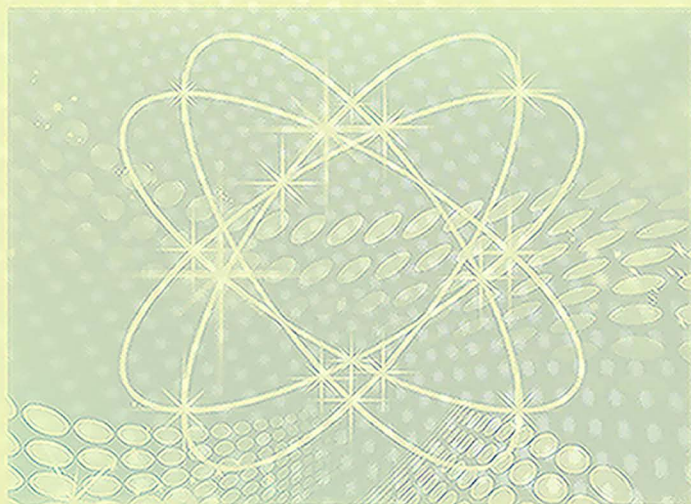


遗传与优生学基础

(第2版)

田廷科 赵文忠 主编



人民军医出版社

全国中等卫生职业教育规划教材
供中等卫生职业教育各专业使用

遗传与优生学基础

YICHUAN YU YOUSHENGXUE JICHU

(第2版)

主 编 田廷科 赵文忠

副主编 李玉芳 孙志国 徐国华

编 者 (以姓氏笔画为序)

韦锦绣 柳州医学高等专科学校附属中等卫生学校

田廷科 濮阳市卫生学校

江新华 安徽省淮南卫生学校

孙志国 首都铁路卫生学校

李玉芳 衡水卫生学校

赵 健 濮阳市卫生学校

赵文忠 郑州市卫生学校

徐国华 新疆昌吉职业技术学院



人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

北 京

图书在版编目(CIP)数据

遗传与优生学基础/田廷科,赵文忠主编. —2版. —北京:人民军医出版社,2015.3

全国中等卫生职业教育规划教材

ISBN 978-7-5091-8065-5

I. ①遗… II. ①田… ②赵… III. ①医学遗传学—中等专业学校—教材 ②优生学—中等专业学校—教材 IV. ①R394 ②R169.1

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2015)第 045169 号

策划编辑:徐卓立 郝文娜 文字编辑:张群 韩志 责任审读:周晓洲

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—8743

网址:www.pmmp.com.cn

印、装:北京国马印刷厂

开本:787mm×1092mm 1/16

印张:8.5 字数:197千字

版、印次:2015年3月第2版第1次印刷

印数:18001—24000

定价:20.00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

全国中等卫生职业教育规划教材

编审委员会

(第2版)

主任委员	于晓谟	毕重国	张展		
副主任委员	封银曼	林峰	李学松	王莉杰	代加平
	李蔚然	秦秀海	张继新	姚磊	
委员	(以姓氏笔画为序)				
	丁来玲	王萌	王静	王燕	王建春
	王春先	王晓宏	王海燕	田廷科	生加云
	刘东升	刘冬梅	刘岩峰	安毅莉	孙晓丹
	严菱	李云芝	杨明荣	杨建芬	吴苇
	宋建荣	张蕴	张石在	张生玉	张伟建
	张荆辉	张彩霞	陈秀娟	陈德荣	周洪波
	周溢彪	赵宏	柳海滨	饶洪洋	宫国仁
	耿杰	徐红	高云山	高怀军	黄力毅
	符秀华	董燕斐	韩新荣	曾建平	靳平
	翟向红				
编辑办公室	郝文娜	徐卓立	曾小珍	马凤娟	池静

全国中等卫生职业教育规划教材

教材目录

(第2版)

1	解剖学基础	于晓谟	袁耀华	主编
2	生理学基础	柳海滨	孙永波	主编
3	病理学基础		周溢彪	主编
4	生物化学概论		高怀军	主编
5	病原生物与免疫学基础	饶洪洋	张晓红	主编
6	药理学基础	符秀华	付红焱	主编
7	医用化学基础	张彩霞	张勇	主编
8	就业与创业指导		丁来玲	主编
9	职业生涯规划		宋建荣	主编
10	卫生法律法规		李云芝	主编
11	信息技术应用基础	张伟建	程正兴	主编
12	护理伦理学		王晓宏	主编
13	青少年心理健康		高云山	主编
14	营养与膳食指导	靳平	冯峰	主编
15	护理礼仪与人际沟通		王燕	主编
16	护理学基础		王静	主编
17	健康评估	张展	李学松	主编
18	内科护理	董燕斐	张晓萍	主编
19	外科护理	王萌	张继新	主编
20	妇产科护理	王春先	刘胜霞	主编
21	儿科护理	黄力毅	李砚池	主编
22	康复护理	封银曼	高丽	主编
23	五官科护理		陈德荣	主编
24	老年护理		生加云	主编
25	中医护理	韩新荣	朱文慧	主编
26	社区护理		吴苇	主编
27	心理与精神护理		杨明荣	主编
28	急救护理技术		杨建芬	主编
29	护理专业技术实训		曾建平	主编
30	产科护理	翟向红	王莉杰	主编
31	妇科护理		陈秀娟	主编
32	母婴保健	王海燕	吴晓琴	主编
33	遗传与优生学基础	田廷科	赵文忠	主编

