

优生学

基础知识 与实验技术

严华 诸葛末伊 编著



科学出版社

www.sciencep.com

优 生 学

基础知识与实验技术

严 华 诸葛末伊 编著

科 学 出 版 社

北 京

内 容 简 介

本书分两篇 16 章。第一篇为优生学基础知识,第二篇为优生学实验知识。其中,第一章概述优生学发展简史和我国推行优生的主要措施。第二章至第七章介绍优生学基础知识,为第一篇的内容。第八章至第十六章介绍优生学实验技术,为第二篇的内容。

本书适用于妇产科、儿科、计划生育科、检验科等科室的医务工作者以及计划生育管理人员的继续教育和知识更新,也可用作医学院校妇产专业、优生优育专业学生的教科书。

图书在版编目(CIP)数据

优生学基础知识与实验技术/严华,诸葛未伊编著.
北京:科学出版社,2006
ISBN 7-03-016766-X

I. 优... II. ①严...②诸... III. 优生学
IV. Q987

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2006)第 002002 号

责任编辑:陈 露 / 责任校对:连秉亮
责任印制:刘 学 / 封面设计:一 明

科 学 出 版 社 出 版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码:100717

<http://www.sciencep.com>

句容市排印厂印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2006 年 2 月第 一 版 开本:787×1092 1/16

2006 年 2 月第一次印刷 印张:16 1/2

印数:1—3 500 字数:380 000

定价:29.00 元

Prologue

序言

众所周知,人口问题是当今人类面临的最重要问题之一,发展中国家尤为突出。我国是举世公认的人口大国,由于党和政府对计划生育工作的高度重视和有力领导,已在降低出生率、控制人口数量方面取得了举世瞩目的成就,这是值得庆幸的。但在提高人口素质,特别是有效预防先天异常方面,由于情况更为复杂和难度更大,迄今仍存在不少亟待解决的难题。

本书作者严华副教授现任扬州大学病原生物学和免疫学教研室主任,长期从事感染与优生方面的研究工作。另一位作者诸葛未伊主任医师现任扬州市妇幼保健院副院长,长期从事临床优生学方面的研究工作。他们精心编著的《优生学基础知识与实验技术》一书,收集并参考了国内外很多文献资料,其中大部分内容是他们自己的科研成果与临床经验的荟萃。本书内容新颖,语言简练,层次清楚,材料翔实,论点鲜明,深入浅出,图文并茂。应该说是一本较好的参考书,是广大妇幼保健工作者、临床医师、计划生育工作者以及教学、科研人员的良师益友。

本书的出版发行,必将有助于推动我国优生工作顺利开展,也将有助于加快提高我国人口素质这一宏伟目标的前进步伐。我衷心祝贺本书的出版。

扬州大学医学院

王建军 教授

2005年8月

Prefaces

前言

人口问题是当今世界及未来世纪人类面临的重大问题之一,其重要意义应与环境问题并列。我国高度重视计划生育工作,“控制人口数量,提高人口素质”是我国的基本国策。在控制人口数量方面我国已取得了举世瞩目的成就,但是在提高人口素质方面尚有待于加强。

据我国计划生育委员会和卫生部报道,在每年 2 000 万的新生儿中,先天性异常率为 4%~6%,即每年约有 100 万个先天性异常儿出生。在有些地区,由于近亲结婚屡禁而不绝、人们的优生知识淡薄,先天性异常儿的出生明显增加。这势必给社会带来负担,给家庭投下阴影。这也表明我国优生工作者的任务还很繁重。

作为优生工作者深感责任重大,为了推动优生工作的开展,我们在江苏省举办过多次优生学继续教育学习班,后来就有了将讲稿整理成《优生学基础知识与实验技术》一书的想法。本书在概述了优生学发展简史及我国推行优生的主要措施的基础上,分两篇介绍了优生学基础知识及实验技术。第一篇介绍了人类遗传的细胞与分子基础、正常胎儿发育、先天异常的基本概念和分类、遗传因素所致的先天异常、感染因素所致的先天异常、其他因素所致的先天异常;第二篇介绍了产前诊断实验标本的采取、激素的测定、酶类的测定、体液中其他物质的测定、母婴血型的检查、TORCH 检查、细胞遗传学技术、分子生物学技术、辅助生育及其实验技术等。

感谢王建军教授在百忙之中审阅了全书,并为本书写了序言。感谢组织胚胎学教研室主任王德俊校对了第三章的内容。感谢遗传学教研室居中华博士校对了第四和第五章的内容。感谢形态学实验室副主任技师校对了第十三章的内容。

