

全国高等学校配套教材

供预防医学、妇幼保健、临床医学类专业用

环境优生学

主编 / 杨克敌

副主编 / 胡祖斌

陈国元



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

全国高等学校配套教材

供预防医学、妇幼保健、临床医学类专业用

环境优生学

主编 杨克敌

副主编 胡祖斌 陈国元

编者（以姓氏笔画为序）

杨克敌（华中科技大学同济医学院）

杨爱霞（武汉市第一医院）

杨勤（湖北省妇幼保健院）

李佩珍（山西医科大学公共卫生学院）

宋婕萍（湖北省妇幼保健院）

陈国元（华中科技大学同济医学院）

罗琼（武汉大学公共卫生学院）

屈卫东（复旦大学公共卫生学院）

胡祖斌（湖北省妇幼保健院）

龚丽艳（湖北省妇幼保健院）

学术秘书

于海歌（华中科技大学同济医学院）

人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

环境优生学/杨克敌主编. —北京: 人民卫生出版社,
2007. 11

ISBN 978-7-117-09335-4

I. 环… II. 杨… III. 环境科学—优生学 IV. X24

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2007) 第 157066 号

环 境 优 生 学

主 编: 杨克敌

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-67616688)

地 址: 北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼

邮 编: 100078

网 址: <http://www.pmph.com>

E - mail: pmpm@pmpm.com

购书热线: 010-67605754 010-65264830

印 刷: 北京市安泰印刷厂

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 23

字 数: 525 千字

版 次: 2007 年 11 月第 1 版 2007 年 11 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-09335-4/R · 9336

定 价: 32.00 元

版权所有, 侵权必究, 打击盗版举报电话: 010-87613394

(凡属印装质量问题请与本社销售部联系退换)

内容提要

全书共 14 章,前 4 章为总论部分,简要介绍环境优生学的有关概念和理论知识、人类胚胎发育概况、生殖和发育毒理学在环境优生学研究中的作用以及环境因素对胚胎和胎儿发育影响的概况等;第五章至第十二章为各论,重点阐述各种环境因素包括营养与食品、微量元素、职业因素、有机溶剂、环境内分泌干扰物、常见重金属、不良行为生活方式、孕期感染和孕期用药等与优生和出生缺陷的关系;最后两章介绍出生缺陷的监测和流行病学调查及优生咨询等内容。

前 言

人口与发展是 21 世纪全球共同关注的重大问题。控制人口数量,提高人口质量,寻求人类社会与自然环境的协调统一已成为社会发展的共同目标。我国是个人口大国,有 56 个民族 13 亿人口,出生人口的素质不仅关系到中华民族的繁荣昌盛,而且对整个人类社会都将产生重大影响。据估计,我国每年约有数十万肉眼可见的先天畸形婴儿出生,加之出生后逐渐显现出来的先天缺陷,出生缺陷儿总数高达 80 万~120 万,约占每年出生人口总数的 4% 以上。如此逐年累积,将严重影响我国整体人口素质的提高,对我国社会和家庭造成沉重的负担。

目前多数学者认为,人类出生缺陷的发生,由遗传因素(包括染色体和基因改变)引起的约占 25%,由单纯环境因素(包括物理因素、生物因素及化学物质、营养不良等)引起的约占 10%,而遗传和环境因素相互作用引起的约占 65%。可见,外界环境因素在出生缺陷的发生中占有十分重要的地位。与遗传因素相比,各种环境因素引起的出生缺陷是可以预防的。本教材旨在从预防出生缺陷的角度阐述环境有害因素对胚胎、胎儿乃至婴幼儿生长发育的影响及其预防措施,使人们更加全面地认识到环境有害因素对优生优育的影响,从而采取积极措施预防出生缺陷的发生,提高出生人口素质。

我们在连续九年向医学生讲授《环境优生学》的过程中,深感为提高教学质量而编写本教材的紧迫性和必要性。本书就是在这种背景下向学校提出申请作为新世纪教改工程教材而获得批准的。本教材是根据编者多年来对环境因素致出生缺陷的研究成果和连续主讲本门选修课的工作积累和经验而编写的。在编写过程中充分考虑教材应具有的特点,既要加强基本理论、基本知识的论述,又要适当介绍当前环境因素与优生研究的新进展,特别注重教材的思想性、科学性、先进性、启发性和适用性。本教材以传播优生知识、增强环境保护意识、提高出生人口素质为目的,以阐明环境因素与出生缺陷的关系为核心,以有害因素引起的生殖和发育危害为重点,突出环境有害因素在出生缺陷发生发展中的重要作用。

