

xy

遗传疾病常识问答

战拉克 编著
卞美璐

北京师范大学出版社

7.391

遗传疾病常识问答

战立克 卞美璐 编著

吴旻 审



C0126714



北京师范大学出版社

E201/0P

内 容 简 介

本书回答了我国常见的70多种遗传疾病发生的遗传学原因、症状和预防、治疗措施，并解答了有关疾病发生的遗传学知识、某些常见病与遗传的关系、遗传病的检查以及遗传咨询等方面的问题。全书文字通俗易懂、条目清楚。对有关的知识配以图表，便于读者理解，可做为广大读者在婚姻、生育选择；遗传疾病的治疗和家庭护理时的指南，也适合中、初级医务人员、优生和计划生育工作者参考。

本书由中国医学科学院吴旻教授审定全稿。

遗传病常识问答

战立克 卞美璐 编著
吴 旻 审

北京师范大学出版社出版
新华书店北京发行所发行
天津黎明印刷厂印刷

开本：787×1092 1/32 印张：5.375 字数：110千
1985年8月第1版 1985年8月第1次印刷
印数：1—12,000
统一书号：13243·333 书价：1.00元

序

近四十年前，我在医学院学习时的病理学教科书中，病因学部分几乎都是描述各种各样的环境致病因素，如高温、高气压、低温、病菌、寄生虫……等等，由遗传决定的疾病屈指可数。这种情况同老百姓中常用的格言“病从口入”相去不远。如果我们把“口”字再稍加引伸，可理解为能接受外界致病因子的一切入口，如皮肤、粘膜、消化道、呼吸道和泌尿生殖道等等。这反映了长期以来占统治地位的环境致病论的观点。

从五十年代起，在细胞遗传学、分子遗传学迅猛发展的基础上形成起来的医学遗传学异军崛起，在短短的三十年中，改变了人们对疾病发生、预防和治疗的看法。按孟德尔定律传递的单基因疾病或异常，近年来以每年100种左右的速度增加，现在已经发现了三千多种；许多常见疾病，如风湿、痛风、高血压、糖尿病、恶性肿瘤等的发生，也都程度不同地受遗传因素的左右。现代的观点是，人类的绝大多数疾病都由遗传和环境两方面的相互作用引起，纯粹由环境因素（如交通事故，中毒等）引起或完全由遗传因素决定的疾病都比较少。例如，细菌或病毒可以引起各种传染病。但是，受同一种病菌或病毒感染不同个体，往往表现出轻重程度不一的症状，有的可能死亡，有的逐渐恢复，还有的甚至没有什么感觉，照常上班、上学。可见，即使是传染病，也不是不受遗

传影响或控制的。再如，葡萄糖 6 磷酸脱氢酶缺乏症是一种遗传性缺陷，决定这种酶的基因位于 X 染色体上，由于男孩只有一条 X 染色体，因此，该染色体上的这个基因如果坏了，这个男孩就会发生这种酶的缺乏。一旦食用蚕豆、抗疟药或某些消炎药、退烧药，就会出现严重的溶血，黄疸和贫血。如果不食用上述食物或药物，则虽有这种遗传性缺陷，亦不表现任何病症。这说明遗传缺陷也是需要一定的环境因素作为发病条件的。

随着对疾病认识的深化，防病和治病的本领也发生了飞跃。“上医治未病”的理想已经逐步实现。不但通过新生儿筛查可以及早发现并预防某些不治之症的发生（如苯丙酮尿症），对还没有出生的胎儿，也可以进行诊断、子宫内手术矫正或换血治疗。通过对就诊者本人及其血缘亲属进行检测和遗传学分析，已有可能预测某些疾病发生的概率，有利于进行早期预防。用基因工程手段改变体细胞和早期胚胎的基因组成以达到根治某些“不治之症”的办法，也在积极探索之中。

