

国家人口计划生育委员会科学技术研究所生殖医学专家倾心奉献
生殖健康咨询系列丛书

优生与遗传

主编 嵇小迎

- 什么是优生学
- 孕妇如何选择药物
- 什么是人类基因组计划
- 为何孕妇要注意合理营养
- 遗传病是罕见病吗



北京大学医学出版社

生殖健康咨询系列丛书

优生与遗传

主 编 嵇小迎

编 者 (按姓氏笔画为序)

李 元 张 迟

董兆文 嵇小迎

插 图 裘 萍

北京大学医学出版社

YIU SHENG YU YI CHUAN

图书在版编目 (CIP) 数据

优生与遗传/嵇小迎主编. —北京: 北京大学医学出版社,
2004.12

(生殖健康咨询系列丛书)

ISBN 7-81071-711-1

I. 优... II. 嵇... III. ①优生优育—基本知识 ②医学遗传学—基本知识 IV. ①R169.1 ②R394

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2004) 第 110361 号

优生与遗传

主 编: 嵇小迎

出版发行: 北京大学医学出版社 (电话: 010-82802230)

地 址: (100083) 北京市海淀区学院路 38 号 北京大学医学部院内

网 址: <http://www.pumppress.com.cn>

E-mail: booksale@bjmu.edu.cn

印 刷: 北京地泰德印刷有限公司

经 销: 新华书店

责任编辑: 姜艾琳 王凤廷 责任校对: 周励 责任印制: 郭桂兰

开 本: 850mm×1168mm 1/32 印张: 6.75 字数: 127 千字

版 次: 2005 年 1 月第 1 版 2005 年 1 月第 1 次印刷

书 号: ISBN 7-81071-711-1/R·711

定 价: 13.50 元

版权所有, 违者必究

(凡属质量问题请与本社发行部联系退换)



主编简介

嵇小迎，女，48岁，副研究员，1986年毕业于首都医科大学，获细胞遗传学专业硕士学位。曾任中国遗传学会理事、中华医学会北京分会遗传学会委员。曾在首都医科大学从事多年医学遗传学的教学及科研工作。在国家计生委科研所遗传室从事近十年的遗传毒理、产前诊断技术、胚胎发育等方面的科研及临床遗传咨询工作，作为负责人和主要研究人员参与了多项国家“七五”、世界卫生组织和部委研究课题，并获得过卫生部和国家计生委科学技术进步奖。1995~1997年作为访问学者，在澳大利亚 Monash 大学生殖与发育研究所及墨尔本皇家妇产医院生殖医学中心从事精子功能和卵子体外成熟方面的基础研究及辅助生殖技术的实验室工作。现在国家计生委科研所生殖健康临床研究承担辅助生殖技术实验室工作、优生及遗传咨询门诊和染色体检查实验室工作。



总主编简介

沈和，女，1945年元月生，祖籍湖南长沙市，北京市人。

1968年毕业于北京医学部医疗系，毕业后曾在陕西省从医数年。1980年调入国家人口和计生委科研女性研究室，其后在北京大学第一附属医院妇儿医院妇产科、北京协和医院计生科、北京市妇产医院计生科从事妇产科和计划生育科研工作；1985年曾赴新加坡国立大学医院妇产科从事辅助生育技术和计划生育科研工作。

回国后继续从事计划生育和生殖医学的临床与科研工作，1989年任副主任医师，1996年调所内生殖健康医疗中心任主任医师、不育科主任、妇科主任。任国家人口和计生委医学临床领域专家、北京市人口和计生委技术质量委员会专家、海淀区卫生局妇幼处计划生育技术质量委员会专家。

从事妇产科、计划生育临床和研究工作35年，具有坚实的理论基础和丰富的临床经验，在国内、外杂志上发表论文二十余篇，与WHO合作的《宫内避孕与心血管疾病的关系》国际项目曾获得国际上的好评。曾获国家人口和计生委省、部级科技进步二、三等奖和优秀论文奖。主编过《生殖保健手册》，参与编写过专著《不孕与不育》、培训教材《计划生育技术手册》、《生殖保健系列讲座》等，均受到好评。

