

家庭遗传顾问

〔英〕阿·米伦斯凯 著

战果 刘亚文 译

郭学聪 校

北京师范大学出版社

1982年3月

内 容 提 要

本书译自英国著名学者阿·米伦斯凯所著的《Know Your Genes》一书。这是本关于整个遗传疾病的消魂夺魄的通俗性读物。全书共分5章29节。每节针对人们生育中遇到的问题给予详细、通俗而又有科学根据的解说。

适合未婚青年、已婚夫妇和已有子女的父母，以及计划生育工作者和遗传咨询工作者阅读。

家 庭 遗 传 顾 问

〔英〕阿·米伦斯凯

战果 刘亚文 译

郭学聪 校

※

北京师范大学出版社出版

新华书店北京发行所发行

河北省大厂县印刷厂印刷

※

开本：787×1092毫米 1/32 印张：10.375 字数：213千字

1983年2月第一版 1983年2月第一次印刷

印数：1—44,000

统一书号：14243·1 定价：0.86元

前 言

“我要是早就知道该多好啊！”医生们的耳边常常响着这样的哀叹。这话可能是懊悔一个本来可以不使之面世的，有严重先天缺陷、遗传病或智力发育不全的孩子的出生，也可能是提及遗传病并发病导致的个体疾病，而这，也是可以避免或治疗的呀！

由于医学上的新进展，现已可能防止某些悲剧的发生。例如，在一个患有不可弥补的生理或心理缺陷的孩子出生前采取某种措施。而且更重要的是，即使你没有广博的生物学或遗传学知识，你仍然有可能知道：在某种特定情况下你将面临什么危险；你应当做哪些检查和应在什么范围内进行选择。的确，我相信你完全可以了解你的基因，并且有进行选择的自由。

我们每个人都携有一些有害基因并且可能表现为遗传病或者遗传一种疾病到我们的孩子们的身上。每种遗传疾病可能是直接由遗传机制引起的，也可能是受这种机制影响而发生的。常见的遗传病有心脏病、高血压、癌、糖尿病等等，就连寿命，也受遗传因素的影响。

《家庭遗传顾问》这本书，是为这样一些人而写的，这些人有遗传疾病，将会或者已经影响到子女或亲属，但仍打算选择配偶和得到儿女或者在这方面进行自我护理和护理自己的亲人。

假如《家庭遗传顾问》这本书能够帮助一些家庭摆脱一些不必要的痛苦和烦恼，我所做的努力就很有价值了。但愿以后能少见些深受遗传病折磨的人——他们为自己和子女深深地苦恼着；但愿我不再忧伤地说：“遗憾呀！本来不应有这样的事！”假如真能如我憧憬的那样，将是多么值得庆幸啊！

阿·米伦斯凯

1977年1月于波士顿

译者的话

您应当了解您的基因

我们中间的每一个人，不论您的血统如何纯洁，您的健康状况如何令人羡慕，您至少带有4—8种有害基因。如果您不加防范，那么，这些有害基因就一定在您的后代的生活史上表现出来——各种各样的先天缺陷、智力低下或疾病。事实上，我们每10个人中，大约就有1个人遭受着某种或几种遗传疾病的折磨！但是，盲目地、被动地遭受这种残疾的时代应该结束了。现代遗传学的知识，现代的诊断和治疗技术，可给予您以有力的帮助和指导，可以帮助您得到免受有害基因影响的子女。不过，您必须学习一点您应当而且必须知道一些遗传学知识。这样您就能够了解您自己和您的配偶，知道在什么时候，就什么问题，到什么地方去求教于什么人就可以得到您理想的子女。

《家庭遗传顾问》就是适应人们的这种需要而出版的。这本书不是写给遗传学工作者，而是献给那些普普通通的人，那些准备做父母的年轻夫妇们；那些准备结婚的青年们；那些身患遗传疾病或先天缺陷的人们，或者，那些生育了罹患遗传疾病或先天缺陷的子女的爸爸妈妈们。

这本书译自阿·米伦斯凯（Aubrey Milunsky）所著的《Know Your Genes》一书。阿·米伦斯凯出生于南非的

约翰内斯堡，他在美国和英国都很有影响，是美国哈佛大学医学院的儿科副教授，在儿科和内科方面都享有盛名。他是英国皇家学会会员，编著颇多。《Know Your Genes》在美国很有影响，⁹被纽约时报称之为“关于整个遗传疾病之消魂夺魄的通俗性指导读物。”全书共5章29节，每节都就人们生育中常遇到的问题给予详细、通俗而又有科学根据的解说。在我们提倡一对夫妇只生一胎的今天，在我们不仅要求控制人口数量而且积极提高人口质量的今天，这样一本知识性读物，实在是为亿万人所需要的好书。这也就是我们不避才疏学浅而翻译这本书的目的。

