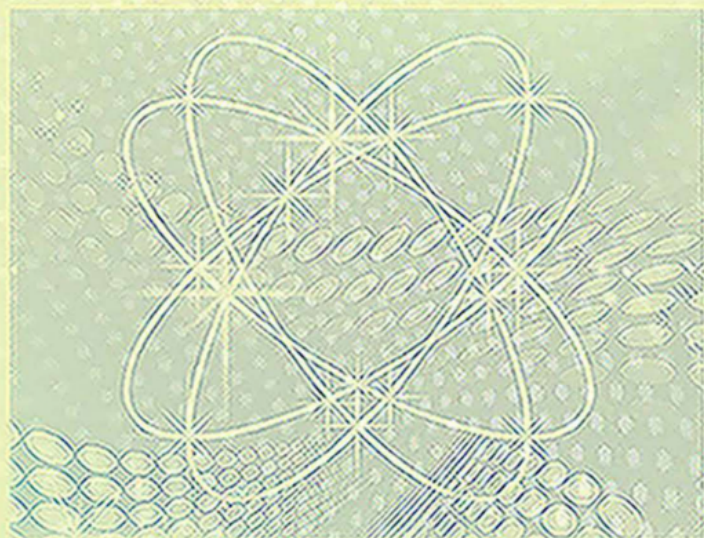


医学遗传与优生

(第2版)

主 编 高江原 贲亚琍



人民军医出版社



全国医学院校高职高专规划教材

供护理、助产及其他相关专业使用

医学遗传与优生

YIXUE YICHUAN YU YOUSHENG

(第2版)

主 编 高江原 贵亚琍
副主编 吴 莉 张新明
编 委 (以姓氏笔画为序)
王宗霞 包头医学院
刘晓宇 大连医科大学
吴 莉 宁夏医科大学高等卫生职业技术学院
张新明 湖北三峡职业技术学院医学院
林小珊 广州医学院护理学院
周 伟 漯河医学高等专科学校
贵亚琍 江汉大学卫生职业技术学院
高江原 重庆医药高等专科学校



人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

北 京

图书在版编目(CIP)数据

医学遗传与优生/高江原, 贲亚琍主编. —2 版. —北京: 人民军医出版社, 2012. 1
全国医学院校高职高专规划教材
ISBN 978-7-5091-5263-8

I. ①医… II. ①高… ②贲… III. ①医学遗传学—高等教育—教材②优生学—高等教育—教材 IV. ①R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2011)第 228665 号

策划编辑: 曾小珍 文字编辑: 陈 鹏 王月红 责任审读: 谢秀英

出 版 人: 石 虹

出版发行: 人民军医出版社

经销: 新华书店

通信地址: 北京市 100036 信箱 188 分箱

邮编: 100036

质量反馈电话: (010)51927290; (010)51927283

邮购电话: (010)51927252

策划编辑电话: (010)51927300—8163

网址: [www. pmmp. com. cn](http://www.pmmp.com.cn)

印刷: 京南印刷厂 装订: 桃园装订有限公司

开本: 787mm×1092mm 1/16

印张: 11.5 字数: 273 千字

版、印次: 2012 年 1 月第 2 版第 1 次印刷

印数: 20001—26000

定价: 25.00 元

版权所有 侵权必究

购买本社图书, 凡有缺、倒、脱页者, 本社负责调换

全国医学院校高职高专规划教材（护理、助产专业·第2版）

编 审 委 员 会

主任委员	黄 敏	宋国华		
副主任委员	牟兆新	封苏琴	欧阳蔚	单伟颖
	田 仁	姚 磊		
委 员	（以姓氏笔画为序）			
	丁淑贞	马 骥	马可玲	王安民
	王志敏	王桂琴	王惠珍	牛卫东
	牛春雨	叶文忠	刘昌权	刘晓芳
	刘家英	关 红	杜友爱	李军改
	李志强	李怀珍	杨云山	杨壮来
	杨美玲	肖建英	邱兰萍	冷圣梅
	沈曙红	宋大卫	宋小青	张 敏
	张立力	陈月琴	陈佩云	陈俊荣
	陈瑞领	周 英	周立社	周更苏
	周国明	周恒忠	周晓隆	周菊芝
	赵 玲	赵佩瑾	贵亚琍	胡雪芬
	保颖怡	侯继丹	耿 杰	钱 明
	徐江荣	高江原	常唐喜	崔香淑
	崔洪雨	雷 慧	慕江兵	蔡文智
	薛洲恩			
编辑办公室	郝文娜	徐卓立	曾小珍	池 静
	袁朝阳			

全国医学院校高职高专规划教材(护理、助产专业·第2版)