本教材的编写邀请了复旦大学、武汉大学、山西医科大学等单位的专家教授,还特别邀请了具有优生优育丰富实践经验的湖北省妇幼保健院的专家参加共同完成此项任务。本书主要供全国医药院校本科生作教材使用,对优生优育、妇幼保健等专业工作者也有指导作用。同时,本书还可作为生命科学相关专业教师和学生的参考书。

限于水平,书中疏漏甚至错误在所难免,恳切希望广大师生和读者批评指正。

杨克敌 胡祖斌 陈国元

2007 年 8 月 18 日

目 录

第一章 绪论	1
一、环境优生学的定义、研究对象和研究内容	1
二、优生学的发展简史和我国的环境优生工作	5
三、环境优生学的研究方法及工作任务	10
第二章 人体胚胎发育及影响因素概述	13
第一节 人体胚胎正常发育概述	13
一、生殖细胞与受精	13
二、人体胚胎发育概况	16
三、胎膜与胎盘的发育	24
第二节 影响人体胚胎正常生长发育的主要因素	28
一、影响胎儿生长发育的因素	28
二、影响出生缺陷发生的因素	29
第三章 生殖和发育毒理学在环境优生学中的应用	32
第一节 生殖毒理学和发育毒理学简介	33
一、生殖毒理学和发育毒理学的概念	33
二、生殖毒理学和发育毒理学的研究方法和实验技术的发展概况	34
三、我国生殖毒理学和发育毒理学的研究进展和展望	36
第二节 生殖毒理学和发育毒理学在环境优生学中的应用	37
一、研究环境因素在先天缺陷发生上的病因学作用	37
二、环境致发育毒性物质的发现	38
三、发育毒性作用机制的研究	38
四、优生保健对策的研究	39
五、发育毒性物质危险度评价	39
第四章 环境因素对胚胎和胎儿发育的影响	45
第一节 人类的环境	45
一、人类自然环境的构成	45
二、生态系统和生态平衡	46
三、原生环境和次生环境	47
第二节 人与环境的辩证统一关系	48

2 目 录

一、人与环境在物质上的统一性	48
二、人类对环境的适应性	49
三、人与环境的相互作用	51
四、环境因素对健康影响的双重性	53
五、人群对环境有害因素的反应模式	54
第三节 环境污染对人体健康的影响	55
一、环境污染	55
二、污染物在环境中的转归	58
三、环境污染的自净作用	59
四、环境污染对人群健康的危害	60
第四节 环境因素对胚胎和胎儿发育的影响	65
一、环境因素对人类胚胎发育及出生缺陷的影响	65
二、原生环境中的优生问题	68
三、环境污染引起的优生问题	76
第五章 营养及食品因素与出生缺陷	83
第一节 营养因素与相关联的出生缺陷类型	83
一、营养因素所致发育不良	83
二、营养因素所致畸形缺陷	84
第二节 营养因素对出生缺陷的影响	87
一、热能与蛋白质	87
二、维生素	88
三、无机盐和微量元素	93
第三节 预防营养因素所致出生缺陷的措施	97
一、出生缺陷的三级预防	98
二、出生缺陷的营养干预	98
第四节 食品污染因素与相关出生缺陷	99
一、重金属污染食品与出生缺陷	99
二、真菌毒素污染食品与出生缺陷	101
三、亚硝基类化合物污染食品与出生缺陷	101
四、多氯联苯污染食品与出生缺陷	102
五、农药对食品的污染与出生缺陷	103
六、预防食品污染因素所致出生缺陷的措施	104
第六章 微量元素与优生	106
第一节 微量元素概述	106
一、微量元素的定义	106
二、微量元素的生物学效应	106