正因为这本书要面向广大的普通读者，所以我们在翻译过程中尽量少用专门术语。为了使之适合中国读者阅读，计量单位已换算为中国习用的单位制，如将华氏温标换算成摄氏温标，磅换算成克等。原文中含糊的地方加了译者注释，错误之处进行了修正。对书中不适合中国情况的段落，已略作删节。

北京师范大学郭学聪副教授于百忙之中，抽出时间为我们审校了译稿，在翻译过程中得到刘云鹤同志的指导，在此我们对他们表示衷心的感谢。

我们虽有为科学普及尽绵薄之力的愿望，但限于我们的科学知识和语言水平，误译或不当之处在所难免，望读者一指正。

战 果 刘亚文

1982年3月于北京

目 录

译者的话

前 言

第一章 染色体和基因

第一节 为什么要了解染色体和基因

- 一、为什么这个问题对你有影响…………… (1)
- 二、各种类型的遗传病…………… (3)
- 三、遗传素质…………… (4)
- 四、为什么现在才去了解? …………… (5)
- 五、了解的权利…………… (5)
- 六、先天缺陷之大小…………… (6)
- 七、遗传性的或获得性的先天缺陷…………… (7)
- 八、选择…………… (8)
- 九、如果生了有缺陷的孩子…………… (10)

第二节 染色体

- 一、细胞…………… (13)
- 二、正常的染色体…………… (14)
- 三、染色体异常…………… (18)
- 四、染色体过多或太少…………… (20)
- 五、染色体数目恰当而结构有缺陷…………… (23)

第三节 性染色体

- 一、过多的性染色体…………… (29)
- 二、太少的性染色体…………… (31)
- 三、镶嵌染色体型…………… (32)
- 四、异常的间性人…………… (33)

第四节 犯罪染色体的神话

- 一、XYY染色体型..... (37)
- 二、问题的严重程度..... (39)
- 三、XYY胎儿的产前诊断..... (42)
- 四、越来越多的问题..... (42)
- 五、精神病的法庭抗辩..... (44)
- 六、细高的男性..... (45)
- 七、主要结论..... (46)

第五节 你与你的基因

- 一、什么是基因？..... (47)
- 二、基因是怎样遗传的？..... (49)
- 三、仅由父母一方遗传的有害基因..... (50)
- 四、突变..... (53)
- 五、从父母双亲承继来的有害基因..... (53)
- 六、来自母亲的有害基因..... (56)
- 七、携带者的轻缓性症状..... (60)
- 八、限于单一性别的疾病..... (63)
- 九、多因子引起的遗传病..... (63)
- 十、温和的和剧烈的遗传病..... (65)
- 十一、发作时间..... (67)

第六节 基因、种族和亲属

- 一、因祸得福——有害基因之利..... (68)
- 二、基因与气候..... (69)
- 三、与世隔绝的基因..... (70)
- 四、遗传病和种族..... (71)
- 五、基因与历史..... (77)
- 六、血型..... (78)
- 七、血型和疾病..... (80)

八、HL-A蛋白与疾病	(81)
九、近亲婚配与乱伦	(82)
十、强奸与谋杀	(83)
十一、父亲是谁 ?	(84)
第七节 基因普查	
一、有害基因的普查	(86)
二、药物与其他危险	(89)
三、与有害的药物反应有关的遗传病	(92)
四、如果你有一种遗传病时的有益考虑	(95)
第二章 先天缺陷与遗传咨询	
第一节 迷信与先天缺陷	
一、意念与先天缺陷	(101)
二、人兽之间	(102)
三、恶魔	(104)
四、占星术	(105)
第二节 遗传性先天缺陷与精神发育迟缓	
一、发病率有多高 ?	(107)
二、病因	(107)
第三节 看不见的敌人——感染和X射线	
一、感染	(117)
二、损伤的时机	(118)
三、风疹	(118)
四、其他感染	(121)
五、妊娠时的X线照射	(123)
第四节 药物带来的危险	
一、阿斯匹林	(126)
二、抗菌素	(127)
三、维生素	(127)

四、安定药物	(127)
五、可的松	(129)
六、控制糖尿病的药物	(129)
七、抗癌药物	(130)
八、治疗癫痫的药物素	(130)
九、性激素	(132)
十、抗凝剂或阻止血液凝块的药物	(133)
十一、药物与甲状腺	(134)
十二、吸烟	(134)
十三、LSD与北美大麻	(135)
十四、妊娠期中毒	(136)
十五、铅中毒	(136)
十六、汞中毒	(137)
十七、IUD和铜	(138)
十八、职业与先天缺陷	(138)
十九、有疫病的马铃薯	(139)