教材书目

- | | |
|-----------------|-----------------|
| 1. 信息技术应用基础 | 20. 内科护理学 |
| 2. 职业生涯与发展规划 | 21. 外科护理学 |
| 3. 就业与创业指导 | 22. 妇产科护理学 |
| 4. 医用化学基础 | 23. 儿科护理学 |
| 5. 人体解剖学 | 24. 传染病护理学 |
| 6. 组织学与胚胎学 | 25. 眼耳鼻咽喉口腔科护理学 |
| 7. 生理学 | 26. 精神科护理学 |
| 8. 生物化学 | 27. 皮肤病与性病护理学 |
| 9. 病理学 | 28. 中医护理学 |
| 10. 病理生理学 | 29. 急危重症护理学 |
| 11. 病原生物学与免疫学基础 | 30. 康复护理学 |
| 12. 医学遗传与优生 | 31. 老年护理学 |
| 13. 护理药理学 | 32. 护理美学 |
| 14. 营养与膳食 | 33. 护理心理学 |
| 15. 预防医学(含卫生统计) | 34. 护理管理学 |
| 16. 护理学导论 | 35. 护理礼仪与人际沟通 |
| 17. 基础护理学 | 36. 护理伦理学 |
| 18. 健康评估 | 37. 卫生法律法规 |
| 19. 社区护理学 | |

出版说明

人民军医出版社 4 年前组织全国各地近 50 所医学院校编写出版了《全国医学院校高职高专规划教材(护理、助产专业)》第 1 版。全套教材出版后在几十家院校应用,先后多次重印,有的学科重印 10 余次,逐步成为医学教育领域中的一套优质品牌教材,为我国高等医学职业教育和专科教育事业作出了贡献。

随着我国医疗卫生事业的发展和进步、国家大力促进医疗体制改革、加快卫生职业教育步伐、加强社会主义新农村和社区医疗建设,进一步提高基层医疗卫生水平成为日渐迫切的需求;为各级卫生机构大量输送既有良好职业素质和沟通技巧,又有精湛专业技术和实践能力的医护人员,是当前医学教育的重要目标。人民军医出版社有 60 年的医学专业出版历史,出版了大批优秀学术著作和教材,具有较强的出版力和影响力。按照国家教育部、卫生部的有关文件精神,人民军医出版社广泛征求各院校的意见,决定组织《全国医学院校高职高专规划教材(护理、助产专业)》的修订再版。

修订再版工作从 2011 年年初开始,组成第 2 版教材编委会,召开主编会议及各本教材的编审会议,确定教材的编写思路,按规定进度完成教材的编写出版工作。

本套教材秉承科学严谨、特色鲜明、质量一流的传统,坚持精理论强实践、精基础强临床、培养实用技能型人才的核心思想,遵循“三基”“五性”原则,结合当前医学模式的变化和整体化护理的进程,针对新的需要,注重与国家护士执业考试新大纲接轨,突出护理专业实践技能培养,紧贴高职高专这一层次的人才培养目标,满足“双证上岗”的需求。

本版教材的书目调整为 37 本,保留了第 1 版教材的精华,补充了近年来的新知识新发展,改进了部分章节的讲授方式,修改删除了原教材中部分不够实用的内容。本版教材淡化学科界限,围绕“基础课为专业课解惑、专业课渗透人文关怀、体现先进护理理念”的主线展开。第 2 版教材经过精简、融合、重组、优化的精心打造,内容更加充实,更适用于技能型人才的培养模式,更能促进校内的理论和实践教学与临床实际工作相结合,也更符合当前医疗卫生事业的发展需求。

本套教材涉及面广,起点较高,涵盖了护理、助产专业的基础课、专业基础课、专业课和人文课 4 个领域,可供高职高专护理、助产以及其他相关专业的学生使用,基本满足了多数院校的教学要求。欢迎各高等医学专科学校、职业技术学院以及有高职高专培养需求的医学院校选用本套教材并对教材存在的不足提出宝贵意见。

前言

《医学遗传与优生》是高职护理教育人才培养课程体系中一门重要的专业基础课,按照2011年5月在大连召开的《全国高等医学院校高职高专规划教材》(护理专业·第2版及实训技术)主编会议有关精神,本教材的编写,我们本着以就业为导向,以全面提升学生素质为基础,以强化能力培养为本位。紧跟教改,紧扣教学大纲和护士执业资格考试大纲,力求贴近学生、贴近社会、贴近岗位的需要。在坚持基本理论、基本知识“必需和够用”原则的基础上,注重把握教材内容的深度和广度,突出思想性、科学性、先进性、启发性和适用性,力争在有限的篇幅内讲清重点,讲透难点,让学生能够掌握学科精髓,建立医学遗传与优生思维平台,学会运用遗传学规律分析、解决遗传病的相关问题,更好地为人类健康服务。

本书全面覆盖知识点与考点,注重与医学人文社会科学、卫生法规、生物安全、公共卫生等相关知识的交叉渗透,突出课程的综合性,淡化学科界限。同时也注重教材编写体例和内容编写模式的创新,既体现了知识性,更具有趣味性和新颖性。

全书共分为8章,内容包括绪论,遗传的分子学基础,遗传的细胞学基础,遗传的基本规律,遗传性疾病,遗传病的诊断、防治与遗传咨询,影响优生的非遗传因素,实现优生的重要途径——出生缺陷干预。通过本课程的学习,使学生能够运用遗传的基本规律分析人类的遗传现象,理解人类遗传性疾病的发生机制、传递规律,初步具备遗传病的诊断、治疗、预防及优生优育的基本知识,并在实践中能有针对性地进行灵活运用。