第二节 微量元素的生理功能.....	110
一、微量元素的生理功能概述.....	110
二、各种必需微量元素的生理功能和需要量.....	112
第三节 微量元素与优生优育.....	123
一、铁.....	123
二、锌.....	126
三、铜.....	128
四、硒.....	129
五、锰.....	130
六、碘.....	131
七、镍和钴.....	132
八、钼和硅.....	132
第七章 职业因素与优生.....	133
第一节 职业有害因素.....	133
一、职业有害因素的分类.....	133
二、职业有害因素的致病模式.....	134
第二节 职业有害因素对生殖系统的影响.....	135
一、概述.....	135
二、职业有害因素的生殖毒性和发育毒性.....	137
第三节 职业有害因素对胚胎及胎儿发育的影响.....	138
一、职业有害因素对胚胎及胎儿发育不同阶段的影响.....	139
二、影响胚胎及胎儿发育的职业有害因素.....	140
第四节 职业有害因素对优生影响的预防对策.....	153
第八章 有机溶剂与出生缺陷.....	156
第一节 概述.....	156
一、有机溶剂的理化特性.....	156
二、有机溶剂对健康的影响.....	157
三、有机溶剂对生殖及子代的影响.....	158
第二节 苯及苯系物.....	160
一、理化特性.....	160
二、接触机会.....	160
三、毒物动力学.....	160
四、苯及苯系物的生殖和发育毒性.....	162
第三节 二硫化碳.....	165
一、理化特性.....	165
二、接触机会.....	165

4 目录

三、毒物动力学.....	165
四、CS ₂ 对生殖功能的影响.....	166
五、CS ₂ 对胚胎和胎儿发育的影响.....	170
第四节 卤代烃类化合物.....	174
一、氯丁二烯.....	174
二、氯乙烯.....	176
三、1,1-二氯乙烯.....	178
第九章 环境内分泌干扰物与出生缺陷.....	179
第一节 环境内分泌干扰物概述.....	179
一、问题的由来.....	180
二、内分泌干扰物的种类、特点和暴露.....	181
三、内分泌干扰物对野生动物和人类的影响.....	182
第二节 重要环境内分泌干扰物对胚胎和胎儿发育的影响.....	184
一、二噁英.....	184
二、双酚 A.....	187
三、有机氯农药.....	188
第三节 环境内分泌干扰物的作用机制和研究进展.....	191
第四节 环境内分泌干扰物的甄别和监测.....	193
一、环境内分泌干扰物的甄别.....	193
二、环境内分泌干扰物的监测.....	195
第十章 重金属污染的生殖与发育危害.....	197
第一节 铅.....	197
一、暴露机会.....	198
二、铅的毒物动力学.....	199
三、铅的毒性.....	201
四、铅毒作用差异的分子机制.....	203
五、铅对生殖与发育的危害.....	204
六、铅危害的预防要点.....	207
第二节 汞.....	208
一、接触机会.....	208
二、汞的毒物动力学.....	209
三、汞的毒性.....	211
四、汞的毒作用机制.....	212
五、生殖发育毒性.....	213
六、汞危害的预防要点.....	216
第三节 镉.....	216

一、接触机会.....	216
二、镉的毒物动力学.....	217
三、镉的毒性.....	218
四、生殖发育毒性.....	223
五、镉危害的预防要点.....	226
第四节 铈	226
一、接触机会.....	226
二、铊的毒物动力学.....	227
三、铊的毒性.....	228
四、铊的生殖毒性和致畸作用.....	229
五、铊危害的预防要点.....	230
第十一章 不良行为生活方式与出生缺陷	232
第一节 吸烟与出生缺陷	232
一、烟草烟雾中的主要化学成分及其与出生缺陷的关系.....	232
二、主动吸烟与被动吸烟.....	235
三、孕妇主动或被动吸烟对生殖结局的影响.....	236
四、男性重度吸烟对配偶生殖结局的影响.....	237
五、吸烟致出生缺陷的发生机制.....	237
第二节 酗酒与出生缺陷	240
一、酗酒、酒精中毒及酒精成瘾	240
二、酒精对人体健康的影响.....	241
三、亲代酗酒对胎儿及婴幼儿的危害.....	242
四、酗酒引发胎儿出生缺陷的主要机制.....	243
五、胎儿酒精综合征.....	244
第三节 吸毒与出生缺陷	247
一、毒品与吸毒.....	247
二、吸毒与出生缺陷.....	249
三、不同种类毒品对孕妇及胎儿的影响.....	250
四、新生儿戒断综合征.....	252
第十二章 孕期感染及孕期用药与出生缺陷	254
第一节 孕期感染与出生缺陷	254
一、先天性弓形虫感染.....	255
二、先天性风疹病毒感染.....	258
三、先天性巨细胞病毒感染.....	260
四、先天性单纯疱疹病毒感染.....	264
五、其他先天性微生物感染.....	267

