



YICHUAN YOUSHENG
YU SHENGZHI GONGCHENG

遗传优生 与 生殖工程

王育水 姬生栋 编著

河南科学技术出版社

遗传优生与生殖工程

王育水 姬生栋 编著

河南科学技术出版社

· 郑州 ·

图书在版编目 (CIP) 数据

遗传优生与生殖工程/王育水, 姬生栋编著. — 郑州: 河南科学技术出版社, 2007. 7

ISBN 978 - 7 - 5349 - 3737 - 8

I. 遗… II. ①王…②姬… III. ①医学遗传学②优生优育③生殖医学
IV. R394 R169.1 R339.2

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2007) 第 088485 号

参加编写人员名单

牛俊英 王育水 王 琳 刘永英
许会才 刘 莹 张月琴 姬生栋

出版发行: 河南科学技术出版社

地址: 郑州市经五路 66 号 邮政编码: 450002

电话: (0371) 65788613 65788634

网 址: [www. hnstp. cn](http://www.hnstp.cn)

策划编辑: 仝广娜

责任编辑: 武海龙 路 刚

责任校对: 柯 姣

封面设计: 张 伟

印 刷: 河南第一新华印刷厂

经 销: 全国新华书店

幅面尺寸: 170mm × 230mm 印张: 24 字数: 442 千字

版 次: 2007 年 7 月第 1 版 2007 年 7 月第 1 次印刷

定 价: 35.00 元

如发现印、装质量问题, 影响阅读, 请与出版社联系。

序

人口素质和数量的控制是当今世界各国政府和人民十分关注的问题，也是关系到民族兴旺、国家富强、家庭幸福的大事。据出生缺陷监测及遗传病的流行病学调查研究表明，当前人口出生素质问题十分严峻，遗传病的发病率和病种在不断增加，对人类健康的威胁日益严重，已引起了政府和人民的重视。

优生优育工作的任务，就是要做好技术指导，有组织、有计划地开展遗传病的检测、遗传咨询和产前诊断，提高检查和诊断技术水平，为控制、减少遗传病和出生缺陷，提高人口素质作出贡献。我国不仅拥有丰富的人口及基因资源，在探索医学模式和健康保证方式上具有独特的优势，而且不乏素质较好、经过实际锻炼的基层医学遗传工作者，这都有利于我国优生优育事业的发展。随着生育年龄的增长，孕妇基因组的不稳定性凸显，染色体异常发生的频率很高，因而基因检测和治疗在产前诊断和新生儿筛查方面将发挥越来越重要的作用。基因组学在疾病的治疗与诊断方面进展迅速，目前在实验室评估的基因健康检测种类大约有2 000种，部分已经开始应用到临床。基因组与后基因组研究在给医学带来革命性变化的同时，也使我国有了进行更加科学、务实、高水平的优生优育研究的可能。临床医生和优生优育工作者应该了解基因组医学的新知识、新进展，并结合临床实践，将基因组知识应用到医学研究和优生优育领域。

我国现有1 000多万与遗传有关的先天性聋哑、痴呆、出生缺陷患者。据报道，在每年近2 000万的新生儿中，先天残缺率高达13.07‰。由于国民优生意识不足，有缺陷儿童的出生未见明显减少。患儿的出生势必给社会带来负担，给家庭投下阴影。为了有效地改变这种状况，不断地提高人口素质，就要进行大众遗传和优生知识的科学普及，并且提高医务人员和遗传优生工作者遗传与优生的理论水平和科学技能，以便共同把优生工作搞好，并不断使之向前发展。

《遗传优生与生殖工程》一书就是在这样的形势下应运而生。本书系统地说

明了人类遗传病与生育的基本知识，具体地介绍了与优生有关的技术措施，内容新颖，图文并茂，深入浅出，通俗易懂，适合广大医务人员、优生和计划生育工作者参阅。随着“计划生育、优生优育”工作的发展，向全社会关心优生的人们全面普及这方面的知识，是进一步搞好优生、提高人口素质的重要举措。《遗传优生与生殖工程》的出版无疑将对优生工作的普及、人口素质的提高起到积极的推动作用。

