1}{4}$ 为矮茎的。他把这种能在杂交第一代表现出来的性状（如“高茎”）称为显性性状，而把在杂交第一代不能表现出来的性状（如“矮茎”）称为隐性性状，并采用大写字母表示显性性状，小

写字母表示隐性性状。那么上述高茎(T)豌豆与矮茎(t)豌豆杂交试验的结果便可以表示如下(图1)：

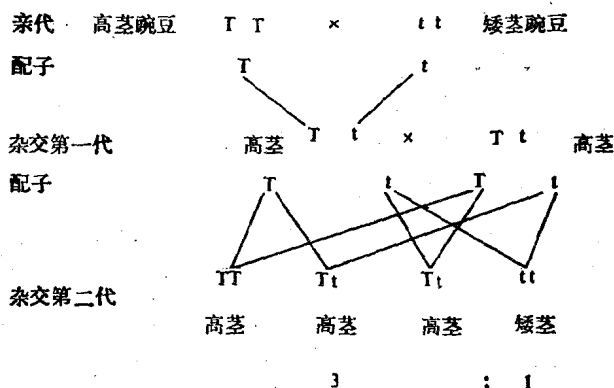


图1 遗传性状的显性和隐性

孟德尔指出：生物的遗传性状都是由“遗传因子”(genetic factor)所决定的。这些遗传因子在生物体中是成对存在的。它们互相之间是独立的，可以自由组合的。例如，在豌豆茎的高矮这一性状上，有一个决定高茎的遗传因子 T ，有一个决定矮茎的遗传因子 t ，它们成对组合的可能性有三种，即 TT ， tt ， Tt 。在遗传学上把一对因子的两个成员是一样的叫做“纯合子”(“相同”)，把一对因子的两个成员不一样的叫做“杂合子”(“相对”)。 TT ， tt 是纯合， Tt 是杂合。在杂合时，能表现出来的称为显性因子，不表现出来的称为隐性因子。例如 Tt 是高茎因子和矮茎因子的杂合，但表现出来是高茎，所以 T 是显性的， t 是隐性的。隐性因子只有在纯合时才能表现出来，也就是只有遗传因子的组合为 tt 时，豌豆才长成矮茎。

1909年，丹麦植物学家约翰逊（W. L. Johannsen, 1857~1927）首先认为遗传因子就在“染色体”上，并创用“基因”（gene）这个词，用来代替孟德尔所说的“遗传因子”。从此以后，基因就成了遗传学中最常用的一个专门术语了。1928年，美国实验生物学家摩尔根（T. H. Morgan, 1866~1945）发表《基因论》，确定了生物的遗传物质就是染色体上的基因，一切遗传性状都是由基因来决定的。这一重要发现，使摩尔根在1933年荣获诺贝尔生理学或医学奖金。

“染色体”是什么东西？在什么地方呢？要搞清楚这两个问题，首先要知道：一切生物体，包括人体在内，都是由细胞构成的。细胞是生物体结构和功能的最基本的单位。细胞很小，平均直径只有10~30微米（1微米等于千分之一毫米）。据估计，人体大约由一百万亿细胞组成。细胞虽然很小，却有着极为复杂的内部结构和功能。从结构上来说，细

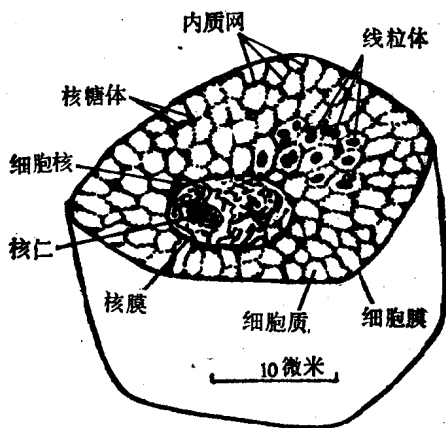


图 2 细胞的结构
(立体切面模式图)

胞可以分成细胞膜、细胞质和细胞核三大部分(图2)。遗传物质就在细胞核内,可被碱性染料着色,所以称为“染色质”。细胞在没有开始分裂时,染色质分散而交织成网状,细胞进入分裂后,染色质就浓缩成为细而屈曲的线条,然后逐渐缩短变粗,形成具有一定形态结构的“染色体”。