全国中等卫生职业教育规划教材

再版说明

(第2版)

在全国各个卫生职业院校的支持下,人民军医出版社2010年出版的《全国中等卫生职业教育规划教材(护理、助产专业)》教材发行至今,已经走过了五个不平凡的春秋。五年中,教材作为传播知识的有效载体,遵照其实用性、针对性和先进性的创新编写宗旨,给护理、助产等专业的学生带来了丰富的精神食粮,为学生掌握专业技能提供了扎实的理论基础,在全国护士执业考试中,显示了其独特的价值,落实了《国务院关于大力发展职业教育的决定》精神,贯彻了《护士条例》,受到了卫生职业院校及学生的赞誉和厚爱,实现了编写精品教材的目的。

这次修订再版是在第1版的基础上进行的。在全面审视第1版教材的基础上,教材编委会讨论制定了一系列相关的修订方针。

1. 修订的指导思想 实践卫生职业教育改革与创新,突出职业教育特点,紧贴护理、助产专业,有利于执业资格获取和就业市场。在教学方法上,提倡自主和网络互动学习,引导和鼓励學生亲身经历和体验。

2. 修订的基本思路 首先要调整知识体系与教学内容,使基础课更侧重于对专业课知识点的支持、利于知识扩展和学生继续学习的需要;专业课则紧贴护理、助产专业的岗位需求、职业考试的导向;纠正第1版教材在教学实践中发现的问题。其次应调整教学内容的呈现方式,根据年龄特点、接受知识的能力和学习兴趣,注意纸质、电子、网络的结合,文字、图像、动画和视频的结合。

3. 修订的基本原则 继续保持第1版教材内容的稳定性和知识结构的连续性,同时对部分内容进行改写、挪动和补充,避免教材之间出现重复以及知识的棚架现象。修订重点放在四方面:一是根据近几年新颁布的卫生法规和卫生事业发展规划以及人民健康标准,补充学科的新知识、新理论等内容。二是根据卫生技术应用型人才今后的发展方向,人才市场需求标准,结合执业考试大纲要求增补针对性、实用性内容。三是根据近几年的使用中读者的建议,修正、完善学科内容,保持其先进性。四是根据学生的年龄和认知能力及态度,进一步创新编写形式和内容呈现方式,以更有效地服务于教学。

现在,经过全体编者的努力,新版教材正式出版了。共修订了33种课程,可供护理、助产

及其他相关医学类专业的教学和职业考试选用,从 2015 年开始向全国卫生职业院校供应。修订的教材面目一新,具有以下创新特色。

1. 编写形式创新 在保留第 1 版“重点提示,适时点拨”的同时,本版教材增加了对重要知识点/考点的强化和提醒。对内容中所有重要的知识点/考点均做了统一提取,标列在相关数字化辅助教材中以引起学生重视,帮助学生拓展、加固所学的课程知识。原有的“讨论与思考”栏目也根据历年护士执业考试知识点的出现频度和教学要求做了重新设计,写出了许多思考性强的问题,以促进学生理论联系实际和提高独立思考的能力。

2. 内容呈现方式创新 为方便学生自学和网络交互学习,也为今后方便开展慕课、微课类学习,除了纸质教材外,本版教材提供了数字化辅助教材和网络教学资料。内容除了教学大纲和学时分配以及列出了各章节知识点/考点外,还有讲课所需的 PPT 课件(包含图表、影像等),大量针对知识点/考点的各种类型的练习题(每章不低于 10 题,每考点 1~5 题,选择题占 60%以上,专业考试科目中的案例题不低于 30%,并有一定数量的综合题),以及根据历年护士执业考试调研后组成的模拟试卷等,极大地提高了教材内涵,丰富了学习实践活动。