北京师范大学生命科学系 张根发
主任、教授、博士生导师

2007 年 4 月于北京

前 言

自古以来,人类一直在探索自身的奥秘,人的生、老、病、死,意识和行为等都是人们希望明白的奥秘。20 世纪 50 年代以来,分子生物学及生物技术的飞速发展,特别是随着人类基因组研究计划的顺利完成以及后基因组计划的开始,展示人类生命活动的智力、行为、身体素质等现象都能从基因这个层面上找到答案,人类自身的奥秘不断被揭示出来,人们对优生的认识达到空前的高度,从而也引起了更多的对遗传和优生的关注和兴趣。

优生工作成为全社会关心的大事,它关系到民族的昌盛,国家的富强,以及千家万户的幸福。有鉴于此,党和政府英明地提出了“必须强调优生优育,提高人口素质”的指导方针。在这一方针指导下,多数群众自觉地实行优生优育,再加上优生工作者多年来的辛勤劳动,我国已在提高人口素质方面取得了显著的成效。但尽管如此,目前我国的人口素质仍然存在着这样那样的问题,和发达国家相比较,不能不说还有一定的差距。

早在多年前,国内部分高校就开设“遗传与优生”或相关的选修课程,生物和非生物专业的学生对这方面知识都非常感兴趣,也使他们这方面的知识得到补充。随着“计划生育、优生优育”工作作为基本国策提上日程,我们觉得向全社会关心优生的人们,尤其是大中专学校的青年学生全面普及这方面的知识,是进一步搞好优生、提高人口素质的重要举措。

本书介绍了人类遗传学、优生学及生殖工程的基本知识、基本原理和研究方法,重点介绍人类遗传的分子和细胞学基础、人类遗传性疾病与优生的关系、人类遗传咨询、遗传病的诊断和治疗、辅助生殖技术、人类出生缺陷与环境的关系、生殖健康、遗传和社会伦理学问题,同时介绍了人类基因组及基因组计划、后基因组计划、常见遗传性疾病及先天畸形的诊断要点等。最后还将国内外有关人类遗传优生与生殖工程的法律、法规等作为附录列在本书后面,方便读者查

阅。本书涵盖了细胞生物学、发育生物学、分子遗传学、医学遗传学、进化生物学和环境科学等相关学科的部分内容。考虑到读者的知识基础和学习兴趣,本书对专业内容的介绍,尽量采用通俗易懂的语言,深入浅出地进行描述。在内容编排上,注重科学性、实用性、趣味性和新颖性,还收集了部分病例和图表,既有常见的遗传性疾病和感染性疾病,也有最新的科技成果,力求让读者在轻松、顺畅且饶有兴趣的阅读过程中获得较系统、较全面的人类遗传与优生知识。同时,我们还注重尽可能贴近生活,从人们尤其是青年学生关注的问题入手介绍本研究领域中最最新的成果和进展,拓宽读者的知识面。

编写本书是当前国内高等教育中素质培养的教改需要,也是加强科普教育、提高国民综合素质的新世纪目标的需要。本书的最终目的在于帮助人们解放思想、破除迷信,特别是能辨识歪理邪说,树立辩证唯物主义的世界观和科学观,提高我国人口的文化素质和科学素养。

本书由焦作师范高等专科学校王育水、河南师范大学姬生栋先生编著,负责总体设计、统稿并做审阅工作。各章节参加编写人员:焦作师范高等专科学校的许会才编写第一章、第二章;刘永英编写第三章、第十章;刘莹编写第四章;牛俊英编写第六章、第七章;张月琴编写第九章;王育水编写第十一章及附录部分。河南师范大学的姬生栋编写第五章及第八章的前四节。新乡医学院的王琳编写第八章的后四节。