希望读者能从战立克和卞美璐同志写的这本小册子中获得一些新的知识，有利于达到减少疾病、增强体质、提高全民族健康水平的总目标。

吴 昊

1985年2月13日

目 录

1. 什么叫遗传? 什么叫变异?	(1)
2. 什么是遗传学和人类遗传学?	(2)
3. 什么叫染色体?	(2)
4. 什么是性染色体?	(4)
5. 什么是基因?	(6)
6. 什么是有丝分裂?	(7)
7. 什么是减数分裂?	(9)
8. 什么是遗传性疾病?	(13)
9. 先天性疾病都是遗传病吗?	(14)
10. 家族性疾病是否都是遗传病?	(14)
11. 遗传病有多少种?	(15)
12. 什么叫单基因遗传病?	(15)
13. 什么是多基因遗传病?	(18)
14. 什么是染色体异常病?	(19)
15. 什么是染色体畸变?	(20)
16. 性状遗传的基本规律是什么?	(23)
17. 什么是显性遗传?	(28)
18. 什么是隐性遗传?	(30)
19. 什么是性连锁遗传?	(31)
20. 近亲结婚有什么害处?	(33)
21. 两个矮个儿结婚, 所生子女	

- 还是矮个儿吗? (36)
- 22.口服避孕药的妇女会生畸形儿吗? (38)
- 23.孕妇因服用镇静药而生的畸形儿会遗传吗? (38)
- 24.孕妇用药对胎儿有什么影响? (39)
- 25.自发流产与遗传有关吗? (44)
- 26.胎儿宫内死亡与遗传有关吗? (45)
- 27.妇女在妊娠早期感染风疹有什么危害? (46)
- 28.妇女妊娠时因感染风疹生了有先天性心血管缺陷的畸形儿, 会遗传给下一代吗? (47)
- 29.生了一次畸形儿, 以后还会生畸形儿吗? (48)
- 30.哪些外界因素可以引起遗传疾病或先天畸形? (50)
- 31.抗肿瘤化疗药物对染色体有什么影响? (51)
- 32.放射线对胎儿有什么影响? (52)
- 33.生男生女是怎样决定的? (53)
- 34.什么是真阴阳人? (55)
- 35.什么是女性假阴阳人? (57)
- 36.什么是男性假阴阳人? (57)
- 37.XXX综合征患者与正常人婚配, 其后代是怎样的? (58)
- 38.先天性睾丸发育不全症有什么特点? (59)
- 39.X染色体丢失会引起什么病? (61)
- 40.什么叫先天愚型? (62)
- 41.为什么会生先天愚型患儿? (62)
- 42.先天愚型与正常人婚配, 其后代会是先天愚型吗? (63)

43. 高血压病是怎样遗传的? (65)
44. 什么叫动脉粥样硬化? (66)
45. 冠心病与遗传有关吗? (67)
46. 幼儿为什么会患冠状动脉粥样硬化? (69)
47. 为什么冠心病的预防应从儿童期开始? (70)
48. 家族性心脏传导障碍如何诊断和治疗? (71)
49. 什么叫Holt- Oram综合征? (73)
50. 哪些心血管疾病与遗传有关? (74)
51. 先天性心脏病是怎样遗传的? (75)
52. 什么是肥厚性心肌病? (77)
53. 有蜘蛛样指(趾)是怎么回事? (79)
54. 肾髓质囊性病是怎样引起的? (80)
55. 什么叫遗传性肾炎? (81)
56. 哪些遗传病可以引起肾结石? (82)
57. 肾性尿崩症是怎样遗传的? (83)
58. 什么叫多囊病? (84)
59. 进行性肌营养不良症是遗传病吗? (85)
60. 一个正常的青少年, 为什么会无诱因地出现肌肉萎缩? (86)
61. 什么叫脊柱裂? (87)
62. 先天性髋关节脱位和先天性马蹄内翻足是怎样遗传的? (88)
63. 唇裂和腭裂是怎样遗传的? (89)
64. 近视眼与遗传因素有关吗? (90)
65. 为什么有些人会患色盲病? (92)
66. 先天性幽门肥大性狭窄是怎么回事? (93)