我们希望通过本次修订使新版教材更上一层楼,不仅继承发扬该套教材的针对性、实用性和先进性,而且确保其能够真正成为医学教材中的精品,为卫生职教的教学改革和人才培养做出应有的贡献。

最后,特别感谢本系列教材修订中全国各卫生职业院校的大力支持和付出,希望各院校在使用过程中继续总结经验,使教材不断得到完善和提高,打造真正的精品,更好地服务于学生。

前 言

《遗传与优生学基础》(第2版)是根据“必需为准,够用为度”“就业为导向,能力为本位、技能为核心”“三基、五性”等中等卫生职业教育基本原则,组织了在教学一线从教多年,经验丰富的骨干教师修订而成,主要供中等卫生职业教育护理、助产专业使用,也可供农村医学、医学检验技术等医药卫生类相关专业选用。

本教材的读者对象主要是初中起点的中职学生,所以教材编写力求语言文字清晰简练、通俗易懂,严格把握教材深度和广度,突出思想性、科学性、先进性、实用性和创新性,使教学贴近学生实际,贴近社会需要、贴近岗位需求。

新版教材编排体例新颖。章前列出“学习要点”,概括本章教学大纲要求的主要学习内容,有利于学生明确学习目标。章内插有“重点提示”,针对教学大纲要求,提醒或点拨需要掌握的关键内容、学习难点、易混概念等,强化重要知识点,激发学生学习兴趣,使其尽快掌握遗传与优生学的基本知识和基本技能。章后附有“讨论与思考”,通过引导学生对实际问题进行分析思考,学以致用,从而提高大家分析问题、解决问题的能力。教材还紧跟教育信息化发展趋势制作了配套数字化教辅资料,包括网络课程教学大纲、教学PPT课件,以及手机版各章节知识点汇总、练习题、模拟卷等相关资料,丰富了师生的教学实践。

本教材共分6章,包括绪论、遗传学基础、出生缺陷基础、遗传因素与优生、环境因素与优生、实现优生的重要途径——出生缺陷防治。通过对遗传学的基本知识、遗传因素与环境因素对优生的影响、出生缺陷防治的理论及方法等知识的论述,将遗传学与优生学有机融合在一起。教材按36学时编写,其中理论30学时,实验6学时。

本教材在编写过程中参考了高等医学院校和中等卫生职业学校相关教材、专著及各院校的教学研究成果,濮阳市卫生学校、郑州市卫生学校、衡水卫生学校以及其他编者所在学校也给予了大力支持,使教材得以顺利完稿,郑州市妇幼保健院徐广立博士给予了悉心指导,使本教材内容与临床实践紧密结合,在此表示衷心感谢。

书中存在的疏漏之处,恳请使用本教材的师生及其他读者多提宝贵意见,以使教材更趋完善。

编 者

2015年3月

目 录

第 1 章 绪论	1	二、胚胎期	43
第一节 医学遗传学概述	1	三、胎儿期	43
一、医学遗传学的概念	1	第 4 章 遗传因素与优生	45
二、医学遗传学的研究范围	2	第一节 遗传病概述	45
三、医学遗传学的研究方法	2	一、遗传病的概念	45
第二节 优生学概述	3	二、遗传因素和环境因素在疾病发生中的作用	46
一、优生学的概念	3	三、遗传病的分类	47
二、优生学的发展	3	第二节 染色体病	48
三、优生学的研究范围	5	一、染色体畸变	48
四、应用于优生学的辅助生殖技术	6	二、染色体病	53
第 2 章 遗传学基础	8	第三节 单基因遗传病	57
第一节 遗传的分子基础	8	一、系谱与系谱分析	57
一、核酸的结构与功能	8	二、单基因遗传病的遗传方式	58
二、基因	11	三、单基因遗传病案例	66
三、基因突变	14	第四节 多基因遗传病	70
第二节 遗传的细胞学基础	16	一、多基因遗传	70
一、人类染色体	16	二、多基因遗传病	72
二、细胞增殖与分裂	23	第五节 遗传病的诊断、防治与遗传咨询	75
三、配子发生	28	一、遗传病的诊断	75
第三节 遗传的基本规律	30	二、遗传病的预防	78
一、分离定律	30	三、遗传病的治疗	79
二、自由组合定律	33	四、遗传咨询	81
三、连锁与互换定律	35	第 5 章 环境因素与优生	84
第 3 章 出生缺陷基础	40	第一节 环境因素概述	84
第一节 出生缺陷概述	40	一、环境因素的基本概念	84
一、出生缺陷的概念	40	二、环境因素影响胚胎、胎儿发育的途径	84
二、出生缺陷的分类	41	三、环境因素与优生的关系	85
三、出生缺陷的病因	41	第二节 环境理化因素	85
第二节 胚胎发育与出生缺陷的发生	43	一、化学因素	85
一、胚胎前期	43		