本书可作为普通高等院校“人类遗传与优生”公共选修课以及医学继续教育相关课程的教材或教学参考书,也可供广大医务工作者尤其是遗传优生专业技术人员系统了解有关人类遗传学和优生学内容时参考。

本书在编写过程中,汲取和引用了国内外同行的最新研究成果,引用了一些参考书籍及期刊的有关内容,并得到有关专家的指导和帮助,尤其是北京师范大学生命科学系主任、博士生导师张根发教授对本书提出许多建设性修改意见。在此向他们表示诚挚的谢意!

限于我们的水平,该书也许与读者的需求还有一定的距离,书中的错误与不妥之处在所难免,恳请广大读者不吝指正。

编 者

2007年3月

目 录

第一章 人类遗传与优生概述	(1)
第一节 优生学的诞生及发展	(1)
一、概述	(1)
二、优生学的前科学阶段	(2)
三、优生学的半科学阶段	(4)
四、优生学的科学阶段	(9)
第二节 现代优生学	(10)
一、优生学的范畴	(11)
二、中国优生科学的含义和内容	(12)
三、目前我国采取的主要优生措施	(13)
第二章 遗传的细胞学基础	(17)
第一节 真核细胞	(17)
一、真核细胞的一般结构	(17)
二、膜相结构	(18)
三、非膜相结构	(22)
四、细胞核	(23)
第二节 染色质与染色体	(23)
一、染色质和染色体的化学组成及结构单位	(23)
二、DNA 到染色单体的多级螺旋模型	(24)
三、常染色质和异染色质	(25)
四、人类染色体	(27)
五、X 染色质与 Y 染色质	(34)
第三节 细胞分裂和配子的发生	(35)

一、有丝分裂	(35)
二、减数分裂	(38)
三、配子发生和受精	(41)
第三章 人类基因	(45)
第一节 基因的概念	(45)
第二节 基因的化学本质	(46)
一、DNA 分子组成	(46)
二、DNA 分子结构	(47)
第三节 基因的生物学特性	(49)
一、遗传信息的储存单位	(49)
二、基因通过自我复制保持遗传的连续性	(50)
三、基因表达	(52)
四、基因表达的调控	(53)
五、基因突变	(54)
第四节 人类基因和基因组的结构特点	(58)
一、人类基因的结构	(58)
二、人类基因间序列	(62)
三、线粒体基因组	(63)
第五节 人类基因组的分子标记	(64)
一、限制性片段长度多态性	(64)
二、以 PCR 技术为基础的分子标记	(66)
第六节 人类基因组计划和后基因组计划	(67)
一、研究背景与目标	(68)
二、人类基因组计划的研究方法和步骤	(69)
三、后基因组计划	(72)
四、人类基因组计划和后基因组计划的意义	(75)
第四章 遗传性疾病	(77)
第一节 遗传病概述	(77)
一、遗传病的概念	(77)
二、疾病发生中的遗传因素与环境因素	(78)
三、遗传病的分类	(79)
第二节 遗传病的研究策略和方法	(80)
一、遗传病的研究策略	(80)

二、遗传病研究的技术和方法	(84)
第三节 单基因遗传与单基因遗传病	(87)
一、概述	(87)
二、遗传的基本规律	(89)
三、常染色体显性遗传	(92)
四、常染色体隐性遗传	(96)
五、性连锁遗传	(99)
六、影响单基因遗传病发病的因素	(103)
第四节 疾病的多基因遗传	(105)
一、数量性状的多基因遗传	(106)
二、多基因遗传病	(109)
第五节 染色体病	(113)
一、染色体数目异常导致的疾病	(113)
二、染色体结构畸变导致的疾病	(116)
三、两性畸形	(118)
第六节 线粒体病	(119)
一、线粒体基因组	(119)
二、线粒体基因突变	(121)
三、线粒体遗传病	(121)
第五章 临床常见遗传病简介	(124)
第一节 心血管系统疾病	(124)
一、室间隔缺损	(124)
二、房间隔缺损	(125)
三、动脉导管未闭	(126)
四、法洛四联症	(127)
第二节 呼吸系统疾病（支气管哮喘）	(127)
一、临床表现	(128)
二、诊断	(128)
三、治疗	(129)
四、遗传咨询	(129)
第三节 泌尿生殖系统疾病	(129)
一、肾不发育	(129)
二、多囊肾	(130)