人体多达一百万亿以上的细胞,从生殖的观点来分,可以分为两大类,一类叫“体细胞”,像肌肉细胞、神经细胞等等都是,占了人体细胞中的大多数;另一类叫“生殖细胞”,成熟的生殖细胞在男性就是精子,在女性就是卵子。人体的“体细胞”含有46条染色体,两两配对,成为23对。23对染色体中,有22对是男、女两性都一样的,称为“常染色体”,但有一对是男、女两性不同的,称为“性染色体”。人体的性别正是由性染色体所决定的。在男性,细胞中的“性染色体”是X和Y(称为“XY型”);在女性,细胞中的“性染色体”是X和X(称为“XX型”)。

人类细胞中的46条染色体(图3),在光学显微镜下看

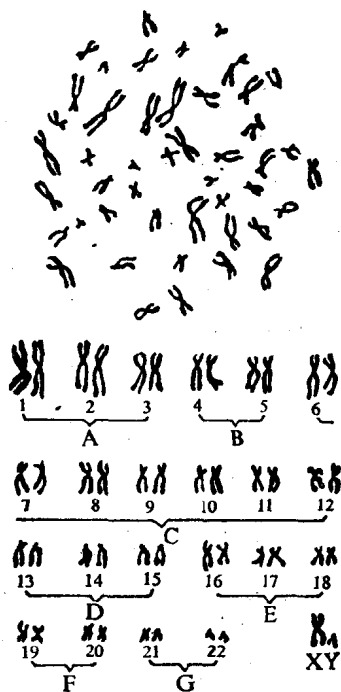


图3 人体细胞的染色体
(正常男性,拉丁字母为分组,
阿拉伯数字为编号)

起来，像是一群棒状或曲棍状或球状的东西，在细胞分裂的晚中期，两个染色单体分开，就有点像X形，它们互相粘着于一点，称为“着丝点”。由于着丝点的存在，染色体可以分为两部分，长的部分叫“长臂”，短的部分叫“短臂”。这46条染色体配成23对，各对染色体的大小长短也不一样，人最长的染色体长约7微米，约为最短的染色体长度的5倍。如果把它们从长、大到短、小依次排列起来，加以编号分组，一般编为A、B、C、D、E、F、G七组，第1号到第22号，分别列入其中某一组，性染色体X、Y不参加编号，X染色体的大小在第7号与第8号之间，编入C组，Y染色体很小，排在末尾，编入G组(图3)。把染色体这样按大小顺序排列起来，就得到了人的染色体组型(或称核型)。

细胞通过分裂而繁殖。体细胞分裂成的两个新细胞中，染色体数目仍然是各含46个。但，成熟的生殖细胞，却只有23个(22个常染色体加上一个性染色体)。这是因为在生殖细胞的分裂发育过程中，染色体数目只有原数的一半，即所谓“减数分裂”。这样一来，固然在卵子中，都是22个常染色体加上一个性染色体X，但是，在精子中，却有半数精子是22个常染色体加上一个性染色体X，另有半数精子却是22个常染色体加上一个性染色体Y。当发生受精形成“合子”时，染色体便重新合为46个。假如卵子(含性染色体X)和含有性染色体X的精子发生受精，合子是22对常染色体加上性染色体X和X(“XX型”)，胎儿便是女性；假如卵子(含性染色体X)和含有性染色体Y的精子发生受精，合子是22对常染色体加上性染色体X和Y(“XY型”)，胎儿便是男性(图4)。