本教材在编写过程中参考了全国高等医学院校教材及一些相关著作,为教材增色不少,在此向编者表示感谢。

本教材的编写得到了参编学校的大力支持,在此表示感谢。

医学遗传学是一门发展迅速的学科,其教学内容和体系都需要不断改进。参与本教材编写的作者都来自教学第一线,教学经验丰富,不少章节内容都是他们的研究成果,同时也参考了国际一流杂志、互联网资料库中的最新进展。他们对编写工作,精益求精、一丝不苟、数易其稿,体现了对学生高度负责的精神。虽然各位编者付出了艰辛的努力,由于编者水平和能力所限,对教材中存在的缺点和错误,我们热忱希望使用本教材的教师和同学及其他读者提出宝贵意见,以便进一步修正。

编 者

2011年8月

目 录

第1章 绪论.....	(1)	二、人类基因组计划.....	(24)
第一节 医学遗传学概述.....	(1)	第四节 基因突变.....	(25)
一、医学遗传学的概念.....	(1)	一、基因突变的概念.....	(25)
二、医学遗传学的分科.....	(2)	二、基因突变的特性.....	(26)
三、医学遗传学的研究方法.....	(3)	三、基因突变的诱变因素.....	(26)
第二节 优生学概述.....	(4)	四、基因突变的机制.....	(27)
一、优生学的概念.....	(4)	五、基因突变的后果.....	(28)
二、优生学的发展.....	(5)	第3章 遗传的细胞学基础.....	(30)
三、现代优生学的研究范围.....	(6)	第一节 细胞的基本结构.....	(30)
四、目前我国采取的主要优生措施.....	(8)	一、细胞膜.....	(30)
第三节 医学遗传学和优生学的关系.....	(9)	二、细胞质.....	(32)
一、医学遗传学的发展为优生学奠定了科学基础.....	(9)	三、细胞核.....	(35)
二、优生学的发展是医学遗传学发展的原动力.....	(9)	第二节 人类染色体.....	(37)
第2章 遗传的分子学基础.....	(11)	一、人类染色体的形态结构.....	(37)
第一节 核酸的结构和功能.....	(11)	二、人类染色体的类型.....	(38)
一、核酸的化学组成.....	(11)	三、人类染色体的数目.....	(39)
二、核酸的种类.....	(11)	四、人类染色体的核型.....	(39)
三、DNA的结构与功能.....	(12)	五、性染色质.....	(44)
四、RNA的结构与功能.....	(14)	第三节 细胞增殖与分裂.....	(45)
第二节 基因.....	(15)	一、细胞增殖周期.....	(46)
一、基因的概念与分类.....	(15)	二、有丝分裂.....	(47)
二、真核生物基因的结构.....	(15)	三、减数分裂.....	(48)
三、基因的复制与表达.....	(17)	第4章 遗传的基本规律.....	(52)
第三节 人类基因组与基因组计划.....	(23)	第一节 分离定律.....	(53)
一、人类基因组.....	(23)	一、一对性状的婚配.....	(53)
		二、现象的遗传分析.....	(54)
		三、遗传分析的验证.....	(55)
		四、分离定律的内容和细胞学基础.....	(55)
		五、分离定律的应用.....	(56)

第二节 自由组合定律	(57)	一、染色体畸变	(102)
一、性状的自由组合现象	(57)	二、染色体畸变引起的疾病	(109)
二、现象的遗传分析	(58)	第五节 遗传性代谢缺陷与分子病	(117)
三、遗传分析的验证	(58)	一、遗传性代谢缺陷	(117)
四、自由组合定律的内容和细胞学基础	(59)	二、分子病	(120)
五、自由组合定律的应用	(60)	第6章 遗传病的诊断、防治与遗传咨询	(128)
第三节 连锁与互换定律	(60)	第一节 遗传病的诊断	(128)
一、完全连锁遗传	(60)	一、临床诊断	(128)
二、不完全连锁遗传	(61)	二、系谱分析	(130)
三、互换率	(63)	三、细胞遗传学检查	(130)
四、连锁与互换定律的内容和细胞学基础	(63)	四、生物化学检查	(131)
第四节 人类正常性状的遗传	(65)	五、基因诊断	(132)
一、眼的遗传	(65)	六、皮纹分析	(133)
二、耳的遗传	(65)	第二节 遗传病的预防	(137)
三、鼻的遗传	(66)	一、环境因素	(137)
四、舌的遗传	(66)	二、群体普查	(137)
五、毛发的遗传	(66)	三、新生儿筛查	(138)
六、惯用手的遗传	(67)	四、携带者的检出	(139)
第5章 遗传性疾病	(68)	五、婚姻及生育指导	(140)
第一节 遗传病概述	(68)	第三节 遗传病的治疗	(141)
一、遗传病的概念和特点	(68)	一、手术治疗	(141)
二、疾病的发生与遗传因素和环境因素的关系	(69)	二、药物治疗	(141)
三、人类遗传病的分类	(71)	三、饮食疗法	(142)
第二节 单基因遗传病	(73)	四、基因治疗	(142)
一、系谱与系谱分析	(73)	第四节 遗传咨询	(143)
二、常染色体显性遗传病	(74)	一、遗传咨询的概念	(143)
三、常染色体隐性遗传病	(80)	二、遗传咨询的对象	(144)
四、X连锁显性遗传	(83)	三、遗传咨询的步骤	(144)
五、X连锁隐性遗传	(85)	四、遗传咨询的注意事项	(145)
六、Y连锁遗传	(88)	第7章 影响优生的非遗传因素	(146)
七、影响单基因遗传病分析的因素	(88)	第一节 环境因素	(146)
第三节 多基因遗传病	(93)	一、化学因素	(147)
一、多基因遗传	(93)	二、物理因素	(149)
二、多基因遗传病	(96)	三、生物因素	(150)
第四节 染色体病	(102)	第二节 营养因素	(151)
		一、孕期营养与胎儿生长发育	(151)
		二、孕期的营养需要	(152)