三、先天性肾病综合征	(132)
四、遗传性肾炎	(132)
五、肾性尿崩症	(133)
六、范可尼综合征	(134)
七、维生素 D 依赖性佝偻病	(134)
第四节 内分泌系统疾病	(135)
一、生长激素缺乏症	(135)
二、散发性先天性甲状腺功能减低症	(137)
三、甲状旁腺功能不全	(138)
第五节 神经系统疾病	(139)
一、癫痫	(139)
二、智力低下	(141)
三、小头畸形	(144)
四、遗传性痉挛性截瘫	(145)
五、老年性痴呆症	(146)
六、精神分裂症	(146)
第六节 肌肉骨骼系统疾病	(147)
一、进行性肌营养不良	(147)
二、先天性肌强直	(149)
三、重症肌无力	(150)
四、软骨发育不全	(151)
第七节 血液系统疾病	(152)
一、血友病 A	(152)
二、血友病 B	(152)
三、范可尼贫血	(153)
第八节 消化系统疾病	(154)
一、先天性肥厚性幽门狭窄	(154)
二、多发性家族性息肉病	(155)
第九节 眼科疾病	(155)
一、近视眼	(155)
二、色盲	(156)
三、先天性白内障	(157)
四、先天性青光眼	(157)

第六章 遗传咨询概论	(158)
第一节 遗传咨询的定义和目的	(158)
一、遗传咨询的定义	(158)
二、遗传咨询的目的与意义	(159)
第二节 遗传咨询的工作基础	(160)
一、咨询师的作用和基本要求	(160)
二、有一定条件的实验室和辅助检查手段	(162)
三、有各种辅助性工作基础	(162)
第三节 遗传咨询的指征和原则	(162)
一、遗传咨询的指征	(162)
二、遗传咨询的原则	(163)
三、指令性与非指令性遗传咨询	(163)
第四节 遗传咨询的技巧和问题	(164)
一、遗传咨询的技巧	(164)
二、遗传咨询中的常见问题	(166)
第五节 遗传咨询的方法步骤	(167)
一、确定诊断	(167)
二、分析遗传方式	(167)
三、推算子女的再发风险率	(168)
四、解答婚姻与生育问题	(168)
五、随访和扩大咨询	(170)
第六节 遗传病再发风险率的估计	(171)
一、单基因遗传病的再发风险率	(171)
二、多基因病的再发风险率	(174)
三、染色体病再发风险的估计	(175)
四、Bayes 定理在遗传病再发风险率评估中的应用	(176)
第七章 出生缺陷	(177)
第一节 人类主要的出生缺陷	(177)
第二节 致畸因素对胚胎及胎儿的作用	(178)
第三节 出生缺陷的发生	(180)
一、胚胎发育各阶段对致畸因子的感受性	(180)
二、出生缺陷的形成	(181)
第四节 理化因素与出生缺陷	(182)