由于优生学的新理论、新概念、新技术不断更新,以及我们学识水平所限,书中难免有错误或不足之处。我们一方面热情欢迎读者批评指正,另一方面也希望有志于此的研究者们共同努力提高,不断推进人类优生事业的发展。

严华、诸葛末伊
2005 年 11 月

Contents

目 录

第一章 概述

- 第一节 优生学发展简史 / 001
- 第二节 我国推行优生的主要措施 / 005

第一篇 优生学基础知识

第二章 人类遗传的细胞与分子基础

- 第一节 细胞和细胞分裂 / 011
- 第二节 染色体与染色质 / 015

第三章 正常胎儿发育

- 第一节 精子 / 025
- 第二节 卵子 / 027
- 第三节 受精 / 030
- 第四节 胚胎期的发育阶段 / 031
- 第五节 胎儿期的发育阶段 / 035

第四章 先天异常的基本概念和分类

- 第一节 胚胎发育各阶段对致畸因子的感受性 / 039
- 第二节 先天异常的形成 / 040
- 第三节 先天异常的分类 / 041

第五章 遗传因素所致的先天异常

- 第一节 遗传性病因 / 048
- 第二节 遗传病的分类 / 055
- 第三节 遗传病的防治 / 069

第六章 感染因素所致的先天异常

- 第一节 真核细胞型病原生物体感染 / 078
- 第二节 非细胞型病原生物体感染 / 082
- 第三节 原核细胞型病原生物体感染 / 113

第七章 其他因素所致的先天异常

- 第一节 理化因素 / 122
- 第二节 药物因素 / 125
- 第三节 嗜好因素 / 127

第四节 营养、职业、情绪因素 / 129

第二篇 优生学实验技术

第八章 优生学实验诊断标本的采取

第一节 绒毛的采取 / 137

第二节 羊水的采取 / 142

第三节 胎儿脐带血的采取 / 143

第九章 激素的测定

第一节 胎盘分泌激素的测定 / 147

第二节 性激素的测定 / 151

第三节 生殖相关激素的测定 / 154

第十章 酶类的测定

第一节 绒毛组织酶类的测定 / 157

第二节 羊水酶类的测定 / 159

第十一章 体液中其他物质的测定

第一节 特殊蛋白质的测定 / 162

第二节 羊水脂类及糖类测定 / 166

第三节 代谢产物的测定 / 169

第四节 微量元素及其他无机离子测定 / 171

第十二章 母婴血型的检查

第一节 胎儿与新生儿溶血病的检查 / 174

第二节 母婴血型不合与溶血病的检查 / 176

第三节 宫内胎儿血型鉴定 / 179

第十三章 细胞遗传学技术

第一节 细胞培养和染色体 / 182

第二节 染色体的显带技术 / 188

第三节 人类染色体分析命名与识别 / 194

第十四章 分子生物学技术

第一节 产前基因诊断的方法 / 205

第二节 基因诊断在产前诊断中的应用 / 207

第十五章 TORCH 检查

第一节 真核细胞型病原生物体(TOX)的检查 / 211

第二节 非细胞型病原生物体的检查 / 215

第三节 原核细胞型病原生物体的检查 / 228

第十六章 辅助生育及其实验技术

第一节 人工授精 / 240

第二节 胚胎移植-试管婴儿(IVF-ET) / 243

第三节 单精子卵母细胞质内注射(ICSI) / 247

第四节 胚胎种植前遗传学诊断(PCD) / 249

附:产前诊断的辅助技术 / 252

主要参考文献 / 255

第一章 概述

优生学(eugenics)是以遗传学、医学等为基础,研究改进人类遗传素质的科学。发展中的优生学是一门由多学科互相交叉、互相渗透的综合性学科,既涉及自然科学(分子遗传学、人类遗传学、医学遗传学、行为遗传学、胚胎学、畸形学、实验生物学、病原生物学、妇产科学、围产医学、儿科学、精神病学、环境科学等),又涉及社会科学(人口学、社会学、伦理学、心理学、法学等)。因此需要多学科的协作研究,才能促进优生学的发展。