第二节 孕期用药与出生缺陷.....	270
一、药物作用与胎儿发育时期的关系.....	271
二、药物致出生缺陷的一般原理.....	272
三、妊娠期间母亲生理状态改变对药物代谢动力学的影响.....	273
四、妊娠期药物的分类.....	274
五、影响药物致畸作用的因素.....	277
六、妊娠期用药的一般原则.....	278
第十三章 出生缺陷监测与调查.....	280
第一节 出生缺陷概述.....	280
一、出生缺陷的概念和分类.....	280
二、我国出生缺陷的流行概况.....	281
三、出生缺陷的病因与病因模型.....	281
第二节 出生缺陷监测.....	283
一、出生缺陷监测的发展简史.....	283
二、出生缺陷的监测内容与方法.....	284
三、出生缺陷资料的收集和运转.....	288
四、出生缺陷监测的分析指标.....	289
五、统计分析方法在出生缺陷监测中的应用.....	289
六、出生缺陷信息的交流、反馈和利用	290
七、出生缺陷监测的质量控制.....	291
八、全国出生缺陷报告数据.....	293
第三节 出生缺陷的流行病学调查研究.....	293
一、现况调查.....	293
二、出生缺陷的病例-对照研究	295
三、出生缺陷的队列研究.....	297
四、出生缺陷的试验研究.....	298
五、出生缺陷的其他研究.....	300
第四节 神经管畸形的病因学研究.....	301
一、环境因素.....	301
二、遗传因素.....	305
第五节 出生缺陷的预防策略与措施.....	305
一、建立与完善出生缺陷监测系统.....	306
二、加强三级预防.....	306
第十四章 优生咨询及保护婴幼儿健康的对策.....	308
第一节 优生咨询.....	308
一、优生咨询的对象.....	309

二、优生咨询的内容.....	309
三、优生咨询的注意事项.....	317
第二节 保护婴幼儿健康的对策.....	318
一、保证婴幼儿健康的策略与措施.....	318
二、中国儿童发展纲要的主要目标.....	320
三、母婴保健技术服务主要内容.....	320
附录.....	323
附录 1 环境空气质量标准(GB 3095-96)(摘录)	323
附录 2 生活饮用水卫生标准(GB 5749-2006)(摘录)	324
附录 3 中国居民膳食营养素参考摄入量(DRIs)(2000 年)(摘录)	325
附录 4 食品中真菌毒素限量(GB 2761-2005)(摘录)	326
附录 5 食品中污染物限量(GB 2762-2005)(摘录)	327
附录 6 城市区域环境噪声标准(GB 3096-93)	329
附录 7 女职工劳动保护规定	330
附录 8 女职工禁忌劳动范围的规定	331
主要参考书目.....	333
中英文名词对照索引.....	334

第一章

绪 论

一、环境优生学的定义、研究对象和研究内容

(一) 环境优生学的定义

环境优生学(environmental aristogenics)是研究环境中的各种有害因素(物理性、化学性、生物性)对生殖过程、胚胎与胎儿发育及胎儿出生后生长发育的影响,揭示环境有害因素在出生缺陷发生上的作用及其发生条件、发生机制,研究和制订评价环境有害因素发育毒性危险度的方法,提出保护母体健康及胎儿正常发育与出生后健康成长的卫生标准和相应预防对策的一门学科。环境优生学属于预防医学(preventive medicine)的范畴,是环境卫生科学的重要组成部分。环境优生学是优生学的一个分支学科,偏重于从人类生态学和预防医学的角度探讨环境因素对人类生殖生育的影响,以改善人类环境、预防出生缺陷、提高人口素质为主要任务。环境优生学的发展是关系人口素质的重大问题,对贯彻落实我国控制人口数量、提高人口素质的基本国策具有重要意义。