一、化学因素	(182)
二、物理因素	(185)
第五节 生物因素与出生缺陷	(187)
第六节 致畸药物	(191)
第七节 影响胎儿发育的其他因素	(197)
一、酗酒	(197)
二、抽烟	(198)
三、吸毒与药瘾	(200)
四、胎儿的心理发育及孕妇心理因素对胎儿的影响	(201)
第八节 出生缺陷的预防和治疗	(203)
一、出生缺陷的监测与监测机构	(203)
二、异常出生缺陷发生率的报告	(204)
三、出生缺陷的预防和治疗	(204)
第八章 遗传病的诊断与防治	(207)
第一节 产前诊断概述	(207)
一、产前诊断研究大事记	(208)
二、产前诊断手段的主要方面	(208)
三、产前诊断与流产	(208)
四、产前诊断的伦理问题	(209)
第二节 产前诊断适应证	(210)
第三节 羊水产前诊断的方法	(211)
一、羊膜穿刺	(211)
二、羊水细胞的培养与染色体制备	(213)
三、羊水与羊水细胞的生物化学检查	(216)
第四节 绒毛产前诊断的方法	(217)
一、绒毛的发育	(218)
二、绒毛取材方法	(218)
三、绒毛染色体的制备	(219)
四、绒毛取材的安全性	(219)
五、绒毛与羊水用于产前诊断的优缺点比较	(220)
第五节 羊水细胞与绒毛细胞的性染色质检查	(220)
一、羊水细胞涂片制备	(221)
二、X 染色质染色法	(221)

三、Y 小体染色法	(222)
第六节 遗传筛查	(223)
一、遗传筛查的标准	(223)
二、杂合子筛查和症状前筛查	(224)
三、产前筛查	(224)
四、新生儿筛查	(225)
第七节 遗传检测方法	(225)
一、生化遗传学方法	(225)
二、分子遗传学方法	(226)
三、细胞遗传学及分子细胞遗传学方法	(229)
第八节 遗传病的防治	(230)
第九章 辅助生殖技术——生殖工程	(232)
第一节 辅助生殖技术概述	(232)
第二节 人工授精	(233)
一、人工授精的分类	(233)
二、人工授精的原理	(234)
三、人工授精的方法	(235)
四、宫腔内人工授精	(237)
五、宫颈内人工授精	(239)
六、供精人工授精	(239)
第三节 体外受精和胚胎移植技术	(240)
一、体外受精和胚胎移植的历史	(240)
二、体外受精的基本原理和适应证	(242)
三、体外受精的禁忌证	(243)
四、体外受精的配子准备	(244)
五、体外受精的基本步骤	(246)
六、体外受精的临床结果	(249)
第四节 体外受精和胚胎移植技术的衍生技术	(251)
一、单精子卵胞质内注射	(251)
二、辅助孵出	(254)
三、胚胎和卵母细胞的冷冻和复苏	(255)
四、未成熟卵母细胞体外成熟技术	(256)
五、胚胎种植前遗传学诊断	(258)

第五节 第三者参与的生殖	(263)
一、代理妊娠	(264)
二、卵子捐赠	(265)
三、胚胎赠送	(267)
四、非手术回收供方幼胚的异体移植技术	(268)
第六节 人工单性生殖与克隆繁殖	(268)
一、单性生殖	(269)
二、克隆繁殖	(270)
第十章 生殖健康	(276)
第一节 定义与范畴	(276)
第二节 生殖健康的现状	(277)
一、全球范围内的生殖健康现状	(277)
二、中国的生殖健康现状	(278)
第三节 生殖健康与人类生殖生物学研究	(279)
一、研制和开发理想的节育技术	(280)
二、不育的预防与处理	(281)
三、减少母婴死亡率	(282)
四、减少出生缺陷	(283)
五、维护与促进青少年生殖健康	(283)
六、阻止生殖道感染疾病和艾滋病的蔓延	(284)
七、生殖道肿瘤的预防与干预	(285)
八、减少和预防环境对生殖健康的影响	(286)
第四节 婚姻咨询与婚前检查	(288)
一、婚姻咨询与婚前检查的意义	(288)
二、哪些人需主动进行婚姻咨询和婚前检查	(289)
三、婚姻咨询的内容	(290)
四、婚前检查	(292)
第十一章 人类遗传的伦理问题	(296)
第一节 遗传服务	(296)
一、遗传服务及其历史发展	(296)
二、现阶段遗传服务的内容	(298)
三、遗传服务的特点	(300)
四、遗传服务的目的	(301)