第一节 优生学发展简史

远在两千多年前,人们就开始注意优生。中外古籍已早有记载。古希腊哲学家柏拉图(Plato,公元前427~前347)曾提出婚配应加以控制和调节,以生育优秀的儿女,国家负有民族选优、淘劣的责任,并提出保护人类良种,人口要受国家洗涤。他认为男女婚配不加约束会使人类衰退,故主张只许优秀男女结婚,对衰弱或低能者应予以处死。他的学生亚里士多德(Aristotle,公元前384~前322)也主张政府应有干涉婚姻制度之权,并极为反对早婚,认为早婚所生的婴儿发育不良。他还强调孕期保健,说“妇人怀孕的时候,必须注意她们身体的健康,不可为怠惰的生活,也不可只食淡泊食物。”古代斯巴达人甚至实行过严格选择后代的措施,古斯巴达政权干预公民的私人生活和家庭生活,认为婚姻必须以能够为国家生育强壮、健康的儿童为目的。为此,斯巴达政权有专门的法律规定青年结婚的年龄,并对过早、过晚或非法婚姻严加处罚。婴儿出世后,必须送交长老进行体检,对身体有缺陷、畸形或孱弱、不健康者,则弃于附近山麓的一个弃婴场,任其自毙。我国古代曾注意人类“先天稟赋”的差别。春秋战国时代的古籍《左传》中也记载了“男女同姓,其生不善”,以告诫人们不要近亲结婚。当时认为同姓者多为亲眷,近亲间通婚的后代,往往不易存活或繁育。后汉书《冯勒传》中也提及有关选择性婚配可以生育优秀后代的例子。上述这些都反映了古代的优生思想和优生实践,证明了优生是人类文明进步的一个重要环节,具有很大的生物学意义和社会意义。然而,由于缺乏自然科学基础,在很长的历史时期中,还不能成为一门科学。

英国生物学家达尔文(C. R. Darwin, 1809~1882)的“进化论”是创立优生学的基础。1859年发表了《物种起源》,阐述了“物竞天择,适者生存”的进化学说,并用大量的生物事例科学地解释了生物进化的机制。达尔文也关注过优生研究。例如,他晚年就不断地为他与表姐埃玛结婚的遗传后果而懊恼过。他和埃玛一共生了10个孩子,3个夭折,7个幸运长大却程度不同地有这样那样的毛病(后来的事实证明这7个孩子中除一个终身未嫁外,有3个绝了后)。达尔文一边用植物的实验去进一步证明“自然厌恶近亲授精”,一边考虑这一理论是否适合于人类。1870年他就英国户口调查条例草案的讨论,给拉卜克爵士写了一封信,建议在人口普查中插入一些项目,以确定近亲通婚的有害后果。他说:“人

们时常重复地说,近亲通婚会导致聋、哑、瞎等毛病,人们非常希望探究这一断言的真实性,而通过一次户口调查所得到的答案就可以容易地考验这一切断言。”

达尔文的表弟高尔顿(F. Galton, 1822~1911)在这进化论的影响下,创造性地运用进化论的原理以及遗传学统计方法研究人类遗传,探索人类遗传法则,对人类智能和遗传的关系进行了大量工作,调查了300个人的家谱,其中包括法官、政治家、文学家、科学家、诗人、艺术家、神学家等,写了《遗传的才能和性格》(1865)、《遗传的天才》(1869)、《英国科学家的先天与后天》(1874)、《对人类才能及其发展的调查研究》(1883)、《在现存法律与舆论的条件下人种改良的可能》(1901)、《优生学的定义、范围和目的》(1904)、《优生学论文集》(1909)等一系列论述优生思想和优生学的论文和专著。

高尔顿在优生研究方面获得不少成就之后,于1883年在《对人类才能及其发展的调查研究》一书的附注中,才为这一研究领域创立了一个合适的名称,他写道:“我们很需要一个简明的词用来表达这一改良种族的科学,这一科学绝不是只限于讨论明智的选择配偶之类的问题,而是有更广的内容,特别对人类来说,是要研究各种影响,不论其程度如何,能使较好的种族或血统得到更优越的机会,以便迅速地胜过那些不那么好的种族或血统。eugenics(优生学)这个词可以很充分地表达这个意义,至少比我从前所用的 viriculture(人艺学)一词含义更为普遍,可说是一个比较简洁的用语。”“eugenics”这一名词来源于希腊字“eugene”,意思是“生健康的”(well born)或“遗传健康”(hereditary well being)。“eugenics”是优生学作为一门独立学科出现的公认的标志。高尔顿也因此成了优生学这门学科的创始人。人们经常引用的高尔顿给优生学下的一个定义是“对于在社会控制下的能从体力方面或智力方面改善或损害后代的种族素质的各种动因的研究。”高尔顿建议广为传播已确立的遗传规律方面的知识并促进遗传学的继续研究;调查古今各国各社会阶层的生育率;收集可靠资料以阐明一些家族之所以昌盛的因素,研究影响婚姻和婚姻制度的各种因素;广泛宣传优生学对于国家民族的重要性。