第五节 遗传咨询

一、遗传咨询的任务是什么？	(140)
二、什么样的人需要遗传咨询？	(141)
三、由谁提供遗传咨询？	(142)
四、顾问	(143)
五、独断独行处理问题	(144)
六、你应向遗传顾问请教什么问题？	(146)
七、顾问的期望	(147)
八、危险和可能性	(147)
九、运气的确是沒有记忆力的！	(148)
十、焦虑障碍	(148)
十一、其他障碍	(149)
十二、何处寻求遗传咨询	(150)

第六节 供者人工授精——一种选择

- 一、什么样的人需要AID? (150)
- 二、关于遗传病的AID (152)
- 三、供精者 (153)

第三章 您的胎儿正常吗?

第一节 产前诊断——羊膜穿刺

- 一、产前诊断发展史 (159)
- 二、羊膜穿刺前的遗传咨询 (160)
- 三、羊水是什么? (161)
- 四、怎样检查? (162)
- 五、如何得到羊水: 羊膜穿刺 (163)
- 六、声波检查 (164)
- 七、时间与时机的选择 (166)
- 八、羊膜穿刺安全吗? (166)
- 九、权衡两种危险 (168)

第二节 产前诊断——染色体病

- 一、年过35岁的孕妇所怀胎儿患染色体病的发病率 (171)
- 二、父母是异常染色体的携带者 (172)
- 三、曾生过患唐氏综合征(先天愚型)病儿者 (174)
- 四、需做产前染色体检查的其它诸因素 (174)
- 五、准确度与误差 (176)

第三节 产前诊断——男性遗传病、其它生化疾病及 先天损形缺陷

- 一、伴性病的产前诊断 (178)
- 二、生化遗传病的产前诊断 (180)
- 三、诊断结果是怎样来的? (181)
- 四、宫内治疗 (182)
- 五、明显体格先天缺陷的产前诊断 (183)

六、胎鏡观察	(187)
七、通过母体诊断胎儿疾病	(188)
第四节 伦理、道德、法律与产前诊断	
一、父母	(189)
二、判断胎儿的性别	(192)
三、医生	(193)
四、胎儿	(194)
五、社会	(198)
第五节 心脏病、高血压与遗传	
一、先天性心脏缺损	(200)
二、心血管疾病	(201)
三、易发性遗传性冠心病	(204)
四、高血压	(210)
第四章 遗传、疾病与衰老	
第一节 遗传与癌症	
一、什么是癌症？	(214)
二、问题的严重性	(215)
三、是遗传还是环境影响	(216)
四、遗传疾病与癌症	(223)
第二节 精神病与遗传	
一、精神分裂症	(230)
二、幼儿孤独癖	(237)
第三节 糖尿病	
一、糖尿病史话	(238)
二、如何诊断糖尿病	(239)
三、糖尿病的发病率	(240)
四、糖尿病病因	(241)
五、遗传因素还是环境因素	(242)

六、结论	(243)
第四节 遗传病的治疗	
一、饮食疗法	(249)
二、药物治疗	(253)
三、替换疗法	(254)
第五节 遗传、智力、种族与学习低能	
一、遗传与智商	(258)
二、影响智力发育与智商测验的因素	(260)
三、学习低能	(264)
四、儿童运动过度综合征	(266)
五、遗传病与高智商	(267)
第六节 基因决定寿命吗?	
一、能从动物身上得到延年益寿的启发吗?	(268)
二、丧钟	(270)
三、百岁老人	(270)
四、人为什么会衰老	(271)
第五章 性别、双生、道德观及前景	
第一节 婴儿的性别预测和选择	
一、古时的预测方法	(276)
二、现代的胎儿性别判断法	(278)
三、孕前选择子女性别的潜在问题	(280)
第二节 双生	
一、双生类型	(282)
二、双生儿先天缺损	(285)
三、联体双胎(邋遢双生)	(286)
四、双生儿死亡率	(287)
五、双胎妊娠	(288)

第三节 对于新生残废儿应当任其死亡吗?