二、物理因素·····	86	缺陷防治·····	102
第三节 药物因素·····	87	第一节 出生缺陷防治概述·····	102
一、药物对胎儿的不良影响·····	88	一、出生缺陷防治的重要性和 紧迫性·····	102
二、各种药物对胎儿的影响·····	88	二、出生缺陷的三级预防措施·····	103
三、孕期用药原则·····	89	三、我国的出生缺陷防治工作·····	104
第四节 营养因素·····	89	第二节 婚育保健·····	104
一、孕期营养与胎儿生长发育·····	89	一、婚前保健·····	104
二、孕期营养需要·····	90	二、孕前保健·····	105
三、孕妇膳食指南·····	92	三、孕产期保健·····	108
第五节 感染性疾病·····	94	四、新生儿保健·····	109
一、弓形虫感染·····	94	第三节 产前筛查与产前诊断·····	109
二、风疹病毒感染·····	94	一、产前筛查·····	110
三、巨细胞病毒感染·····	94	二、产前诊断·····	112
四、单纯疱疹病毒感染·····	94	第四节 新生儿疾病筛查·····	113
第六节 母体疾病·····	95	一、新生儿代谢性遗传病筛查·····	114
一、妊娠合并症·····	95	二、新生儿听力障碍筛查·····	115
二、产科并发症·····	96	实验部分·····	116
第七节 不良嗜好·····	98	实验一 人类非显带染色体核型 分析·····	116
一、吸烟·····	98	实验二 单基因遗传病系谱分析·····	118
二、酗酒·····	98	实验三 优生咨询·····	119
三、吸毒·····	98	《遗传与优生学基础》数字化辅助教学 资料·····	122
四、咖啡因·····	98	参考文献·····	125
第八节 心理社会因素·····	99		
一、心理社会应激·····	99		
二、妊娠压力管理·····	100		
第6章 实现优生的重要途径——出生			

第 1 章

绪 论

学习要点

1. 医学遗传学的概念、研究范围
2. 医学遗传学的研究方法
3. 优生学的概念、研究范围
4. 优生学的发展史
5. 应用于优生学的辅助生殖技术

生一个健康聪明、无疾病、无残疾的孩子是天底下父母的共同心愿,是家庭幸福、民族昌盛、国家富强的大事。孩子的健康与否,受多种因素的影响,其中遗传因素是影响优生的重要因素之一。因此,要想防止出生缺陷儿,实现优生,必须了解和运用医学遗传学与优生学的基本知识和技术。

第一节 医学遗传学概述

一、医学遗传学的概念

什么是医学遗传学?让我们从大家熟知的遗传与变异现象说起。人们很早就注意到遗传与变异是生物界普遍存在的现象。中国有这样的古谚语:“种瓜得瓜,种豆得豆”,这是说明生物具有遗传现象;“一母生九子,九子各不同”,这又说明生物具有变异现象。遗传是指生物体子代和亲代相似的现象。遗传使生物亲子代间不仅形态外貌上相似,而且结构、生理、生化特征等方面都相似,以保证世代间的延续,保持物种的稳定。变异是指生物体子代与亲代之间、子代个体之间存在差异的现象。变异则通过改变物种的特性,推动生物不断地进化和发展。但如果变异超过了个体自身的忍受能力,打破机体原有的平衡,就会导致疾病发生,甚至致残、致死。

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。遗传学是研究生物遗传与变异的本质和规律的科学。人类对遗传与变异本质和规律的研究,是为了将研究成果应

用于生产实践,能动地改造生物,更好地为人类造福。专门研究人类遗传与变异本质和规律的科学称为人类遗传学。医学遗传学是人类遗传学中一门重要的分支学科。

医学遗传学侧重于研究人类疾病与遗传的关系,主要研究遗传病的发病机制、传递规律、再发风险、诊断、治疗和预防等,以降低遗传病在人群中的发生率,提高人类的健康水平。医学遗传学也可以说是一门由遗传病这一纽带把遗传学和医学结合起来的边缘学科。

重点提示

①医学遗传学的研究对象是人类有关遗传的疾病,即遗传病。②遗传病的发病机制和预防措施是医学遗传学的研究重点。

二、医学遗传学的研究范围

随着医学科学和生命科学的发展,人类逐步从分子、细胞、个体和群体等各个不同层次去研究医学遗传学的各种问题,使其得以迅速发展,其研究领域逐渐扩大,已形成了一门由多个分支学科构成的综合学科。一般认为医学遗传学应包括下列各分支学科。