20世纪初,在高尔顿的影响下,优生学很快在各国传播。美国于1903年成立了“艺殖会社”即美国遗传学会的前身,其内设有优生部。1904年,高尔顿终于在伦敦大学设一优生学研究讲座,由皮尔逊(K. Pearson, 1857~1936)主其事,大学学院内又设高尔顿氏国家优生学实验室和皮尔逊较早设立的生物测量实验室相互为用。1905年德国学者勃洛志(A. Ploetz)联络了德、奥、瑞典和瑞士四国学者成立了“国际人种卫生会”,这是第一个国际性优生组织。1907年起美国九个州相继颁布了优生法。1908年在英国创建了优生学会,达尔文的儿子雷昂纳多·达尔文主持其事,高尔顿任名誉会长,同年,该会发行了《优生评论》杂志,大力宣传优生学,其影响遍及全球。1910年在纽约创立了《优生学记录馆》进行优生学研究,收集一切有关人口的优生资料,研究婚姻对遗传素质的影响,提倡优生教育和建立优生研究组织,培训优生工作人员,美国优生运动迅速扩大成为世界各地优生学的中心。1912年,十多个国家的优生学家在伦敦举行了第一次国际优生学会议,成立了“国际永久优生委员会”,开展了国际性的优生运动。1921年在纽约举行了第二次国际优生学会议,参加此次会议的人数和国别都大大增加,当时,许多国家先后成立了优生学会,进行了大量优生学的研究工作。1931年后,在美国、丹麦、挪威、瑞典、瑞士、德国先

后建立了《优生绝育法》，主要对疯子、白痴、痴呆、癫痫、多次犯罪、道德堕落的人强迫施行绝育术，在美国每年接受绝育术的约有 10 000 人，随着科学的发展，发现这种绝育法不合理，于是 1935 年美国神经学会建议《优生绝育法》仅应用于一些遗传病患者，如遗传性舞蹈症、家族性智力低下、精神分裂症、癫痫等。

不幸的是，由于高尔顿本人及其他优生学家的局限性和偏见，优生学被种族主义者和法西斯主义者歪曲滥用，优生学的发展被引入歧途。当时，高尔顿及其后的一些优生学家的主要错误是他们过分强调智能的遗传性，声称“高贵”的家族具有聪明智慧、身体健康、仪容美丽、道德高尚的遗传因子，而“卑贱”的家族只有愚昧、疾病、犯罪和低能的遗传因子。种族主义和法西斯主义者就利用这种伪科学论点，声称白种人高于其他种族，具有优秀遗传素质，同一种族内部统治者、贵族是高等人群，把劳动人民贬为劣等人群，而且这种高低贵贱之分代代相传，不可更改。德国纳粹党叫嚷“大日耳曼民族是优秀民族，而犹太人是劣等民族”。于是在第二次世界大战期间，打着优生旗号疯狂镇压犹太人，竟屠杀无辜犹太人达 600 万之多，还将精神病患者和残疾儿童驱入煤气室内致死。由于这种骇人听闻的法西斯野蛮行为是以“优生”为借口实行的，以致至今仍有一些欧美人士，一听到“优生”一词便毛骨悚然，心有余悸。因此，在欧美文献上已很少看到这个本来是清白的名词。种族主义者和法西斯主义者的种族歧视和残暴行为使优生学蒙受了巨大的耻辱，在很长一段时期内优生学处于黑暗之中。

在优生学遭受严重挫折的困难时期，一些坚持科学立场的优生学家对一些错误和罪行进行了批判，并不遗余力地探索着提高人类遗传素质的途径。1945 年以后，在日本因原子弹辐射造成的遗传损伤引起了世界人们的重视，一些疾病（如糖尿病等）发病中遗传因素的作用也逐渐被人们所认识，这些都促使人们重视人类遗传学的研究。1948 年日本国会颁布了《优生法》，20 世纪 50 年代以后，由于遗传学的研究出现了一系列重大突破性进展，对基因本质、结构和功能有了新的认识，使优生学的研究进入了一个科学的新阶段，尤其是 60 年代后，优生学又重新兴起。1960 年美国人类遗传学家斯顿（G. Stern）提出了预防性优生学（preventive eugenics）即负优生学（negative eugenics）和演进性优生学（progressive eugenics）即正优生学（positive eugenics）的概念，前者研究降低产生不利表型的等位基因频率的途径，后者则研究增加产生有利表型的等位基因频率的方法。从 60 年代起，优生学在西方又开始享有声誉，在美国各大医学院设有医学遗传学的研究机构，在医院中开展遗传咨询工作。人们开始研究探索产前诊断的技术方法，通过羊水细胞 X 染色质和染色体检查、羊水中甲胎蛋白（AFP）检测以及羊水或羊水细胞中的酶学检测等技术的应用，可确定胎儿的性别，或了解胎儿是否具有染色体病、先天性代谢病以及先天性感染性疾病等，有利于进行选择人工流产，以防止先天性缺陷儿的出生。这样，在遗传咨询的基础上进行产前诊断，继而对具有遗传病的患儿进行选择人工流产，这表明优生学已发展到了一个新的水平。在 60~90 年代，产前诊断技术飞速发展，孕早期绒毛细胞的染色体检查和酶学检测技术、B 型超声波诊断、胎儿镜的应用、重组 DNA 技术等的发展与应用，都加快了优生学发展的步伐。目前，已能对不知发病机制、不知基因产物的遗传病患者直接进行 DNA 检查分析，进而进行遗传病的逆向诊断（reverse diagnosis），使