67. 先天性巨结肠病有什么特点? (94)
68. 家族性多发性真性结肠息肉症与结肠癌
有什么关系? (95)
69. 出现黄疸就一定是患了肝炎吗? (95)
70. 什么叫遗传性共济失调症? (97)
71. 舞蹈病与遗传有关吗? (98)
72. “羊角风”会遗传给后代吗? (98)
73. 精神分裂症能遗传吗? (100)
74. 生无脑儿是怎么回事? (102)
75. 聋哑症遗传吗? (103)
76. 血友病是怎样遗传的? (104)
77. 除了血友病, 还有哪些遗传病
可以引起出血? (105)
78. ABO血型是怎样遗传的? (108)
79. 什么叫Rh型新生儿溶血症? (109)
80. Rh型新生儿溶血症的遗传基因是什么? (112)
81. Rh⁺的父亲和Rh⁻的母亲所生的婴儿,
是否都出现溶血? (113)
82. 如何预防Rh型新生儿溶血? (113)
83. 什么叫地中海贫血? (114)
84. 什么叫镰形细胞贫血症? (116)
85. 什么叫遗传性球形红细胞增多症? (117)
86. 什么叫糖元累积症? (118)
87. 糖尿病与遗传有关吗? (120)
88. 糖尿病病人妊娠、分娩以及产褥期应注意什么? (122)
89. 眼睛角膜上有黄棕色的色素环是什么病? (124)

90. 什么叫粘多糖代谢病?(126)
91. 为什么血卟啉病患者会排出象葡萄酒样的尿?(127)
92. 为什么有的人头发, 皮肤都是雪白的?(129)
93. 为什么有的婴儿会反复发生严重的细菌感染?(130)
94. 为什么有些婴儿不能用乳类喂养?(131)
95. 为什么有些婴儿要避免吃含糖的食物?(132)
96. 失明痴呆的人可能是什么病?(132)
97. 为什么有的人吃了蚕豆会生病?(133)
98. 什么叫苯丙酮尿症?(134)
99. 苯丙酮尿症患儿怎样治疗?(135)
100. 什么叫高雪氏病?(136)
101. 什么叫尼曼- 匹克氏病?(138)
102. 为什么有的婴儿尿布呈黑色?(139)
103. 糙皮病遗传吗?(140)
104. 什么叫范可尼氏综合征?(140)
105. 为什么有些佝偻病人对维生素D耐药?(141)
106. 什么叫先天性鱼鳞癣?(142)
107. 皮纹是怎样形成的?(142)
108. 正常的皮纹是怎样的?(143)
109. 皮纹与遗传病有什么关系?(145)
110. 怎样根据皮纹确定同卵双生子?(147)
111. 白血病与遗传有什么关系?(147)
112. 恶性肿瘤可以遗传吗?(149)
113. 什么是标记染色体?(150)

114. 目前已有哪些肿瘤找到了标记染色体?(151)
115. 什么是遗传咨询?(151)
116. 怎样进行遗传咨询?(152)
117. 怎样预防遗传病?(153)
118. 什么叫优生学?(155)
119. 哪些人应进行细胞遗传学检查?(156)
120. 什么是羊膜腔穿刺术?(157)
121. 甲胎蛋白增高在产前诊断上有什么价值?(158)
122. 胎儿镜在产前诊断中有什么价值?(158)
123. 超声技术在产前诊断上有什么价值?(159)
124. 遗传病应当怎样治疗?(160)

1. 什么叫遗传？什么叫变异？

俗话说：“种瓜得瓜，种豆得豆”。大家都知道，儿女和亲生的父母总是相似的。我们总会在孩子身上发现某些特征很像父亲，而另外一些特征又很像母亲。有时一个孩子像父亲而不像母亲，可是仔细一看，在某些部位仍会发现其母亲的“影子”，不过他像父亲的地方多一些罢了。孙子像爷爷，外甥像舅舅，也是常见的事情。以上说的不过是外部体征和面貌，人们在生理方面的特征也是世代相传的，甚至人类的一些疾病也能以某种方式世代相传。例如，1500年前的《犹太教法典》中就记载过血友病的传代现象。这种病几千年来世代相传，一直传到现在，并且还将继续传递下去。以上所述，即为遗传现象。

遗传现象是生物界的普遍现象。不仅人类如此，任何生物都能通过各种生殖方式产生与自己相似的个体，保持世代间的连续，以延续其种族。严格地说，生物按照亲代所经历的同—发育途径和方式摄取环境中的物质，建造自身，产生与亲代相似的复本，这种自身繁殖过程叫做遗传。