1. 细胞遗传学 用形态学的方法,研究人类染色体结构和数目畸变及其与疾病的关系,以及人类染色体的精细结构、畸变发生机制及频率等。

2. 生化遗传学 用生物化学方法研究人类基因的表达与蛋白质(酶)的合成,基因突变所致蛋白质(酶)合成异常与遗传病的关系等。

3. 分子遗传学 用现代分子生物学技术从基因的结构、突变、表达和调控等方面研究遗传病的分子改变,为遗传病的基因诊断、基因治疗等提供新的策略和手段。

4. 肿瘤遗传学 研究肿瘤发生的遗传基础、癌基因、抑癌基因的作用,为阐明肿瘤的发生机制及诊断、治疗和预防提供科学依据。

5. 其他分科 医学遗传学还包括优生学、群体遗传学、药物遗传学、免疫遗传学、发育遗传学、行为遗传学等分科。这些学科从不同角度研究人类疾病与遗传的关系。

三、医学遗传学的研究方法

对于病因不明的疾病,常应用以下研究方法,确定该病是否与遗传因素有关。

1. 群体筛查法 采用高效、简便、准确的方法,对某一人群进行某种遗传病或性状的普查。这种普查需在一般人群和特定人群(如患者亲属)中进行,通过患者亲属发病率与一般人群发病率相比较,从而确定该病是否与遗传有关。如果此病与遗传有关,则患者亲属发病率应高于一般人群发病率。而且发病率还应表现为一级亲属>二级亲属>三级亲属>一般人群。

2. 系谱分析法 在初步确认某种疾病可能为遗传病后,搜集其家族中全部成员的发病情况,绘制成系谱图,依系谱进行分析,往往可以确定为单基因病中某一种类型的遗传病。

3. 双生子法 双生子是指一次娩出两个胎儿,俗称双胞胎。双生子分2种:一种称为单卵双生(MZ),另一种称为双卵双生(DZ)。单卵双生是受精卵在第一次卵裂时形成的2个子

细胞各发育成1个胚胎,故他(她)们的性别相同,遗传物质和表型特征也基本相同,外貌特征不易区分。双卵双生是由2个卵子分别与2个精子受精而发育成2个胚胎,故他(她)们性别不一定相同,遗传特征及表型仅有某些相似。通过比较单卵双生和双卵双生某种疾病发病的一致性差异,可以估计该病是否有遗传基础。

除上述研究方法外,还有伴随形状研究、种族差异比较、疾病组分分析、动物模型等研究方法。

第二节 优生学概述

一、优生学的概念

优生学诞生于19世纪80年代,是在进化论和遗传学发展的基础上建立起来的。优生学是指应用医学遗传学的原理和方法,改善人类的遗传素质,防止出生缺陷,提高人口质量的一门科学。

重点提示

优生学的目的是防止和减少遗传病和先天性缺陷儿的孕育和发生,它关系到人口素质的提高,掌握遗传与优生学知识和技能是助产专业学生必备的职业素质。

二、优生学的发展

(一)古代的优生思想与实践

优生的历史源远流长,优生意识由来已久。在生产力极其低下的原始社会,就有把生下来有严重畸形或残疾婴儿遗弃或处死的风俗,以保证氏族的旺盛,这是最原始的优生意识。在我国春秋战国时代的典籍《左传》中就有“男女同姓,其生不蕃”的记载,《礼记·内则》中指出“娶妻不娶同姓”,表明对近亲结婚的危害已经有所认识和总结(在古代同姓往往有一定的血缘关系)。汉代文献中还有“有女不嫁消渴病(即现在的糖尿病)”的记载,说明祖先对遗传病患者不宜结婚和生育的道理也有所认识。汉书《冯勒传》中叙述了冯勒的祖父因为自己体矮,恐怕子孙都像自己,就给儿子娶了一个身材高大的妻子,生了冯勒,又高又大。说明当时人们已观察到身体高矮与遗传的关系,并且指出了通过择偶可控制这种遗传特征。

在国外,古希腊哲学家柏拉图(Plato)主张对婚姻关系加以控制和调节,达到生育健康优秀儿女的目的。古希腊哲学家亚里士多德(Aristotle)也主张政府应有干涉婚姻制度之权,并极力反对早婚,认为早婚的婴儿发育不良。古斯巴达的法律对过早、过晚和非法婚姻严加处罚。古斯巴达甚至实行过严格的选择后代的措施,对刚出生的婴儿进行体检,把身体有缺陷、畸形、孱弱不健康者,遗弃到附近山庄的一个弃婴场,任其自毙。古斯巴达对女性要求身体强壮,希望母亲健康、美丽、坚韧、果敢,从而生出健康后代。