优生学向更高的水平发展。

20年代初,优生学开始传入我国。1923年生物学家陈长衡、周建人开始向国内介绍进化论与善种学,即优生学。著名优生学家潘光旦在我国提倡优生学,他于1925~1926年赴美攻读《优生学》,1928年出版了《优生概论》等著作。在法西斯横行的年代,他写了《演进论与几个当代的问题》一文(1939年),明确批判了法西斯主义者压迫、驱逐、屠杀所谓“劣”等种族的反动政策。他在上海、北京等地的大学内讲授优生学课程,翻译和撰写了不少优生学论著,1949年编译了《优生原理》等,提出:“优生学的目标是在增加体格健全,操作稳称,从公忠恕,资质聪颖之社会分子及应使人人了解婚姻之举不仅为个人之终身大事,亦为种族之终天大事,而生男育女不仅与家庭之祸福攸关,亦为社会之安危所系。”这对我国优生学的传播曾起了一定的作用。50年代以后,我国步前苏联的后尘,照搬了前苏联生物学理论,对优生学进行了批判,将“种族主义”与“反动性”等罪名强加给优生学,那时我国成了优生学传播的禁区。直至70年代末,在第一次全国人类和医学遗传学学术论文报告会上(1979年),以吴昊教授为首的学者倡议开放这一禁区,优生学又重新在我国引起人们的重视。之后的20多年来,我国优生工作发展很快,作为开展优生工作重要措施的遗传咨询、产前诊断已基本上遍布全国各地,宣传普及优生优育的科学知识已引起全国人民的重视,实行计划生育、控制人口数量、提高人口素质已是我国的一项基本国策。“中国优生协会”已于1988年成立,在它的推动下,现正在继续大力宣传优生事业,提高全民对优生的认识,并正在普及和提高优生科学技术,以加快提高人口素质的步伐。现在,我国所提倡的优生,虽然一时仍以消极优生为主,但其目的是积极的,是为了使国家富强、民族兴旺和人民健康幸福。这和借优生之名为法西斯暴行开绿灯的伪科学是风马牛不相及的。因此,我们在学习和工作中务必认真鉴别真伪科学,不为伪科学论点所蒙蔽,以防混淆真伪,影响优生工作。

半个多世纪以来,遗传学和各有关学科的迅速发展,使优生学有了更多的新内容,分化成多个支流。

按优生学相关学科范围可分为:①基础优生学:包括人类遗传学、医学遗传学、畸胎学、毒理学和流行病学等,是研究劣生的原因、作用机制、疾病种类和分布情况等方面的科学,是为研究预防和治疗各种致病、致残因素打下基础的优生学;②临床优生学:研究如何通过临床服务的改进来提高出生人口素质,是一个多学科的综合体。包括胎儿生理学、药理学、病理学、遗传学、营养学、新生儿学、产科学等方法学。通过婚前、孕前、孕期、围产期,特别是产时的监护和服务,减少遗传和环境(子宫内环境和外部大环境)在胎儿宫内发育过程中和娩出时对新生儿的不利影响;③环境优生学:研究自然环境包括大气和水源污染对生殖细胞和胚胎胎儿发育的影响,劳动环境条件与优生关系等。由于工业不断发展,职业女工不断增加,及接触有毒有害物质的机会的增加,这门科学变得越来越重要;④社会优生学:社会优生学主要从社会科学、社会运动方面研究优生政策、建立优生法规、进行优生宣教、开展优生运动,使优生工作群众化、社会化,以达到提高全民族、全人类人口素质的目的。因为优生学不仅属于生物医学范畴,而且与人口学、社会学、心理学、法学、伦理学和政治经济学都有密切联系,由此社会优生学形成。