遗传是相当稳定的，但这种稳定也是相对的。后代仅是与亲代相似，绝不会和亲代完全相同。“一母生九子，连母十个样，”这是普通常识。生物界没有绝对相同的两个个体，即使是孪生同胞，也不会完全相同，这种同种个体间的差异，叫做变异。遗传和变异是相互对立的，又是互相联系的，而其表现都离不开一定的环境条件。

2. 什么是遗传学和人类遗传学？

遗传学就是研究生物遗传与变异的科学。人类遗传学主要是对人类各种遗传上的相似和差别的研究。它涉及这些相似和差别的原因，以及它们一代一代传递下去的方式。具体地说，人类遗传学就是要研究解决如下问题：人类的特征是怎样一代一代传下去的？支配遗传现象的客观规律是什么？变异是怎样发生的？获得的性状能否遗传？变异有无规律可循？遗传和变异的物质基础是什么？遗传物质的化学结构和性质如何？人类有无能力控制遗传和变异，控制人类自身的未来命运？也就是说，研究人类在形态、结构、生理、生化、免疫、行为等各种性状在遗传上的相似和差别；人类群体的遗传规律以及人类遗传性疾病的发生机理、传递规律以及如何预防等方面的遗传学。如果仅着重于人类遗传性疾病的研究，则称为医学遗传学。

医学遗传学是遗传学和临床医学相互渗透形成的一门学科。医学遗传学以人体的疾病和异常性状为对象，研究疾病与遗传之间的关系，即研究遗传病的病因，发病机理、诊断、治疗和预防措施。

3. 什么叫染色体？

我们的身体都是由亿万个细胞构成的，细胞都有着特殊的功能和分工。尽管各有其特异功能，而且寿命长短也不一样，但所有细胞都有相似的基本组成部分。每个细胞中有一个细胞核。细胞核内含有染色体。染色体是由脱氧核糖核酸（DNA）、蛋白质和少量核糖核酸（RNA）所组成。在细

胞分裂的一定时期，可见每条染色体都是由两条染色单体组成，两个染色单体借助一个着丝粒彼此相连。由着丝粒向两端伸展的部分是染色体的臂，根据臂的长短分为短臂（P）和长臂（q）。着丝粒位于染色体的正中间叫中央着丝粒染色体；如果偏离中央，叫亚中央着丝粒染色体；如果着丝粒紧靠一端，就叫近端着丝粒染色体。在染色体短臂末端往往连着一个球形小体，叫随体，不是所有的染色体都具有随体。

人类细胞有46条染色体，两两配对，共23对，每对中的一个来自母亲，另一个来自父亲，也就是说46条染色体的一半来自父亲，一半来自母亲。

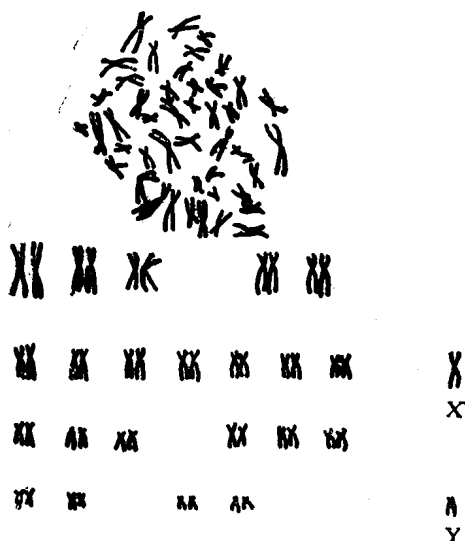


图1 正常男性染色体核型

人们根据染色体的大小排列编号，从1到22号，另一对

性染色体不编号。又根据大小和着丝粒的位置分为A→G共7组。这样的分组排列即为人类的“染色体组型”，亦称核型。精子和卵子经过复杂的形成过程，其染色体数目减少到23条（体细胞的一半），其中有22条常染色体和一条性染色体。卵子的性染色体为X；精子的性染色体为X或Y。当一个精子和一个卵子结合形成一个受精卵时，就又含有46条染色体了。