环境和人口是当代世界的重大问题,而我国作为一个人口大国,问题尤为突出。环境影响生育和胎儿、婴儿健康已受到人们的广泛关注。目前,我国环境状况相当严峻,以城市为中心的环境污染、生态环境破坏,如大气污染、水污染(污水排放量达620亿吨)、酸雨(达280万km²,占国土面积的1/4以上)、沙漠化等仍在加剧。一些经济发达、人口稠密的地区环境污染尤为严重。环境污染和生态破坏已成为制约我国经济发展、改革开放和影响社会稳定的重要问题。环境污染的远期效应包括对儿童智力发育的严重影响,如汞污染地区已发现儿童神经行为的损害,城市铅污染将造成大量儿童体格差、智力低。这些危害还将随着工业的发展而日益加重。此外,我国还有95%的婴儿从母乳中摄入超出允许水平的有机氯农药(organochlorine pesticides),对儿童的发育具有潜在危害。以城市为中心的环境污染仍在加剧,并迅速蔓延到农村,使婴儿死亡率和出生缺陷(birth defect)的发生率增高。环境铅污染使人体内铅蓄积和血铅水平升高,可严重威胁儿童智力发育,其中不少与孕期接触铅有关。环境内分泌干扰物(endocrine disruptors)

crine disrupting chemicals, EDCs)的污染危害除可引发生殖系统肿瘤外,其对出生缺陷的影响也已引起了人们的高度重视。我国每年有 80 万至 100 万出生缺陷儿,其中 30% 在出生前后死亡,40% 造成终生残疾,只有 30% 可能治愈或纠正。出生缺陷的发生给家庭、社会造成了沉重的经济负担和巨大的精神压力。我国每年因出生缺陷和残疾儿的出生所造成的经济损失约 10 亿元,如果要对所有存活的出生缺陷儿和先天残疾儿提供手术、康复、治疗和福利,国家每年要投入近 300 亿元。此外,出生缺陷所致寿命缩短分别为肿瘤和心脏病的 8 倍和 5 倍。但是,人们对出生缺陷的认识远远落后于对肿瘤的认识。近年来我国许多城市围生儿死亡原因中,出生缺陷居首位,要降低围生儿死亡率,重点在于防止出生缺陷的发生。据估计,我国每年因环境污染造成的经济损失达上千亿元,其中人体健康损失占 32%。2001 年,仅湖北省就有上万例出生缺陷儿,其中以神经管畸形和腭裂发生率最高。环境质量恶化对人口质量影响是我们所面临的严重挑战,已引起了人们的高度重视。

(二) 环境优生学的研究对象

环境优生学以育龄男女及其孕育的后代以及所处的环境为研究对象,阐明人类赖以生存的环境中各种有害因素对生殖过程和生殖结局(reproductive outcome)的影响,研究环境有害因素(environmental adverse factors)对胚胎发育及子代体格、智力、行为发育和疾病发生的影响。人类赖以生存的环境包括自然环境、生活环境、生产环境等。在这些环境中存在着多种多样的因素,按其属性可分为物理性、化学性和生物性三类。

物理因素(physical factors)主要包括小气候、噪声、振动、非电离辐射、电离辐射等。小气候(microclimate)是指生活中空气中温度、湿度、风速和热辐射等因素,对于机体热平衡产生明显影响。环境噪声(environmental noise)不仅妨碍正常的工作、学习及睡眠,而且对听觉等许多功能产生明显影响。非电离辐射(non-ionizing radiation)按波长分为紫外线、可见光、红外线及由微波、广播通讯等设备产生的射频电磁辐射。“紫外线(ultra-violet ray)具有杀菌、抗佝偻病和增强机体免疫功能等作用,但过量接触紫外线则对机体健康有害。红外线的生物学效应主要是致热作用,但强烈的红外辐射可致灼伤。微波辐射可对神经、心血管、生殖等多个系统产生影响。环境中的电离辐射除某些地区的放射性本底较高外主要是由于人为活动排放的放射性废弃物造成的。此外,某些建筑材料中含有较高的放射性物质通常是室内放射性污染的主要来源。