第三节 妊娠合并症和并发症···· (155)	缺陷干预···· (163)
一、妊娠合并症对胎儿的影响 ··· (155)	第一节 出生缺陷概述···· (163)
二、产科并发症对胎儿的影响 ··· (156)	一、出生缺陷的概念 ····· (163)
第四节 心理因素···· (157)	二、出生缺陷的类型 ····· (164)
第五节 药物因素···· (158)	三、出生缺陷的发生原因 ····· (165)
一、药物作用途径 ····· (158)	四、我国出生缺陷的发生水平与
二、药物作用时间 ····· (158)	现状 ····· (166)
三、致畸药物种类及致畸表现 ··· (159)	五、出生缺陷的危害与诊断 ····· (168)
第六节 不良嗜好···· (161)	第二节 出生缺陷干预···· (170)
一、吸烟 ····· (161)	一、实施出生缺陷干预的意义 ··· (170)
二、酗酒 ····· (161)	二、出生缺陷干预的基本策略 ··· (170)
三、吸毒 ····· (161)	三、实施出生缺陷干预工程的方法
四、摄入含咖啡因的饮品 ····· (162)	····· (171)
第 8 章 实现优生的重要途径——出生	参考文献···· (174)

绪 论

在实际生活和临床实践中,我们常常会遇到很多这样的问题:张家的女孩像爸爸,王家的儿子像妈妈。那么,像双眼皮、单眼皮、左撇子、血型、近视眼、色盲、畸形、多指(趾)、肿瘤等性状和疾病会遗传吗?通过学习,你会有一个比较明确的答案。

在临床实践中我们认识到,遗传性疾病不是一类边缘性疾病,而是构成了人类疾病的一个重要组成部分。相关资料显示,许多严重危害人类健康的常见病、高发病(如恶性肿瘤、冠状动脉粥样硬化性心脏病、动脉粥样硬化、糖尿病、高血压病和精神分裂症等)现在已被证实与遗传因素密切相关。作为一名医学生,必须通过研究人类病理性质的遗传规律及其物质基础,研究人类疾病的发生发展与遗传因素的关系,提供诊断、预防和治疗遗传病及与遗传有关疾病的科学根据和手段,从而更好地胜任医学工作,为提高人类健康水平作出贡献。

第一节 医学遗传学概述

一、医学遗传学的概念

俗话说:“种瓜得瓜,种豆得豆”,“一母生九子,连母十个样”,前者讲的是遗传,后者讲的却是变异。遗传(heredity)是指生物繁殖过程中,子代与亲代相似的现象。不仅形态外貌相似,而且在生物的构造、生理和生化特征等方面都相似,以保持世代间的延续,保持物种的相对稳定。变异(variation)则是指生物在世代间延续的过程中,子代与亲代,子代个体之间的差异。遗传和变异的关系是对立统一的:在维持物种的稳定性上,遗传和变异是对立的;在进化方面,遗传和变异是统一的。没有遗传,变异就不能积累;没有变异,遗传只是简单的重复。遗传与变异是生命活动的基本特征之一,也是生物界的共同特征。人类的正常性状和疾病也都存在遗传和变异的现象。

遗传学(genetics)就是研究生物遗传和变异规律的科学。

人类遗传学(human genetics)是遗传学中一个重要的分支学科,它是研究人类遗传和变异规律的一门科学。

医学遗传学(medical genetics)是医学与遗传学相结合并互相渗透的一门边缘学科,是遗传学知识在医学领域的应用。它研究人类遗传性疾病的发生机制、传递规律、诊断方法以及治

疗与预防措施。

二、医学遗传学的分科

医学遗传学是以人类遗传学为基础,借助于现代生物学的研究方法,在遗传学理论指导和实验方法被广泛采用的基础上发展起来的,至今已发展成为由众多分支学科组成的、涉及多门基础学科与临床学科的综合性学科。细胞遗传学、生物化学、分子遗传学、免疫学等研究技术的飞速发展,大大推动了医学遗传学的研究。当前,人类性状与遗传、人类疾病与遗传等的研究已渗透到基础医学以及临床医学各学科。在分子、细胞、个体和群体等各个层次所进行的医学遗传学研究均已取得了丰硕的成果,并从理论和实践上又丰富和发展了医学遗传学。随着其研究范围逐渐扩展,医学遗传学已成为一门由多个分支学科构成的综合性学科。根据不同的研究角度可将医学遗传学的研究范围分为以下几类。