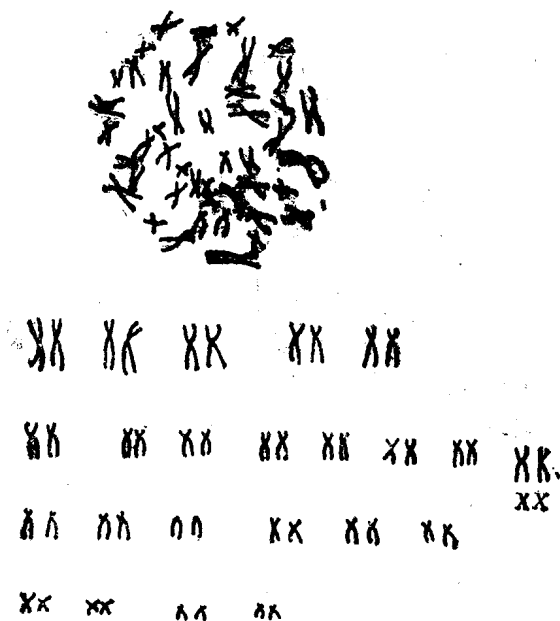


图2 正常女性染色体核型

4. 什么是性染色体？

在人类每个细胞的46条染色体中，有两条携带着决定个

体性别信息的染色体，称为性染色体。这两条性染色体中的一条来自父亲，另一条来自母亲。女性的两条性染色体相同，用XX表示；男性的两条性染色体不同，用XY表示。母亲提供给孩子的一条性染色体总是X染色体；而父亲所提供的性染色体可能是X，也可能是Y。

除两条性染色体外的44条染色体，称为常染色体。

孩子从父亲那里得到Y，从母亲那里得到X染色体时为男孩；从父亲那里得到X，而从母亲那里得到X时，为女孩（图3）。看来，孩子的性别主要决定于精子的性染色体。

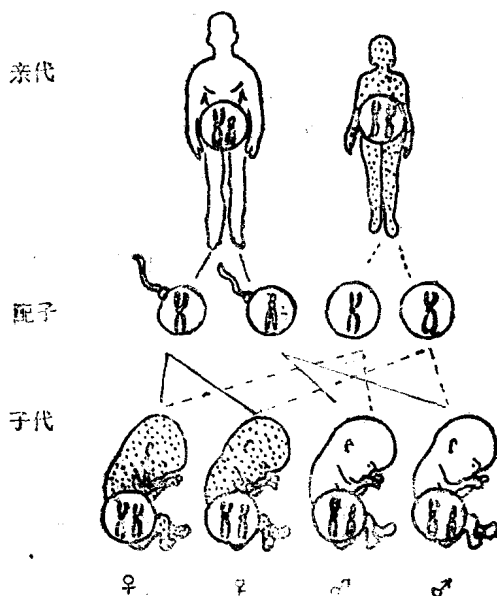


图3 精子和卵子的随机结合

所以，不生男孩怪女方是没有道理的。那么不生男孩是否应

怪男方呢？这也不对。因为一次射精的精子就多达三、五亿个，是X精子还是Y精子与卵结合，完全出于偶然，不能人为地加以控制。

5. 什么是基因？

在遗传咨询过程中 常常提到基因。那么，什么是基因呢？

上面说过，我们人类的每个细胞中都有46条染色体。染色体是由DNA、RNA和蛋白质组成的。也就是说DNA是染色体的一种化学结构。而基因就是DNA分子的一个特定的区段。一个DNA分子由数万个核苷酸组成，这些核苷酸的可能的组合形式更是多得惊人。每个基因（DNA）节段平均含有500—1500个核苷酸。

DNA好象一个句子，基因是一个一个的词儿，而这些词是由排列形式千变万化的字母——核苷酸组成。

基因是在染色体上占有一定位置的遗传单位，通过转录，对表型有专一性效应。

根据基因的功能差异，可将基因分为结构基因，调节基因和操纵基因。

结构基因——决定某一种蛋白质分子结构的相应的一段DNA，它把携带的特定遗传信息转录给信使核糖核酸（mRNA）再以mRNA为模板合成特定氨基酸序列的蛋白质。

调节基因——调节蛋白质合成的基因。它能使结构基因在需要某种酶时就合成这种酶；在不需要时，就停止合成。

操纵基因——操纵结构基因的基因。它位于结构基因