环境中的化学因素(chemical factors)成分复杂、种类繁多。空气、水、土壤、食品中含有各种无机和有机化学物质,其中许多成分是人类生存和维持身体健康及胎儿的正常发育必不可少的。但是,人类在生产生活活动中将大量的化学物质排放到环境中,造成严重的环境污染(environmental pollution)。当今世界上已知的有 1 300 多万种合成的或已鉴定的化学物质,常用的达 6.5 万~8.5 万种,而且每年约有 1 000 种新化学物质投放市场。每年全世界约有 3 亿吨有机化学物质排放到环境中,其种类达 10 万种之多。目前约有 7 000 种化学物质经过动物致癌试验,其中 1 700 多种为阳性反应。国际癌研究机构(International agency of research on cancer, IARC)对已有资料报告的 878 种化学物质进行分类,其中 87 种确定为人类致癌物,297 种为对人类可能致癌物,493 种为人类可疑致癌物。已确认有 30 多种人类致畸物(human teratogen),1 000 多种神经毒物。近年来,陆续发现许多环境化学物质(如有机氯化合物、二噁英、毒杀酚、五氯

酚钠及某些重金属等)对机体内分泌激素的合成、运输、效应等多个环节造成严重的影响,被称为内分泌干扰物(endocrine disruptors),其对人类生殖健康的危害已成为环境优生学领域中的一个研究热点。2004年5月17日正式生效的斯德哥尔摩公约(Stockholm Convention)规定了12种优先控制或消除的持久性有机污染物(persistent organic pollutants, POPs),其中9种是有机氯农药,1种是工业化学毒物,2种是化学反应夹杂物或垃圾焚烧副产物。这些物质具有持久性、蓄积性、迁移性和高毒性等特点,可对人类健康(特别是对新生个体)和生态环境造成严重危害。

生物因素(biological factors)主要包括细菌、真菌、病毒、寄生虫、动植物毒素和生物性变应原(如植物花粉、真菌孢子、尘螨和动物皮屑等)。在正常情况下,空气、水、土壤中均存在着大量微生物,对维持正常的生态系统(ecological system)具有重要作用。但当环境中的生物种群发生异常改变或环境中有生物性污染时,可对人体健康产生直接、间接或潜在的有害影响。大量的研究资料表明,风疹病毒(rubella virus)、人巨细胞病毒(human cytomegalovirus),乙型肝炎病毒、梅毒螺旋体、弓形虫(toxoplasma)、某些真菌毒素等生物因素均可对发育中的胚胎和胎儿产生严重危害。

(三) 环境优生学的研究内容

优生(healthy birth)在当今社会环境条件下主要是指健康的出生,它是提高人口素质的基础,人口素质的提高对于促进生产力的发展和生产关系的变革可产生巨大的影响并发挥积极的推动作用。当今世界各国的竞争是以经济和科技实力为基础的综合国力的较量。而科技进步、经济繁荣和社会发展,最终取决于劳动者素质的提高。因此,人口素质是当代的重大问题,它包括健康素质、科学文化素质、思想品德素质等多个方面。而健康素质是人口素质的基础,包括先天的和出生后的躯体和智力的生长发育、疾病、寿命、死亡等因素。实行优生可为提高健康素质提供生物学基础。优生是人类长期进化和发展过程中在生育上的理想要求。人们对环境因素影响生殖和胎儿发育的认识,是在经历了一系列由环境因素引起畸胎的悲剧之后,随着现代科学技术的进步逐渐成熟的。现已明确,只要采取得力措施,诸多环境有害因素对胚胎、胎儿及出生后的婴幼儿生长发育造成的危害是完全可以预防的。