1. 分子遗传学 分子遗传学(molecular genetics)是用现代分子生物学技术,从基因的结构、突变、表达、调控等方面研究遗传病患者遗传物质分子水平的改变,为遗传病的基因诊断、基因治疗提供策略和手段。

2. 细胞遗传学 细胞遗传学(cytogenetics)是在细胞水平的染色体遗传学说基础上发展起来的,它从染色体的结构和行为方面研究染色体的遗传机制及其规律,研究人类染色体的结构、畸变类型、畸变发生频率及与疾病的关系。随着新技术的不断应用,细胞遗传学将对染色体的分子结构及其缺陷有更细微的认识。

3. 生化遗传学 生化遗传学(biochemical genetics)应用生物化学的方法,研究遗传物质的理化性质、蛋白质的生物合成、机体代谢的调控、基因突变及其机制等。这使人们认识到分子水平的遗传物质的异常将导致分子病或先天性代谢病。近年来,随着分子生物学理论和技术的广泛应用,人们对遗传病的本质有了更深刻的认识。

4. 群体遗传学 群体遗传学(population genetics)研究群体的基因行为,探讨人类正常性状和病理性状在群体中的分布及变迁规律,辨析遗传因素和环境因素在疾病中的作用,为遗传病的群体监控和预防制定对策和措施。

5. 免疫遗传学 免疫遗传学(immunogenetics)研究免疫反应的遗传基础与遗传控制,从分子水平阐明人类免疫现象的遗传和变异规律,以及与遗传有关的免疫性疾病的遗传背景,为临床实践中的输血、器官移植等提供理论基础。

6. 体细胞遗传学 体细胞遗传学(somatic cell genetics)是通过离体培养的体细胞研究DNA复制、基因突变、基因调控、细胞分化、个体发育、肿瘤细胞的形成机制等。体细胞遗传学的重要研究技术是细胞融合技术,由此产生的杂交细胞在单克隆抗体的制备和基因定位上有重要作用。

7. 肿瘤遗传学 肿瘤遗传学(cancer genetics)着重研究肿瘤发生、发展的遗传因素,肿瘤细胞形成、发展和转移的遗传规律。近年来,对癌基因和抗癌基因广泛而深入的研究,开辟了肿瘤发生机制、肿瘤诊断与肿瘤治疗研究的新领域。

8. 药物遗传学 药物遗传学(pharmacogenetics)研究药物反应个体差异的遗传学基础,在理论上阐明药物反应遗传易感性的物质基础,在实践上为指导医师遵循用药的个体化原则提供理论根据。

9. 临床遗传学 临床遗传学(clinical genetics)是运用医学遗传学理论知识,通过家系调

查和各项临床检查来诊断、治疗和预防遗传病。临床遗传学是医学遗传学的重要组成部分,是遗传学与遗传医学(genetics medicine)相交叉的领域。

10. 毒理遗传学 毒理遗传学(toxico genetics)是用遗传学方法研究环境中的有害因子对人类遗传物质的毒理效应及其产生机制的一门学科。它的主要任务是评价各种化学物品的遗传危害性,创立各种简便有效的检测方法,筛选出危害人类基因库的遗传毒性物质诱变剂、致畸剂和致癌剂等。阐明遗传毒性物质与肿瘤发生之间的关系。

11. 辐射遗传学 辐射遗传学(radiation genetics)主要研究各种电离辐射对人类的遗传效应。电离辐射包括天然辐射和人工辐射两类。当电离辐射作用于人类生殖细胞的遗传物质时,可诱发基因突变进而使后代罹患各种遗传病。随着原子能的应用范围日益扩大,人类遭受各种电离辐射的机会也随之增加。

12. 发育遗传学 发育遗传学(developmental genetics)主要研究人类发育过程中的遗传控制,即研究发育或细胞分化过程中不同阶段的基因表达和调控等问题。人类各种先天畸形的发生机制也是该学科探讨的内容之一。

13. 行为遗传学 行为遗传学(behavior genetics)是研究遗传因素与人类行为之间的关系科学。其研究内容主要有人类智力的遗传基础和人类异常行为的异常基础等。这方面的研究成果对了解人类的社会行为、智力、个性以及精神病的形成有重要意义。

总之,医学遗传学的研究范围非常广泛,而且也与医学实践密切相关。近年来,蓬勃兴起的人类基因组研究,进一步促进了医学遗传学的发展。人们有理由相信,征服癌症、根治遗传病已不再是遥远的梦想了。