- 一、有关法律问题 (289)
- 二、父母的灾难 (290)
- 三、残废儿童 (291)
- 四、家庭 (291)
- 五、国家 (293)
- 六、重残儿的生死由谁决择? (293)
- 七、结论 (296)

第四节 试管婴儿——已成现实

- 一、谁是受益者? (297)
- 二、目前技术水平 (298)
- 三、法律与道德观念所面临的窘境 (299)
- 四、政府应当涉足吗? (300)
- 五、已婚夫妇 (300)
- 六、手术医生和实验室工作人员 (301)
- 七、受精卵 (301)
- 八、作为第三者的供体 (301)
- 九、作为第三者的受体 (302)

第五节 展望

- 一、遗传工程: 供给或去除基因 (303)
- 二、基因定位 (305)
- 三、无性繁殖 (306)
- 四、遗传学、社会及未来 (306)

附录 I 你所想到的问题

附录 I 产前可以诊断出来的生化病

第一章 染色体和基因

第一节 为什么要了解染色体和基因

你，是4—8种不同遗传病的携带者！而且，我们所有的人都如此！正是因为你肯定携带着某种有害基因，所以你可能早已经或者终将罹患某种遗传病。然而，你的有害基因对你的身体可能无重大影响，但这些基因可以使你成为携带者，从而祸及你的子孙。你大概没有意识到你传递，甚至发作遗传病的潜在危险，更没有意识到遗传病、先天缺陷或精神发育迟缓的频繁出现所造成问题的严重程度。

一、为什么这个问题对你有影响

每10人中约有1人患有或将来要发作某种已从先辈那里继承下来的遗传病。但是，这种情况也并非不可改变。我之所以写这本书，就是为了阐述预防发生悲剧或及时治疗的许多方法。

在这些篇幅中，我将着重强调不同种族和种群携带着的不同遗传病，这些种族或种群包括爱尔兰人、意大利人、希腊人、犹太人、东方人、黑人和白人。举例来说，有一种叫做囊泡纤维化（cystic fibrosis）的遗传病，在约2,500个白人孩子中就有1名受累者。又例如，阿什堪纳泽犹太人

(Ashkenazic Jews) 和塞法迪犹太人 (Sephardi Jews) 就有不同的遗传病。当然，也有许许多多的遗传病是与种族和种群来源毫不相干的。

当然，提醒你会出现这种事件的可能性，并非你必定要生一个具有某种不可弥补的缺陷的孩子。现代科学提供了很多种检验方法，以帮助我们预防遗传病，或者，至少能成功地治疗出生时明显的遗传病或在以后的生活中显现出来的遗传病。

凡是希望生儿育女的家庭或个人，从道义上都不能无视遗传学方面的新发现和预防遗传病的新技术。因为这密切关系着你的健康与幸福，也密切关系到你未来的孩子的健康与幸福。的确，我们完全有权利有义务了解我们特有的基因，并考虑有效的选择，以便得到健康的孩子。我们也完全有自由按照我们的意愿做尽可能合理的选择。

现已确定的遗传病接近 3,000 种。所以你也就不会对下面的数字感到惊讶了：在英国，每 20 个送进医院的儿童中，就有一个完全是原发性遗传病患者。当然，遗传病之所以有这么大的比例，部分原因是由于近几十年来重大传染病减弱，并对这些病增进了了解，使其中有些人的寿命延长了。每 100 个婴儿中约有 2—3 个患有较严重的先天缺陷。智力障碍 (mentally handicapped) 患者约占总人口的 3%，其中，遗传原因或先天原因占相当大的比例。

你也许会说：“太可怕了。”或者说：“够了！我们早就听说过。”但是，有许多遗传病我们还几乎一无所知，并且从未提及过。

二、各种类型的遗传病

“钻进家庭”的烦恼常常容易被掩饰起来，以致人们往往很少知道他们可能已继承了什么。我们常常不想去知道，但这是一种放纵，对此我们可能要付出巨大的代价。我们每个人都有可能从受疾病侵袭的父母那里承继来一种疾病，比方说，亨廷顿氏舞蹈病(Huntington's chorea)是一种大脑系统的进行性恶化病，它引起痴呆、失控性肌肉痉挛(Purposeless muscle movements)和语言障碍。又如，囊泡纤维化，它能引起慢性肺侵染和消化不良等病，这种病也是由父母亲传下来的，虽然双亲的基因中带有这种病，但他们是完全健康的。家族黑蒙性白痴(Tay-Sach's disease)是一种引起大脑功能失调、失明，甚至死亡的疾病，它几乎无例外地出现在犹太人的阿什堪纳泽族群中，这种病也是由双亲遗传下来的，由基因引起的。同样，黑人把引起镰刀状细胞贫血病(sickle-cell anaemia)的基因传给他们的子孙。

血友病(haemophilia)是一种由于缺乏凝血因子而引起的出血病，只通过女性传递，但几乎总是在男性身上发病。虽然，这种病与欧洲王族中大量的近亲繁衍有关，但是，这种病传递和发病的规律都不是任何种族所特有的。脊柱裂症(open-spine defects)在爱尔兰后裔中较常见，但也能在其他种族中发现。任何人在任何地方都可能遗传高血压、冠心病、癌症、糖尿病、精神(智力)发育迟缓病(mental retardation)、精神分裂症和湿疹样皮肤病。

不管你愿不愿意，我们都受制于基因。从某种意义上