然而，究竟“染色体”和“基因”是什么物质？父母的遗传

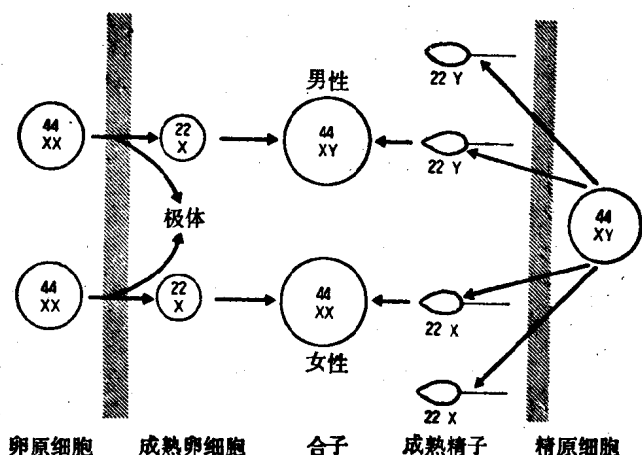


图 4 生殖细胞的减数分裂和性别的决定

信息，又是怎样传给子女，进而一代一代传下去呢？对这些问题的回答，是仅在 20 多年前才由一些划时代的伟大发现所给出的。

1952 年美国科学家赫尔希 (A. Hershey, 1908~) 证明了核酸是遗传物质的主要成分；1953 年美国科学家沃森 (J. D. Watson, 1928~) 和英国科学家克里克 (F. H. Crick, 1916~) 提出了脱氧核糖核酸双股螺旋结构模型，为阐明遗传的机理奠定了基础，开辟了分子生物学的新时代。沃森、克里克、赫尔希等都因他们对认识遗传的机理所作出的贡献而荣获诺贝尔奖金。由于一系列科学家的共同努力，终于破译了“遗传密码”，揭开了遗传的奥秘。为了对这个 20 世纪最为杰出的科学成就之一有所了解，需要从人体的物质结构说起。

人体生命活动的物质基础中，最重要的就是两种高分子

物质：蛋白质和核酸。蛋白质是由含氮的有机化合物“氨基酸”组成的。构成人体蛋白质分子的氨基酸，主要有 20 种。不同蛋白质分子所含的氨基酸，在数量上可以是几十个、几百个、几千个，甚至更多。蛋白质分子的分子量，大的可达数千万，一般的也在 1 万以上。核酸的分子量有的可高达几千万、几亿甚至 10 亿以上。

蛋白质和核酸是一切细胞的最重要的组成成分，不仅在细胞内的含量高，而且结构复杂，种类繁多。虽然人体中组成蛋白质的氨基酸只有 20 种，但它们在数目上、顺序上和空间构型上的不同排列组合，可以造成许许多多多种蛋白质。据估计，人体中的蛋白质分子多达 10 万种。人体新陈代谢中的催化剂——酶，约有 1,100 种以上，也都是蛋白质。原来后代个体与亲代有相似的遗传性状，正是通过后代个体中的蛋白质（包括酶）和亲代相同而体现出来的。而蛋白质、酶的特异性，则是由它们的结构决定的。因而，遗传的问题，就归结为，个体的蛋白质合成是怎么控制的，也就是，亲代如何将蛋白质合成的“指令”——即构成蛋白质、酶的氨基酸的种类、数量和排列顺序这些信息，传给后代。现在已经清楚，这些信息——所谓“遗传密码”，就包含在细胞核内染色体的脱氧核糖核酸中。

脱氧核糖核酸，是核酸的一种。核酸由戊糖（5 个碳原子的糖）、磷酸和碱基组成。若所含戊糖是“核糖”，这种核酸便叫做“核糖核酸”（RNA）；若所含的戊糖是“脱氧核糖”，便叫“脱氧核糖核酸”（DNA）。核糖核酸主要含在细胞质内；脱氧核糖核酸主要含在细胞核内，与组蛋白相结合，形成染色体。

构成核酸分子的碱基有腺嘌呤、鸟嘌呤、胞嘧啶、尿嘧

腺和胸嘧啶 5 种有机化合物，其中，腺嘌呤、鸟嘌呤、胞嘧啶是两种核酸分子都有的，胸嘧啶参与组成脱氧核糖核酸，尿嘧啶则参与组成核糖核酸。在核酸分子中，这 5 种碱基，3 个一组，3 个一组地排列起来，便组成了“遗传密码”，即每一组碱基，代表一种氨基酸，例如“腺嘌呤-尿嘧啶-胸嘧啶”代表蛋氨酸，“鸟嘌呤-胞嘧啶-尿嘧啶”代表丙氨酸，20 种氨基酸都有特定的碱基“遗传密码”和它们相对应。