三、医学遗传学的研究方法

尽管人类遗传学是遗传学中的一个分支学科,但其研究方法与普通遗传学的常规研究方式明显不同,其根本原因在于医学遗传学以人类的疾病为研究对象,毕竟与研究其他生物有完全不同的特点。经典遗传学家的常规实验手段就是设计和实施各种不同类型的杂交,然后再根据杂交后代的统计分析,来揭示各种遗传方式和遗传规律。但是对于普通遗传学研究的基本实验条件在研究人类遗传时都难以实现,这是因为:其一,人类个体之间的遗传背景差别往往较大,又不可能人为制造人类“无性繁殖系”和“纯系”作为试验材料;其二,不可能按照人为设计去对人类进行试验性婚配,显然那是违背人类法律和伦理道德的;其三,人类所生活的社会环境也不受遗传学家所控制和支配;其四,人类世代交替周期太长(约20年才一代),世代之间繁衍的后代数量太少,难以满足统计上的数量要求。正因为如此,医学遗传学的研究相对起步较晚,但目前已逐渐形成了一整套有别于普通遗传学的研究方法。医学遗传学的研究方法主要有以下几种。

1. 社会普查法 通过发病群体普查,特别是患者亲属普查来判断是否是遗传性疾病,确定发病率和基因频率。

2. 系谱分析法 对患者家族所有成员的发病情况追踪调查,绘制成系谱图,确定该遗传病的分布和遗传方式。现在用此法鉴定单基因遗传病及遗传方式。

3. 双生法 双生可分为两类:一类是单卵双生(monozygotic twins),是由一个受精卵在第一次卵裂形成2个分裂球后,彼此分开各形成一个胚胎。另一类是二卵双生(dizygotic twins),是两个卵子与两个不同精子受精后发育成的两个胚胎。

对比单卵双生和二卵双生疾病发病一致性(concordance)的差异即可估计出某种疾病是否有遗传基础。发病的一致性是指双生中一个患某种疾病,另一个也发生同样的疾病。如果单卵双生的一致性远高于二卵双生的一致性,就表示这种病与遗传有关;如果两者差异不显著,则表明遗传对这种病的发病起的作用非常小。

4. 疾病组分分析法 一些复杂的疾病其发病机制不清,要研究其遗传基础,则可采取这种方法,即先将这种病分解为若干环节(组分),对各组进行单独的遗传学研究,如能确定某些组分是受遗传控制的,则可认为这种病是有遗传基础的。如冠状动脉粥样硬化性心脏病是一种有复杂病因的疾病,高脂血症是其组分之一,已知家族性高胆固醇血症是常染色体显性遗传的。因此。可以认为冠状动脉粥样硬化性心脏病是有遗传基础的。

5. 关联分析法 关联(association)是指两种遗传上独立的性状非随机地同时出现,而且并非连锁(linkage)所致。如果其中一种性状决定于某个基因座的等位基因,就可作为遗传标记(genetic marker)来检测另一种性状与之是否关联,如果确证有关联,则表明后一性状也有遗传基础。

6. 染色体分析法 对一些有多发畸形、体格和智能发育不全的患者或是孕早期有反复流产的妇女,如果怀疑其有染色体改变,经过核型分析可以确认是否有染色体异常的病因。

第二节 优生学概述

一、优生学的概念

优生学(eugenics)一词是由英国科学家高尔顿(Galton)于1883年首先提出的。其本意源于希腊语 eugenes 和 ics,意为“优美、健康”,引入英文则表示为“健康的遗传”(healthy heredity)或“健康的出生”(well-born)。高尔顿当时给“优生学”定义为:在社会的控制下,全面研究那些能够改善或削弱后代体格和智力上的种族素质。

高尔顿(1822—1911)于1822年2月16日出生于英格兰伯明翰一个显赫的银行家家庭,父亲和祖父都是热爱自然的科学家。他从小智力超常、聪明过人,多才多艺。在众多研究领域都有创造性的贡献,著书15部,撰写各种学术论文220篇。

高尔顿的主要贡献是人类遗传学。自1883年首创了“优生学”一词之后,高尔顿先后写了很多论文和专著阐述他的“优生学”思想,以极大的热情积极建议对古今各国不同社会阶层的生育情况进行广泛调查,寻找某些家族昌盛的原因,深入研究影响人类婚姻状况的各种因素,普及遗传知识,向全民宣传优生学的重要意义。1904年,高尔顿出资在伦敦大学设立优生学讲座,1908年,高尔顿发起成立英国优生学教育会并出版《优生学评论》,使优生学在国际范围内得到传播。1912年,在高尔顿去世后的第1年,第一届国际优生学会议在伦敦召开,高尔顿的理想终于发展成为一种国际性的科学和社会活动。

优生学是在社会的控制下,运用遗传学的原理和方法,研究如何改善人类遗传素质,防止出生缺陷,提高人口质量的科学。

人口素质包括思想道德品质、科学文化水平和身体素质。

优生直接关系到人口素质的提高乃至民族的前途。智力是优生学最关注的问题之一,人才是世界上所有资本中最宝贵的资本,国家之间的竞争说到底人才的竞争。积极开展优生

工作,以控制人口数量,降低各种出生缺陷的发生,提高人口素质,对促进我国社会国民经济的发展,为社会造就更多的优秀人才,具有十分重要的意义。优生学的理论基础是人类遗传学,人类的优生行为必须受到宗教法律、伦理道德、婚姻制度、经济政策、风俗习惯等社会因素的制约,它必须是以整个人类社会道德标准为出发点的,任何以某一个人或某一部分人的利益为基点的行为,都不属于真正的优生学范畴。