古代的优生实践和优生思想,是人类进步的体现,也表明了优生的必然性和重要性。

(二)现代优生学的形成与发展

1883年英国的人类遗传学家高尔顿(F. Galton)首次提出了优生学的概念,并创立了优生学这一学科。他把优生学定义为:“在社会控制下,全面研究能够改善或损害体力上和智力上的种族素质的多种动因的科学”。此后,高尔顿在伦敦大学建立了国家优生学实验室。优生学创立之后,很快在各国传播,出现了国际性的优生运动。

在高尔顿的优生观点中,也有其不当之处。如他过分强调智能的遗传性,宣扬种族有优劣之分。这种错误的观点曾被种族主义者所利用,使优生学走入歧途。第二次世界大战期间,德国法西斯主义者打着优生的旗号,推行种族歧视和种族灭绝政策,导致触目惊心的虐杀犹太人和吉普赛人的历史悲剧,使优生学蒙受了巨大的耻辱。第二次世界大战后,一些坚持立场的优生学家批判了种族主义的伪优生学。

20世纪50年代前后,生化遗传学、细胞遗传学出现了一系列重大进展。1944年艾弗里(Avery)和格里菲斯(Griffith)用肺炎双球菌转化实验证明了遗传物质是脱氧核糖核酸(DNA)。1953年沃森(Watson)和克里克(Crick)构想了DNA双螺旋结构模型,标志着分子遗传学的开端,紧随其后的30年,分子遗传学在技术上得到迅速发展。

1956年,蒋有兴(J. H. Tjio)和莱万(Levan)用低渗制片技术观察人胚肺组织培养细胞,首次正确鉴定人类体细胞染色体数是46条。1959年,莱久因(Lejeune)发现先天愚型是由于细胞中多了一条G组染色体,即21-三体;福德(Ford)发现先天性卵巢发育不全综合征患者的性染色体组成为XO,雅各布(Jacob)则发现先天性睾丸发育不全综合征患者的染色体组成是XXY,于是出现了染色体病这一术语。在染色体显带技术出现后,更多的染色体病不断被发现和报道。

1949年鲍林(Pauling)首先指出镰状细胞贫血是一种血红蛋白异常的分子病,1956年英格兰姆(Ingram)证明这种病的分子机制,是血红蛋白 β 链上第6位氨基酸由谷氨酸变为缬氨酸。1952年,L. F. 科里(Cori)和G. T. 科里的研究证明糖原累积症I型是由于葡萄糖-6-磷酸酶缺失所致;1953年,杰维斯(Jervis)证明,苯丙酮尿症是由于苯丙氨酸羟化酶缺乏所致。现在已经发现的遗传性代谢缺陷有数百种,其中1/3已经明确是哪种酶的缺陷。

上述的研究成果开辟了医学遗传学的新天地,到目前为止已发现的遗传病有数千种,其中不少已经在染色体上、基因上以致分子结构上找出缺陷所在,为诊断和防治这些疾病提供了基础。1955年底、1956年初,几组研究者发现检查羊水细胞中的X染色质小体可以早期诊断胎儿性别。1960年,里斯(Riis)等揭开了用羊水检查胎儿遗传性疾病的产前诊断新篇章。1967年,斯蒂尔(Steele)等首先进行染色体病的产前诊断;1968年,纳德勒(Nadler)发现测定羊水中酶的活性,可诊断遗传性代谢缺陷。1972年,布洛克(Brock)等发现测定羊水中甲胎蛋白可诊断脊柱裂、无脑儿等神经管缺陷。这样一来,孕育于20世纪50年代、开发于60年代、发展于70年代的遗传咨询和产前诊断技术,为实现优生的目标提供了切实可行的措施。20世纪70年代,人们把遗传咨询、产前诊断和选择性人工流产三者的结合称之为“新优生学”,表明优生学在技术上的一个全新发展。

遗传学的进一步发展,使优生措施更加有力准确。20世纪90年代人类基因组全序列测定的完成,有助于人们认识遗传病的发病机制。DNA分子杂交技术的建立、聚合酶链反应的问世、DNA测序自动化的应用,为遗传病的基因诊断、基因治疗提供了行之有效的手段。人工授精、胚胎移植的应用、重组DNA技术的发展为优生学注入了新的内容。现代医学及生物技

术的发展大大促进了人们对出生缺陷和遗传性疾病的认识,同时也迅速提高了预防和治疗出生缺陷和遗传性疾病的可能性。近年来,随着对基因认识日新月异的发展,将导致出生缺陷预防、筛查、诊断和咨询范围的迅速扩大,特别是人类基因组计划的重大进展,预示着人类认识自身、改善或改变自身的新时代已经开始,掀开了优生学的新篇章。