按优生学的研究任务可分为：①正优生学(positive eugenics)即演进性优生学，也称为积极优生学。是研究增加与促进在体质和智力上有利基因的数量，以便繁衍优秀的后代，用现代科学概括为人工授精、建立精子库、胚胎移植、试管婴儿、基因重组与基因治疗。即把具有优良体质、高度聪明才智、家族无遗传病的科学家、诺贝尔奖金获得者的精子贮存，供求精妇女人工授精，以及采取基因工程操作，弄清人类遗传编码并加以改进，使人类素质得到提高。但目前这些措施也带来一些新问题。众所周知，健康聪明的父母所生子女不一定都像父母那样健康聪明，这是因为遗传的基因有重组的机制。而且在血缘关系、产权继承等方面容易产生争议。②负优生学(negative eugenics)即预防性优生学，也称为消极优生学。是研究防止、减少有严重遗传病的患儿出生，排除人群中已经存在的有害因素，降低产生遗传病个体基因频率的途径等。采取社会性的措施，如禁止患严重遗传病者结婚，强制绝育，产前诊断后选择性流产，尽量减少白痴、畸形残疾儿等的出生。

优生学的分类见图 1-1。另外，也有人把遗传咨询、产前诊断和选择流产三者的结合称为“新优生学”。

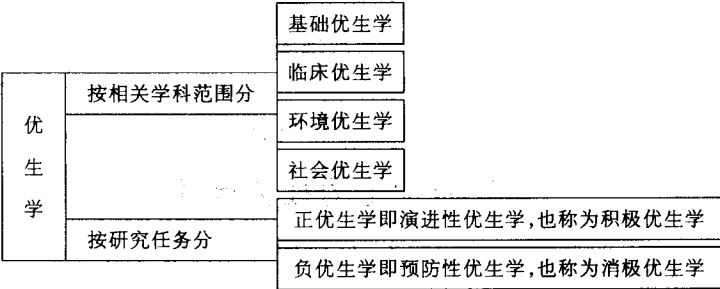


图 1-1 优生学的分类

第二节 我国推行优生的主要措施

优生是关系到家庭健康幸福、国家繁荣昌盛、世界兴旺发达的大事，在人口众多的中国，控制人口数量、提高人口质量已十分重要和紧迫。经过几十年的努力，我国的优生工作取得了一些成绩，但与世界发达国家相比还存在较大差距，同现代化建设的需要还不相适应。

根据资料报道，在我国出生人口中有出生缺陷的占 2%~4%，即每年出生人口中约有 40 万~80 万是有出生缺陷的婴儿。随着工业生产的发展，因环境因素引起的出生缺陷呈上升趋势。就遗传病的发生率来看，我国的人口，估计 20%~25% 的人患有各种遗传病，其中单基因病患者占 5%~7%、多基因病患者占 10%~20%、染色体病患者占 0.5%~1%。发育不全、智力低下、身体畸形和痴呆的低能人估计有 1 000 多万，约占全国总人口的 1%，其中严重先天性痴呆儿多达 200 万以上。在交通闭塞、经济文化落后的山区，由于近亲婚配、劣质婚姻，出生缺陷、遗传病、严重痴呆的高发生率更为突出。据有关部门对全国 6 个省市 1 441 户农民家庭的调查表明：大多数农民的通婚圈不超过 25 km，有 84.7% 的农民通婚不出县，51% 的农民通婚不出乡，30% 的农民通婚不出村。

这些数字真是惊人。随着一个个呆傻家庭的递增,劣质婚姻,“劣质人种”繁衍的白痴也在一个个增加。某省市 431 个村委会,18~45 岁的呆傻人数达 2 014 人,其中居然已有 697 人结婚,他们所生的 988 个该上学的孩子中有 425 个智力低下。这些在精神上与经济上都将长期成为家庭与社会的严重负担。虽然,在我国有关出生缺陷、遗传病、智能低下呆傻患者的发生率尚缺少完整的调查数据,但上述资料已值得引起全民的高度重视,在我国开展优生运动,提高全民的优生认识,在控制人口数量的同时,必须采取各种措施,降低出生缺陷、减少遗传病及呆傻白痴患者。提高全国人口质量已刻不容缓,这不仅是我国社会主义四个现代化建设的需要,也是全世界人类社会发展的需要。从造成出生缺陷的原因来看,由于遗传因素所致者约占 25%,环境因素所致者则占 10%,两种因素共同作用以及其他不明原因的占 65%。常见的环境因素有放射性物质、药物以及环境中的其他化学物质的影响。这些物质通过人的呼吸、饮食及皮肤接触等各种方式进入人体,可以影响父母的生殖细胞,也可直接对人的胚胎产生有害的作用。其中以怀孕早期的头 8 周最易受环境因素影响,因为这个阶段正是细胞高度分化和体内各种器官刚开始形成的时期。当然,不仅这一阶段,整个怀孕期都有可能产生胎儿畸形,甚至出生后母亲仍有可能通过喂奶将体内吸收的某些毒物带给婴儿,从而影响其孩子的生长发育。