二、优生学的发展

1. 优生学的前科学阶段(从远古到19世纪80年代) 原始社会,生产力极为低下时,就出现有严重残疾的婴儿被遗弃和处死的现象,这就是一种不自觉的优生措施。古希腊哲学家柏拉图在他的《理想国》一书中曾指出择偶和生育年龄对后代健康的影响。亚里士多德在《政治学》一书中增加了“妊娠期卫生”一项。古罗马曾颁布法令禁止表亲结婚。古犹太人禁止有多种亲属关系的男女结婚。

中国春秋战国时期的《左传》中有“男女同姓,其生不蕃”的说法,已经认识到近亲结婚对后代的不良影响。这一时期的特点是优生学作为科学尚未提出,但有重要的优生实践,并不断涌现出优生思想。

2. 优生学的半科学阶段(从19世纪80年代到20世纪40年代) 1883年英国学者高尔顿首创了“优生学”,至今已100多年的历史。20世纪的最初1/4,出现了国际性的优生运动:①1905年在德国建立“国际民族卫生学会”——第一个国际性优生学组织;②1907年,美国印第安纳州颁布了世界历史上第一部有关优生的立法;③1910年在纽约冷泉港建立“优生学记录馆”;④1912年,在伦敦举行了第一届国际优生会议,成立了“国际永久优生委员会;”⑤1913年,在法国巴黎召开了第一次优生学委员会会议,并决定第二次国际优生学会议于1915年在美国的纽约召开。后因第一次世界大战而延期至1921年召开。

高尔顿观点中的不当之处:“作为法官所需要的才能往往是遗传的”“高贵家族遗传下来聪明智慧、身体健康、仪容美丽、道德高尚的遗传因子,而卑贱的家族遗传下来的则是愚昧、疾病、犯罪和低能”。20世纪30—40年代,高尔顿以及一些北美、西欧的生物学家、医师、遗传学家关注种族的改良。在德国建立了“种族卫生学”,其奠基者 Alfred Ploetz 和 Wilhelm Schallmayer 认为“种族卫生学”是日耳曼种质的预防医学,用迫使他们绝育或“安乐死”的办法防止“劣生者”(inferiors)繁殖。他们将健康的、精神健全的、聪明的人称为“优等者”,有病的、患精神病的、智力低下的称为“劣生者”。他们企图利用政府和法律的力量强制推行他们的优生规划。于是,德国优生学家与纳粹政客结成了联盟,到1942年有38 000名德国医师参加了纳粹党,占德国全部医师的50%。他们联起手来,利用当时的人类遗传学实施了称之为“最后解决”的灭绝人类的大规模规划,使优生学走入歧途。此时,人们对优生学谈虎色变,一些人把优生学及种族主义及法西斯主义混为一谈。

3. 优生学的科学阶段(20世纪50年代到现在) 这一时期主要清除了种族主义伪科学的成分,又结合遗传学出现的一系列重大进展,使优生目标不仅可以通过社会措施在社会群体水平上实现,而且可以通过医疗措施,在每对夫妇个体生育水平上实现。

(1)种族主义伪科学的清除:第二次世界大战以后,人们认清了种族主义者的一些伪科学谬论;把优生学和法西斯暴行区分开。1945年以后,原子弹造成的遗传损伤逐渐被人们所认识。因此,对人类遗传学的研究引起了更多的注意。1960年,美国遗传学家斯特思提出了负

优生学(或预防性优生学)与正优生学(或演进性优生学)的概念。前者主要研究降低人类群体中有害基因的频率,减少出生缺陷的发生率。后者则研究优良基因的繁衍,如何出生优良的后代。

(2)现代遗传学与新优生学:遗传学的发展,遗传学的新成果、新技术、新理论的大量涌现,优生目标不仅可以通过社会措施在社会群体水平上实现,而且可以通过医疗措施,在每对夫妇个体生育水平上实现。

1953年,DNA的双螺旋模型的建立;1956年证明人类染色体为 $2n=46$ 条;1968年发现测定羊水中酶的活性,可诊断先天性代谢缺陷;1972年测定羊水中甲胎蛋白酶可诊断无脑儿、脊柱裂等先天神经管畸形。染色体分带技术、基因的分离与鉴定,基因序列的分析,为遗传病的诊断提供了可能。

人们把遗传咨询、产前诊断和选择性流产称为新优生学。优生学传入我国是在20世纪20年代,其早期代表人物是潘光旦先生。他早年曾赴美国的冷泉港,专门研究人类遗传学和优生学,回国后致力于中国的优生学研究,著作颇丰。如《优生学概论》《优生学原理》《优生与民族》《优生与宗教》等。在他的影响和倡导下,全国许多高等院校均开设了优生学课程,对当时中国的优生工作起到了很大的推动作用。中华人民共和国成立以后,由于受苏联的影响,把遗传学和优生学作为伪科学加以全盘否定。1966—1976年,优生学更是被视为资产阶级的“血统论”,使这门科学无人敢于问津。中国共产党的十一届三中全会以来,我国的优生工作开始走上正轨,尤其是我国提倡一对夫妇只生育一个孩子以来,控制人口数量、提高人口素质已成为我国人口政策的两个重要组成部分。1979年夏,中国科学院学部委员吴旻教授第一次提出应重视我国的优生学研究,并作了“关于优生学”的专题报告,受到党和政府的高度重视。在此之后,优生学被纳入国家科技发展长远规划,对我国的优生工作产生了巨大的推动作用。