(三)我国优生学的发展

20 世纪 20 年代初优生学传入我国,生物学家陈长蘅、周树人是最早把优生学介绍给国内的学者。后来,著名优生学家潘光旦先生于 1925—1926 年赴美国冷泉港攻读优生学,回国后致力于中国的优生学研究和宣传,并有多种著作和译本,如《优生概论》《优生原理》《优生与民族》《优生与宗教》等。在他的影响和倡导下,许多高等院校开设了优生学课程,对当时中国优生工作的开展起到很大的推动作用。

新中国成立后,由于受苏联李森科遗传学说的影响,对遗传学和优生学作为伪科学加以全盘否定,被视为禁区。自 20 世纪 60 年代开始,随着生物学的发展,我国在人类遗传学和医学遗传学方面的研究取得了新成果,如人类胚胎染色体组型的研究,以及血型、血红蛋白异常等方面的研究,都有相应的发展。但十年动乱使这方面刚开展的工作又停了下来。

党的十一届三中全会以来,我国的优生工作开始走上正轨。1979 年,在第一次全国人类和医学遗传学学术论文报告会上,吴旻教授第一次提出应重视优生学研究,并做了“关于优生学”的专题报告,旋即在限制人口的需要和医学遗传学广泛开展背景下引起公众和有关方面的重视。1984 年,召开了第一届“全国优生科学讨论会”,并制定了优生规范。1986 年卫生部颁布了《婚前保健工作常规》。1988 年,成立了“中国优生学会”,1989 年,又成立了“中国优生优育协会”,1992 年,“中国优生学会”正式命名为“中国优生科学协会”。1994 年,国家制定了《中华人民共和国母婴保健法》,原卫生部先后印发了《婚前保健工作规范》《孕前保健工作规范》《孕期保健管理办法》《产前诊断技术管理办法》《新生儿筛查管理办法》等,为优生工作的开展提供了法律保障。目前,我国优生学研究和优生工作已呈现一派欣欣向荣的景象。

三、优生学的研究范围

(一)优生学的 2 项任务

优生学有 2 项任务,一是降低不良的遗传素质,二是增加优良的遗传素质。根据研究任务的不同,优生学可分为正优生学和负优生学。

1. 正优生学 又称演进性优生学,是指对人类优良性状和基因给以巩固、延续和发展,使优质人口增加,使下一代遗传素质超过上一代。除某些国家已在优生法中规定鼓励在体格和智力上优秀的个体生育更多的后代外,主要是使用人类辅助生殖技术,包括人工授精、胚胎移植、卵子赠送、重组 DNA 技术、克隆技术等。人工授精、胚胎移植、卵子赠送现已成功应用于临床实践,重组 DNA 技术和克隆技术还处于正在实验研究之中。正优生学属高科技领域,由于它受技术和条件的限制,并涉及社会伦理、道德观念、法律行为等诸多问题,这些技术的应用还存在争议。

2. 负优生学 又称预防性优生学,是指预防不健康的、有遗传性疾病和先天性缺陷的患儿出生。目前采取的一些优生措施有婚前医学检查和指导、妊娠早期保护、遗传咨询、产前诊断、围生期保健等。负优生学是最基本、最现实的优生措施,它具有技术难度和费用不高,方便实施等优点。

重点提示

后面详细论述的遗传病预防和出生缺陷防治属于负优生学范畴。负优生学符合我国国情,也是提高人口素质的有效方法。

(二)优生学的4个领域

从优生学的历史发展和国内的具体情况看,优生学的学科体系应包括4个领域,即基础优生学、社会优生学、临床优生学和环境优生学,它们构成了现代优生学的完整学科体系。优生工作也是从这4个领域采取措施。

1. 基础优生学 主要从生物学和基础医学方面从事优生理论和技术的基础研究,探索导致出生缺陷的遗传因素、发生机制、检测手段,并提出预防措施,以达到优生的目的。诸如人类遗传学、医学遗传学、畸胎学、毒理学、出生缺陷流行病学等学科的有关研究,都属于基础优生学研究范畴。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。

2. 社会优生学 主要从社会科学的角度,把优生作为一项社会运动,进而研究人类实现优生的社会措施,其内容包括推动优生立法、贯彻优生政策、进行优生宣教、开展优生运动等,使优生工作群众化、社会化,以达到提高人口素质的目的。有关优生的社会学、人口学、法学、伦理学、政策学、经济学等方面的研究,都属于社会优生学的范畴。社会优生学偏重于社会学,以改变政策、法令、舆论、道德、教育、经济等人文环境为主。