根据我国的现有状况,要在基础、临床、环境和社会优生学等四个领域深入研究的基础上,积极开展优生工作。目前主要还是推行预防性优生的各种措施。

一、开展优生的社会运动

优生工作是一项社会性、群众性的工作,仅仅依靠技术措施不可能从根本上杜绝劣生,故宣传普及优生科学知识、提高各级领导和人民群众对优生的认识是推动优生工作的重要环节。我国优生问题虽已受到国家社会关注,但因我国社会经济文化及卫生工作发展的不平衡、知识不普及,技术跟不上,人力物力不足等,不少地方优生工作近乎空白,要改变这种情况,必须靠各方面的努力。尤其是我国 80% 的人口在农村,旧的传统观念和封建迷信思想,落后的风俗习惯还有一定的市场,一些缺乏文化科学知识的人认为优生筛查是医生没事找事。以上这些都是影响优生甚至是反优生的社会因素,都是推行优生的障碍,对此我们应予以充分认识和足够的重视。只有广泛动员社会的力量,努力开展优生运动,才能实现在有计划的控制人口数量的同时提高人口素质。

二、发展并推广优生科学技术

在全民提高优生认识的基础上,要大力发展并推广优生科学技术,主要包括下列几方面的工作。

1. 开展优生咨询,产前诊断,设立优生咨询门诊。利用遗传学和临床医学的基本理论知识和技术,对遗传病患者或出生缺陷患者及其家属所提出的有关遗传或优生方面的问题进行解答。由于咨询过程中提出的问题多种多样,这就要求医生或医学遗传学专业人员必须具有丰富的遗传学和医学的基础知识,才能对所提出的问题加以分析,并作出科学的回答。当然,给咨询者解答前必须进行认真细致的调查分析,并配合必要的实验室检

查,如染色体检查、生化检查、B超等,必要时可请有关单位协助进行基因水平的诊断,才能作出较为准确的诊断和推算发病危险率。优生咨询可包括:①婚前咨询、结合婚前检查进行婚姻指导,以阻止近亲结婚或劣质婚姻,必要时可动员婚前绝育,以达降低出生缺陷的目的;②孕前咨询、结合孕前检查,一方面要指导选择安排合适的受孕时间,有一些生理病理因素不适合受孕的,则需孕前给以处理,如女方患有如肝炎等慢性疾病、良性肿瘤或长期接触对胎儿有毒性的物质等,另一方面要提倡适龄生育,一般女性生育旺盛时期是25~29岁,25岁左右为最佳生育年龄,据资料报道,孕妇年龄小于18岁或大于35岁时,胎儿染色体异常或先天畸形的发生率增高,20岁以下的孕妇所生子女,先天畸形发生率比25~29岁者要高15倍,45岁以上者要高30倍。此外,父龄大于55岁时可见染色体异常增多、精子的突变率显著增高,故男性应在青壮年期结婚生育,为此,应广泛宣传适龄生育以达优生的目的。③孕期咨询、结合孕期检查,必要时进行产前诊断,如发现胎儿患有可导致严重智力低下的疾病、严重先天畸形或患有先天性代谢缺陷等,即可中止妊娠,进行选择人工流产。优生咨询本身也是向群众宣传优生、普及优生知识的一个重要阵地。