五、遗传服务遵循医学伦理学的一般原则	(301)
六、发展中的遗传伦理学	(301)
第二节 遗传咨询中的伦理问题	(302)
一、体察咨询者的心态	(302)
二、遗传咨询时应遵循的原则	(303)
第三节 遗传检查中的伦理问题	(304)
一、迟发遗传病的基因检查	(304)
二、儿童的遗传病检查	(305)
三、家庭风险成员的检查	(306)
第四节 基因治疗中的伦理问题	(306)
一、基因治疗的安全性与有效性	(307)
二、现阶段的生殖细胞基因治疗	(307)
三、基因治疗的指征和条件	(308)
第五节 辅助生殖中的伦理问题	(309)
一、辅助生殖技术	(309)
二、人工授精的家庭伦理和社会问题	(309)
三、体外受精和胚胎移植	(310)
四、人工授精供精者的选择	(311)
五、细胞核的移植和人的克隆	(314)
附录	(318)
附录 I 中华人民共和国人口与计划生育法	(318)
附录 II 人类辅助生殖技术管理办法	(324)
附录 III 人类精子库管理办法	(328)
附录 IV 人类辅助生殖技术规范	(332)
附录 V 人类精子库基本标准和技术规范	(343)
附录 VI 实施人类辅助生殖技术的伦理原则	(350)
附录 VII 产前诊断技术管理办法	(352)
附录 VIII 美国生育学会关于体外受精程序的最低标准	(357)
附录 IX 美国生育学会关于体外受精的道德声明	(359)
附录 X 美国生殖医学协会关于治疗性供体人工授精准则：精子 ...	(360)
附录 XI 欧洲联盟关于配子捐献的准则	(362)
参考文献	(365)

第一章 人类遗传与优生概述

“优生”一词是由英国科学家高尔顿 (F. Galton) 于 1883 年首次提出的, 其原意是“健康的遗传”, 是指出生的孩子从父母那里获得了健康的遗传素质, 从而在体力和智力等方面是优良的。

人口素质和数量是世界各国政府和人民十分关切的问题, 因为它是关系到民族兴衰、国家富强、人民幸福的大事。据联合国原子辐射效应委员会报告, 由遗传决定或部分由遗传决定的遗传病, 其发生率约为 12.65%, 即全世界遗传病患者高达 6.4 亿。按我国 13 亿人口推算, 遗传病患者将有 1.64 亿人。在这些患者中, 较易从临床查知为遗传病和出生缺陷活儿的只占 5%, 其余绝大部分并未表现出明显病状, 这就更加严重地危害着人们的健康, 所以必须努力加以防治。我国党和政府明确地提出“既要控制人口数量, 又要提高人口素质”这一基本国策, 并已做了大量工作, 但还面临着严峻的问题。近年来我国通过对各个省市进行出生缺陷监测抽样调查得知, 0~14 岁儿童中有 200 万以上存在出生缺陷。据估计, 我国人口中低能、痴呆与畸形等者有 1 100 多万, 占人口的 1%, 有残疾家庭占 18.1%。因此, 要提高人口素质就必须开展优生科学的研究。

第一节 优生学的诞生及发展

一、概述

由于历史的原因, 至今“优生学”在国内外还是一个不为许多人乐于接受的词。例如, 美国著名微生物学家、实验病理学家、科学作家杜博斯 (Dubos) 教授, 1981 年在他和派因斯 (Pines) 合著的《健康和疾病》的第二版中这样写道: “优生运动是由英国科学家 Galton 在 1883 年创立的, 以后传播到欧洲其他一些国家和美洲, 对一般人的思想有深远的影响。它影响了美国移民法, 还影响