1. 环境有害因素所致出生缺陷的群体监测 首先进行人群出生缺陷监测(birth defect monitoring),其目的是系统而有计划地收集和掌握某一地区或国家出生缺陷的基线水平(baseline level)和有关背景情况。在此基础上分析出生缺陷发生的原因,找出有关环境因素对人群出生缺陷发生率的影响,揭示某种有害因素与特异出生缺陷之间的关联性,为政府决策者制订防治策略和措施提供科学依据。我国大多数地区出生缺陷的监测对象为孕满28周至出生后7天的围生儿。监测出生缺陷的范围和病种取决于监测人员的素质、诊断条件、设备、尸检情况等。我国目前对出生缺陷监测的病种在100种以上。出生缺陷监测的组织工作大致包括:①组建出生缺陷监测网:在各级卫生行政部门的领导下,成立相应的出生缺陷监测领导小组,选择若干个有代表性的城乡医疗、妇幼保健机构作为该地区的出生缺陷监测点。②出生缺陷监测人员的培训和监测报告:监测人员应掌握必备的医学知识及流行病学和统计学知识,提高对出生缺陷的诊断水平,认真执行出生缺陷报告制度和有关规定,对每一个出生包括正常生产和围生期的死产、死胎及新生儿死亡与畸形及时填写报告卡。③出生缺陷监测领导小组对辖

区内的监测工作进行检查监督和业务指导。

2. 环境有害因素与生殖危害和胎儿、婴儿发育异常关系的识别研究 环境有害因素对人类生殖功能及胎儿、婴儿发育的危害已受到人们的高度关注。但由于环境有害因素种类繁多、性质各异,其对生殖和胎儿、婴儿发育危害的表现多种多样,且有害因素的浓度一般较低,在不同环境介质(environmental media)中又可发生迁移转化,使得有害因素对生殖和胎儿、婴儿危害的表现极其复杂多变,有时用常规的方法还不易发现其危害的因果联系。目前,对大量的环境有害因素(物质)的生殖发育毒性尚不清楚。而只有在识别鉴定出环境有害物质的生殖发育毒性(reproductive and developmental toxicity)后才能采取有效措施加以控制。因此,开展环境有害因素与生殖危害和胎儿、婴儿发育异常关系的确认性研究具有十分重要的意义。其研究途径包括:①开展经常性的出生缺陷监测和自然流产监测:可以为环境有害因素是否危害胎儿、婴儿的发育提供线索;②病例调查:是发现人类环境致畸物的有效方法,历史上多起环境有害因素如风疹病毒、反应停、己烯雌酚等对胎儿、婴儿发育的影响都是由临床医学家首先发现的;③专题研究:对出生缺陷监测和自然流产监测中发现可疑具有生殖发育毒性的环境有害因素(environmental adverse factors),通过分析流行病学研究,阐明其与生殖发育危害的因果关系,是识别确认影响胎儿、婴儿发育的环境有害因素的可靠方法;④生殖和发育毒理学(reproductive and developmental toxicology)研究:适宜的动物模型是揭示环境有害因素对生殖和胚胎发育影响的具有很强说服力的工具,在严格控制的实验研究条件下易于发现其因果关系及剂量-反应关系(dose-response relationship)等,尤其是利用多种动物进行实验研究,是筛查环境有害因素生殖发育毒性的重要手段。许多国家已明确规定,农药、药物和各种用途化学品在提交登记或上市前必须提交有关化学物质的生殖毒性、发育毒性等方面的研究资料。

3. 环境优生学的基础研究 涉及环境有害因素对生殖和发育两个方面的影响。生殖危害(reproductive hazards)是对育龄男女而言的,包括配子生成(gametogenesis)、受精到胎儿娩出的全过程;而发育危害(developmental damages)是对子代而言的,包括从受精卵、着床、胎儿发育成熟娩出到性成熟的青春期的整个过程。因此,开展环境优生学的基础研究,所涉及的范围包括环境有害因素对育龄男女的配子发生、成熟、释放及内分泌、性周期和性行为、受精至受精卵发育成为新生个体性成熟影响的整个过程。环境有害因素致出生缺陷的机制研究主要借助于生殖毒理学和发育毒理学的理论和方法,研究各种有害因素对生殖过程和胚胎发育及出生后发育等各个方面多个环节上的作用及其机制,揭示环境有害因素与生殖功能异常、胎儿出生缺陷、不良妊娠结局(adverse pregnancy outcome)及出生后发育异常等之间的关系及其细节,阐明其内在规律及其影响因素,探讨环境有害因素造成生殖危害和出生缺陷的作用机制,找出其生物标志(biomarkers),包括暴露标志(biomarker of exposure)、效应标志(biomarker of effect)和易感性标志(biomarker of susceptibility),为预防环境有害因素所致生殖危害和出生缺陷的发生提供科学依据。