2. 加强环境优生研究,注意保护和改造人类生活环境以达优生的目的。要注意婚前、孕前保健,要注意孕期保健,特别要注意妊娠早期和围产期的保健工作。妊娠早期是指妊娠前三个月,这段时间是胚胎组织器官分化、发育的重要时期,极易受内外环境因素包括各种致畸因素的影响,而造成先天异常。故在孕期应注意:①孕期营养卫生,孕妇比一般妇女需要更多富有营养的食品,特别是要强调蛋白质、矿物质和维生素的摄入,要避免偏食。妊娠期营养不良,会影响胎儿的发育、出现营养不良畸形儿,如维生素A、B缺乏或色氨酸缺乏均可导致胎儿眼发育畸形。②孕期(包括孕前)避免吸烟和大量饮酒。烟内含有尼古丁、焦油、一氧化碳等有害物质,孕妇吸烟或被动吸烟可造成胎儿宫内发育迟缓、低体重、畸形儿发生率增高、甚至早期流产、早产、死亡。吸烟者的胎儿脑发育差。吸烟对胎儿身体及智力发育的不利影响可持续到胎儿出生后11岁。男性吸烟也会影响精子发育,出现畸形精子,吸烟量越大时间越长畸形精子比例越高,先天畸形胎儿或胎儿产前死亡比例也增高。孕妇大量饮酒也可导致胎儿宫内发育迟缓与畸形,可出现胎儿酒精中毒综合征、胎儿发育迟缓、体重减轻、智力低下、出现面部畸形。男性大量饮酒后会损伤精子,导致胎儿畸形。吸烟、饮酒对优生的影响往往不被人们注意,故更应加强宣传加以制止。③避免孕期滥用药物,妊娠期间服用药物可经胎盘进入胎儿体内,使其中毒或致畸,故孕妇用药要注意避免应用四环素、链霉素、磺胺、激素类、避孕药、苯妥英钠和甲氨喋呤等药物,尤其是妊娠三个月内胎儿对药物更为敏感,故危害更大。④避免接触致突变、致畸等有害化学物质,如各种工业发展中的环境污染毒物,如铅、砷、磷、汞等,农药以及放射线、同位素等物理因素。在有毒化学物质污染严重的地区,畸形儿、痴呆儿的发生率增高。X线照射对胎儿有很强的致畸作用,故孕期X线中小剂量照射(对成人影响不大)会导致胎儿畸形,甚至导致流产、早产、胚胎死亡。据资料记载,在第二次世界大战中,日本广岛、长崎由于原子弹爆炸后,一段时间内新生儿罹患白血病或畸形,仅在其后短短10年中,就出生近万名受放射线照射的畸形病残儿。⑤避免罹患感染性疾病,尤其是病毒感染性疾

病如风疹、流感、乙型脑炎、带状疱疹等,可诱发畸形胎儿;据统计,妊娠第一个月患风疹而使胎儿出现先天缺陷的机会高达 50%,第二、第三个月分别为 20%、6%。⑥孕期胎教,胎教是优生的良好措施,胎儿是有意识、能反应的小生命,妇女怀孕期的精神因素、心理状态等都会影响胎儿,故孕妇应时刻注意勿伤“七情”有利优生。

3. 进行新生儿筛查、注意新生儿保健,以便及时了解出生缺陷、发现问题及时处理,使每对夫妇只生一个子女,做到生一个、活一个、壮一个,保证小儿身心健康地成长。

三、推进优生立法工作

优生工作者应在广泛宣传普及优生知识的基础上,积极研究切实可行的法制内容,为政府立法提供意见。国家有关部门应尽早建立和推行优生法规,以加强优生的法制建设,对哪些疾病患者不能或不宜结婚、或需延期结婚、或需绝育后结婚等有关问题作出明确的规定,即以法律的形式来保证优生工作的开展。在落实执行优生法的同时,必须加强对群众进行优生法制教育。当前广大人民群众缺少优生法制观念,某些地区近亲婚配率很高,某些地区患有严重遗传病不该结婚的却准予结婚生育,即劣质婚姻严重,这些都应通过法律加以制止,以保证提高人口质量。

四、加强队伍建设、健全组织网络

当前,首先应加强医学遗传学、优生学等专业知识的培训,并把有关学科的专业人员统一组织起来,广泛开展优生服务、科学研究、学术交流和科学知识的普及工作,这对搞好优生工作至关重要。同时优生工作的队伍要壮大、要提高。不少人一听优生就联想到遗传,殊不知优生不仅需要遗传专家和妇产、儿科专家的注视,还需要各医学专家的关心。例如,内科医生发现有心肝肾疾病的生育年龄妇女应考虑到她的生育问题,考虑疾病对她本人身体健康和下一代子女的影响。神经科、眼科、耳科、皮肤科医生们,发现有某种遗传疾病时,亦应考虑到这些青年男女的生育、避孕或绝育问题。只有各方面有关人员,包括医务人员、计划生育工作人员、预防医学等方面人员都重视优生,并提高优生知识水平,将优生措施落实到育龄夫妇,才能真正做到提高人口素质。当前更应重视中级优生工作人员的优生知识水平的提高问题,特别是县级以下的广大农村、少数民族地区基层医务人员和计划生育工作人员要认真学习优生科学知识,提高优生工作水平,才能更好地开展优生咨询服务。要动员社会力量,大力开展优生科学知识的宣传教育工作,提高人民对优生工作在提高人口素质方面重要性的认识,各级领导和各有关部门要将优生工作摆在重要的位置。如果全社会都懂得优生知识,全民动员起来为减少劣生而努力,我国人口素质的提高是可以做到的。

第一篇

优生学基础知识