个体细胞核染色体中的脱氧核糖核酸分子，从受精卵带来了亲代的遗传信息，这就决定了他身体内蛋白质合成的氨基酸顺序同亲代是一样的。核酸分子很大，里面有许许多多 3 个硷基组成的“密码子”，可以携带许许多多遗传信息。假如把一个密码子比作一个“字”的话，那末，一个细胞里脱氧核糖核酸分子所包含的“字”数，足可以排印成上千部书！我们知道，脱氧核糖核酸是在细胞核里面的，可是蛋白质合成主要是在细胞质中“内质网”上的“核糖体”（图 2）中进行的。信息怎么传过去呢？原来，脱氧核糖核酸可以把它的密码“转录”到一种分子较小的核糖核酸上，再由核糖核酸把密码传送到细胞质中的核糖体那里去。这种核糖核酸在这里起着传送遗传信息的“信使”作用，所以被称为“信使核糖核酸”（mRNA）。核糖体——这些细胞中的蛋白质合成中心，把信使核糖核酸带来的遗传密码一一翻译出来，而制造出氨基酸的种类、数量和排列顺序各不相同的蛋白质来。

染色体就是盘曲得很紧的双股螺旋形脱氧核糖核酸分子构成的。基因就是脱氧核糖核酸分子的一小段，携带着蛋白质和酶的合成等遗传信息。人的 46 条染色体，所携带的基因的数目很多，加之，在生殖细胞的生成和受精过程中，基因自由组合，因而保证了遗传信息不同组合的可能性简直是无

限的，也说明了为什么子女不会完全像父母，以至整个世界上根本不会找到两个完全相同的人。

个体之间生物性状的相同或相似，是“遗传”的表现，但这只是问题的一个方面，还有另一个方面，即个体之间生物性状的不相同或差别，这就是“变异”。遗传性和变异性是生命的普遍属性。遗传性是人类世代相继的根据，变异性是人类个体差异的根据。人类的许多变异，如高矮、血型等，属于正常的变异；有的变异则可引起各种不同的病理过程，这种由于遗传物质的变异而引起的疾病，便称为遗传性疾病，简称遗传病。遗传物质的变异，出现于染色体的，一般称为“染色体异常”。出现于基因的，一般称为“基因突变”。发生了突变的基因，就叫“突变基因”。突变基因所引起的性状多数属于正常生理范围，少数可引起机体结构或功能的异常，称为“致病基因”。致病基因也有显性和隐性之分。如为显性，则在当代即可出现症状，如为隐性，则要在此后的世代随机出现纯合状态时，才会产生症状，引起遗传病。

遗传病，就一种病一种病来说，发生率并不高，然而，现在已经发现的遗传病多达3千多种，因此，总的说来，就是一个很严重的问题了。这3千多种遗传病，大体上可以归纳为三大类，一类是由于基因突变引起的，简称为“单基因病”或“基因病”，一类是由于染色体异常引起的，简称为“染色体病”，一类是与好几对基因的变化有关并且还和环境因素有关的，简称为“多基因病”或“多因子病”。下面分别对这3类遗传病加以简要的解说。

单基因病 由于某一基因的突变而引起的遗传病，种类很多，到1978年统计就已有2,735种之多。目前，由于人们一般还不能直接看出基因的毛病，因此，其染色体核型分析

大多看起来还是正常的。致病突变基因可以位在常染色体上，也可以在性染色体上（一般都是在X染色体上，人体Y染色体上发现的基因极少）；可以是显性，也可以是隐性。因此，单基因病就其遗传方式又可以分为四类：

(1) 常染色体显性遗传病：只要在成对染色体上的一对位点（即基因在染色体的位置）中有一个控制这一性状的致病基因存在，这个性状就会表现出来（用术语来说，就是：“同源染色体”上“等位基因”呈“杂合”时便可表现出来）。这类遗传病与性别无关，即男女得病机会均等；当完全外显时，每代都可出现患者，常见连续数代均出现患者；因患者基因型常为杂合，如患者与正常人结婚，其子女得病的机会为50%，如配偶也是患者，子女得病的机会是75%（包括死胎在内）。例如，有一种第一指骨和第二指骨愈合的畸形，便是常染色体显性遗传，曾有人追溯一个家族的谱系，从1453年到1914年相传已近五个世纪。多囊肾、多发性家族性结肠息肉症、遗传性卟啉病、短指畸形等等属于常染色体显性遗传病。