4. 引进和创建适宜于环境优生学研究的新技术和新方法 除传统的流行病学、生殖毒理学、发育毒理学的研究方法外,随着细胞生物学、分子生物学、分子胚胎学等生命科学(life science)和环境科学(environmental science)的发展,以及环境因素与优生关

系研究的深入,在环境优生学研究领域还有很多方面急需引进或创建新的研究方法。例如,研究环境有害因素对机体的基因、蛋白质及细胞结构和功能的作用,建立环境污染对人类生殖危害、出生缺陷和发育异常的预警体系,对机体内外环境中的有害因素快速、灵敏、准确的检测等,都需要应用新的研究技术和方法,或借助学科间的交叉、渗透。在环境优生学领域内应用传统的流行病学方法为阐明环境因素与生殖健康和出生缺陷的相互关系提供了重要的宏观指导,但是由于其敏感性较低,很难在诸多复杂的因素中识别出微量有害因素的潜在效应。在此等情况下,若能借助以现代细胞生物学和分子生物学技术为基础建立起来的分子流行病学(molecular epidemiology)研究方法,可大大提高人们对环境有害因素与生殖健康和出生缺陷关系认识的水平,更有效地保护人类的生殖健康(reproductive health),降低出生缺陷的发生率,提高整体人群的身体素质。

5. 保护环境,促进生殖健康,开展优生咨询,预防出生缺陷 控制环境有害因素对生殖健康和胎儿、婴儿健康的危害,要从保护环境做起,要采取一切手段和措施严格控制污染物的排放。同时,要制订各种环境有害因素暴露限量标准,确保对生殖功能和胚胎发育的安全性,因为环境有害因素可通过干扰生殖的某些生理过程,影响胎儿、婴儿的生长发育,危害其健康。做好围婚期和孕产期保健,使整个生殖过程的每个环节都避免接触可能对胚胎和胎儿发育产生危害的因素,使整个生殖过程得以健康地进行,是控制人类生殖危害,促进生殖健康,保护胎儿、婴儿健康的重要对策。开展优生咨询(healthy birth consulting service)是为优生优育的咨询对象提供优生指导的服务工作。医生根据所提出的问题,应用医学和环境科学的知识提出生育指导,是优生工作的重要组成部分。优生咨询服务不仅适用于有遗传病史或生育过畸形儿的对象,也适用于接触过某些(种)环境有害因素的对象和广大健康育龄男女。通过优生咨询,既可及时发现和解决一些具有高危险因素的青年男女的生育问题,也可对广大健康咨询对象进行健康教育,使其积极主动地参与优生工作,创造良好的优生环境条件,促进和保护胎儿的正常发育。

二、优生学的发展简史和我国的环境优生工作

(一) 优生学的建立及其曲折的发展历程

优生学(eugenics)正式诞生于19世纪80年代,是在生物进化论和遗传学发展的基础上建立起来的。1883年,英国人F.Galton在他的《人类才能及其发育》一书中首先提出了优生学(eugenics)的概念,eu-前缀是希腊字头(优良),-genics是后缀(生殖)。他将优生学定义为:优生学是研究在社会控制下,为改善或削弱后代体格和智力上某些种族素质的科学。这里所说的种族素质即为种族质量,而不是单纯指个人,与当今所倡导的人口素质相似。此即人们通常说的传统优生学。1904年, Galton在伦敦大学组建了高尔顿优生学研究室,该研究室至今仍被保留沿用,但现今主要从事分子遗传学方面的研究。20世纪20~30年代,此等优生学的概念被美国和德国的极端种族主义者所歪曲和利用。1924年美国的移民限制法案出台,开始禁止人种混杂,一些移民被扣上“人种低劣”的帽子。而后,美国通过了“美国优生学绝育法案”,对嗜酒者、乞丐、孤儿、被遗弃者、懒汉、妓女等,都认为是人种遗传低劣,因而对其实施绝育计划。到20世纪