(3)优生学的综合性:我国学者严仁英于1982年曾提出,优生学是一门综合性很强的发展中国科学,可划分为基础优生学、社会优生学、临床优生学、环境优生学。

三、现代优生学的研究范围

(一)根据优生学涉及的领域划分

优生学是一门综合性的学科,它的发展需要相关学科,如遗传学、医学、人口学、环境科学、社会科学等的推动。因此,优生学包括以下几个方面的基本内容:基础优生学、社会优生学、临床优生学、环境优生学(优境学)。

1. 基础优生学 从生物科学和基础医学方面对优生课题进行研究,搞清哪些因素可以导致出生缺陷及其作用原理;研究全国遗传病的种类、分布、发病率、如何防止等,为制定优生政策、优生立法提供基础资料。

2. 社会优生学 主要包括从社会科学和社会运动方面对优生课题进行研究,旨在推动优生立法、贯彻优生政策、开展优生宣传教育,使优生工作群众化、社会化,从而达到保证人口素质,实现民族优生的社会目标。对各国优生政策及理论进行比较性研究,结合我国情况为制定优生法提出建议。

3. 临床优生学 指对优生医疗措施的研究。应用于优生的医疗措施包括:较早的有绝育术、人工流产手术等,新近的有遗传咨询、产前诊断等。重点是如何改进、提高优生措施,确保

优生目标的实现。

4. 环境优生学 研究如何消除公害,防止各种有害物质对母体、胎儿和整个人类健康的损害。偏重于人类生态学和预防医学,以改善人类的生活环境为主。

基础优生学偏重于生物学,以揭示优生和劣生的一般规律为主;社会优生学则偏重于社会学,以改变政策、法令、舆论、道德、教育等人文环境为主;临床优生学偏重于医学,以针对母体和胎儿的医疗预防技术措施为主;环境优生学则偏重于人类生态学和预防医学,以改善人类的生活环境为主。

(二)根据优生学研究的目标分类

根据优生学研究的目标,将优生学分为正优生学(positive eugenics)和负优生学(negative eugenics)。正优生学是指研究怎样增加体力和智力上优秀个体的繁衍,又称演进性优生学(progressive eugenics)。负优生学(negative eugenics)是指研究如何使人类健康地遗传,减少以至于消除遗传病和先天畸形患儿出生,又称为预防性优生学(preventive eugenics)。

正优生学是优质的扩展,负优生学是劣质的消除。其目的都是为了扩展优秀的遗传因素,提高人类的遗传素质。

1. 正优生学措施

(1)提倡优选生育:鼓励在体格和智力上优秀的个体生育更多的后代,某些国家已在优生法中加以规定。

(2)人工授精:把丈夫或供精者的精子用人工的方法送入女性生殖道内,称为人工授精。

精子库是用于储存精子以备待用的一套设施,也是一种精液冷冻的新技术。1954年用干冰储存精子,1963年用液氮超低温冷冻储存精子,1983年我国首例用冷冻精子进行人工授精获得成功。

(3)试管婴儿:所谓的试管婴儿并非婴儿在试管中长大,而是将精子或卵子放在试管内或培养皿中,培育70h左右,使卵受精并发育成胚胎,再将胚胎送入未来母亲的子宫内着床,发育成胎儿。实际上是指体外受精和胚胎移植。

试管婴儿适用于以下情况:①女方因输卵管不通而不孕;②女方有精子抗体而不孕;③女方患子宫内膜异位症;④夫妇一方或双方有遗传病。

1978年世界上第1个试管婴儿诞生于英国;1988年我国大陆第1个试管婴儿诞生。

(4)克隆技术:克隆(clone)意思是“无性繁殖”,即由单个生物体不经过受精过程而直接繁殖后代。将健康个体体细胞核移植给母体的去核卵子中,形成一个新的细胞,将这个新细胞进行培养,形成克隆胚,然后将该胚植入到代孕妈妈的子宫内,经过一段时间的怀孕后,产下和原健康个体完全一样的个体。还可将正常基因转移到带有致病基因的卵细胞基因组中,达到治疗和优生的目的。

2. 负优生学措施

(1)遗传咨询:遗传咨询是为达到优生目的而专门设立的一种医疗机构。它的主要任务是对那些遗传病患者及其家属等前来咨询的人员提出的有关婚姻生育、子代患病率及其防治措施等方面的问题,应用遗传学及临床医学的理论和给予科学的回答与指导。

(2)产前诊断:是一种检查发现先天性和遗传性缺陷胎儿的新技术,它是实现优生的有效措施。出生缺陷是各种遗传性、先天性和产伤性病患的总称。严重出生缺陷,是指那些导致痴呆、严重神经精神病、不能自理生活的出生缺陷。