(2) 常染色体隐性遗传病：只有在成对染色体上的一对位点上两个基因呈纯合时，才会表现出来，即等位基因两者都是致病基因时，才会发病。只带一个致病基因的杂合子，不会发病，但成为致病基因携带者。这类遗传病也与性别无关，家族中男、女得病机会均等；不一定每代都出现患者，患者双亲是致病基因携带者，但可以不表现病态（即内在的“基因型”带有隐性致病基因，但外部的“表现型”却可以是正常的）；患者与外表上正常的异性结婚，其子女得此病的可能性为 $\frac{1}{4}$ ；近亲结婚，得这类遗传病的机会较大。婴儿黑蒙性白痴、半乳糖血症、尿黑酸症、肝豆状核变性、苯丙酮尿

症等等属于常染色体隐性遗传病。

(3) X染色体伴性显性遗传病：致病显性基因在X染色体上；患者双亲必有一人患有同样疾病；该病在家族中代代出现，患者的正常子女不会有致病基因再传给下一代；男性患者与正常女性结婚，女儿都得病，儿子都正常（致病基因不在Y染色体上之故），女性患者与正常男性结婚，女儿和儿子得病的机会都各为50%；在人群中患者女多于男，但症状男重于女。属于此类遗传病的病种较少，计有遗传性肾炎（耳、眼、肾综合征），抗维生素D佝偻病等。

(4) X染色体伴性隐性遗传病：致病隐性基因在X染色体上；由于男性只有一个X染色体，Y染色体很小，没有和X上相对的等位基因，所以这个X染色体上有一个致病隐性基因也会表现出来（不像常染色体隐性遗传病必须在纯合状态才发病），在女性则只有在两个X染色体都带致病隐性基因（纯合）时才发病；此类疾病的遗传从母系而来，不可能由男到男传递；男性患者父母的表现型正常则母亲必为隐性基因携带者或母体生殖细胞中出现了新的突变而致；患者可隔代出现；男性患者多于女性患者。最著名的例子是血友病（血友病甲、血友病乙），患者在不出血时，与正常人无异，但轻微外伤即引起长时间流血不止，甚至危及生命。历史上的英国维多利亚女王，是血友病隐性基因携带者，她本人并不发病，她生了几个儿子和几个女儿，有几个儿子就发病了，死了，几个女儿身上也带有血友病隐性基因，本人也不发病，这几个女儿出嫁到俄国、西班牙等国，使这些皇族的儿子中有50%发病，把血友病传播到欧洲一些皇族中去，例如后来，俄国沙皇尼古拉就因而死于血友病。属于X染色体伴性隐性遗传的疾病还有色盲，睾丸女性化综合征，先天性丙种

球蛋白缺乏症，无眼畸形，水脑，鱼鳞癣，肾性尿崩症，肾性糖尿病等等。

染色体病 染色体病，指的是由于染色体异常引起的遗传性疾病。染色体的异常可以发生在常染色体，也可以发生在性染色体；可以发生在数目方面，如多了或少了一条染色体，也可以发生在结构方面，如位置倒换，缺失一部分等等。染色体病现已发现 300 多种。由于每条染色体上有许多基因，所以染色体病常常比较严重，广泛影响到身体的多种器官，以多发性畸形的形式出现，并常影响到身体的发育和智力。据美国 1972 年的统计，新生儿中有 5.1% 患有染色体病，也就是每 200 个

新生儿中就有一个，按人口总数算起来是很不小的！作为例子，下面简单介绍两种比较常见的染色体病，一种属于常染色体异常，一种属于性染色体异常。

(1) 先天愚型 (21-三体综合征，伸舌样痴呆，唐恩综合征)：平均每 600~700 个新生儿中有一个，是儿童智力低下中最多见的一种，约占全部智力低下的 10~20%。这类患者大

多数第 21 对染色体不是 2 条，而是 3 条 (图 5)，所以称

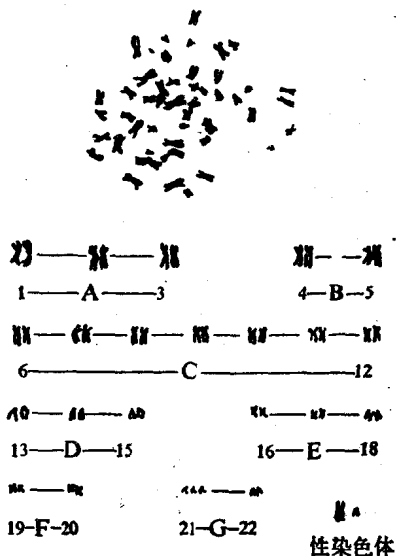


图 5 先天愚型患者的染色体组型