3. 临床优生学 主要从临床医学角度进行与优生有关的医疗措施研究。应用于优生的医疗措施包括绝育术、人工流产和中期引产术及避孕法、遗传咨询、产前诊断,同时还包括婚前医学检查、孕前保健、孕期保健、分娩监护、围生期保健、新生儿保健等。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。

4. 环境优生学 主要研究环境与优生的关系,包括环境污染对生殖细胞和胚胎发育的影响、劳动环境条件与优生的关系等,以及如何采取措施消除有害物质对母体、胎儿及人类生殖健康的影响。环境优生学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。

四、应用于优生学的辅助生殖技术

辅助生殖技术是指采用医疗辅助手段使不育夫妇妊娠的技术,包括人工授精、胚胎移植及其衍生技术等。

(一)精子库与人工授精

精子库是用生殖医学工程技术,将正常男子精子贮存备用的医学措施。将精子冷冻贮存在液氮罐内,因在冷冻过程中淘汰了一些发育不良的精子,所以采用精子库提供的精液受孕分娩的婴儿,发生畸形的机会较少。建立精子库可以治疗男性不育,使有功能障碍或精液质量差的夫妇获得孩子。对有遗传性疾病的男性、近亲结婚、或有Rh因子(-)、ABO血型不合等免疫问题者,亦可选用冷冻精子助孕。因患病必须应用某些药物、放射或手术治疗而产生绝育影响者,或因某种职业(如接触放射性物质)而影响生育者,可预先贮藏精液备用,当想妊娠时,可进行人工授精。

人工授精是指将男性的精液用人工的方法送入女性生殖道内,使精子与卵子自然结合,以

达到妊娠的目的。人工授精主要用于男性不育症,也可用于优生,如丈夫有染色体异常、丈夫患有显性遗传病者及夫妇同为隐性遗传病携带者,可通过供精人工授精获得健康的孩子。目前随着技术水平的提高,还可以通过对精子进行优选,使后代的遗传素质更好,这使人工授精在优生领域将发挥重要作用。

(二) 胚胎移植

胚胎移植俗称试管婴儿,即应用腹腔镜将已成熟的卵子从腹腔取出,在体外与精子受精,当卵裂进行到4~8个细胞时,将幼胚移植到子宫内,让其着床发育成胎儿。1978年,世界首例“试管婴儿”在英国诞生。1988年3月,我国首例试管婴儿在北京大学第三医院诞生。试管婴儿主要适用于输卵管性不孕、排卵障碍、部分子宫内膜异位症患者、男性因素(男方少、弱精子症)、免疫性因素不孕及不明原因不孕等患者。有遗传缺陷的育龄夫妇,不论是否不育,都可采用人类辅助生殖技术的供精、供卵、供胚或胚胎移植前遗传学诊断等方法,切断导致遗传病发生的有缺陷基因与异常染色体向后代传递,保证生育健康婴儿。

(三) 卵子赠送与代孕

随着胚胎移植技术的发展,卵子赠送与代孕(代理母亲)成为一项新的辅助生殖技术。卵子赠送是指有正常生育能力的妇女将卵子赠与不育夫妇,使缺乏正常卵子的患者获得生育的机会。一般为赠卵人的卵细胞与受赠夫妇的丈夫的精子体外受精后,再将胚胎移植到后者女方的子宫内培育成胎儿。卵子赠送主要适用于:①女性卵巢功能衰竭或无卵巢;②女方患有遗传病或染色体异常;③绝经后孩子死亡。卵子赠送不仅给卵巢早衰的患者带来了福音,也给遗传病夫妇及高龄不育夫妇带来了希望。

代孕俗称“借腹生子”,是指在女方完全丧失生育能力的前提下,将其卵子(或代孕方卵子)与丈夫的精子结合成受精卵,植入代孕方子宫完成整个孕育过程,并顺利生产的行为。由于某种原因妻子进行子宫切除而保留了卵巢,则可取出妻子的卵子和丈夫的精子进行体外受精,将受精卵培养到早期胚胎后再移植到代孕妈妈的子宫内,直至娩出婴儿。对于高龄妇女而言,如已经绝经无卵子或患有不能耐受妊娠的疾病(如严重心脏病、高血压等),但又期望获得自己丈夫的孩子,可通过代孕达成心愿。有的国家允许代孕,首先必须要有相关医学指征,我国目前禁止代孕。

讨论与思考

1. 简述医学遗传学的概念和研究范围。
2. 医学遗传学的主要研究方法有哪些?
3. 什么是正优生学、负优生学,各采取哪些措施?

(田廷科 江新华)