《生殖健康咨询系列丛书》

编委会名单

总主编 沈 和

副主编 张世琨 陈振文

编 委 (以姓氏笔画为序)

王幼劭 卢文红 刘 庆

沈 和 陈振文 姚康寿

贾孟春 耿琳琳 黄 俊

嵇小迎

序 一

1994年国际人口发展大会上提出“生殖健康”理念至今已有10个年头。生殖健康理念的提出是人们对健康和计划生育认识进步的产物，它是指与生殖系统功能和过程有关的一种身体、精神和社会方面的健康状态，强调人们有权获知并能获取他们所选择的安全、有效、可接受的计划生育方法和适当的保健服务。随着人口和计划生育工作的不断深入以及广大人民群众自我保健意识的增强，这个理念在渐入人心的同时也成为国际上判断国家综合发展水平的重要人文指标之一。

实现全面建设小康社会目标需要一个良好的人口环境做保障，对这一点全社会已达成共识。当前在人口发展方面出现的出生缺陷发生率较高、老龄化进程加快，艾滋病呈现蔓延趋势以及青少年性教育缺失等问题，归结到一点都是人口安全和健康问题。这需要全社会更加关注生殖健康，更需要普及生殖健康知识和为群众提供优质的生殖健康服务。

积极推进实施避孕节育优质服务，出生缺陷干预和生殖道感染干预生殖健康计划，传播普及生殖健康知识，提供生殖健康服务不仅是广大人民群众的需要，也

是新时期人口和计划生育工作者的重要使命。基于此，国家人口计生委科研所等有关专家编写了这套《生殖健康咨询》丛书。旨在讲解和介绍避孕节育、优生优育、围产保健、性病/艾滋病防治等生殖健康领域的知识和方法。丛书取材严谨，体例新颖，图文并茂，具有很强的趣味性和可读性，全书贯穿以人为本思想，群众从阅读中可以增强自我保健意识，提高自我保健能力，特别是对育龄妇女更好地了解避孕节育知识和方法，做到知情选择很有帮助；此外，这套丛书还在很大程度上可以帮助计划生育技术服务人员掌握最新的生殖健康知识、技术进展和交流咨询技巧，尊重群众的权利和选择，更有效地提高咨询服务水平。

相信广大读者会从中受益。为此序。

国家人口和计划生育委员会主任

张维庆

二〇〇四年元月

序 二

十年前，世界卫生组织所界定的生殖健康定义在开罗召开的世界人口发展大会上通过，并被国际社会所认同。全球卫生战略，在完成“2000年人人享有健康”的第一个目标后，摆在我们面前的是，“2015年人人享有初级生殖保健”的第二个奋斗目标。生殖健康包括生育调节、母亲安全及婴儿健康、生殖系统疾病防治、性健康及性传播疾病防治、不育、优生及围绝经期保健等方面的内容。目前生殖健康的内涵更加扩展，已经突破单纯生物学的观点，并促进以人为本、全面、协调和可持续发展。

计划生育与生殖健康的关系十分密切，控制人口数量、提高人口质量，促进人口与环境、社会协调发展，只有拓宽计划生育服务内容，提供计划生育优质服务才能更有利于提高人们的生殖健康水平。一个十分重要的途径，就是加强生殖健康的教育，促进科学知识的普及、提高人们的自我保健意识。为了提高基层计划生育服务人员的生殖健康知识水平，推动科技知识的普及，我们编写了这套“生殖健康咨询”系列丛书。该书的主要内容涉及性发育、成熟与青少年青春期性教育；避孕方法知情选择、妊娠、围产期保健；不育与辅助生育；遗传疾病防治；生殖系统疾病与性传播疾病防治；围绝经期保健和男性常见疾病防治等。每部分内容独立成

册，相互之间又有联系，互相补充。每一问答配有图画，使文字增添了趣味。全套丛书分为八册，约 80 万字，图画约 600 多幅。

该书在编纂过程中，取材立足于国内，并引入国际上最新的理论知识和最新的技术成果；问答力求科学、重点突出、深入浅出、通俗易懂、实用趣味。本书可作为开展生殖健康知识普及的参考使用，也可对广大群众普及科学知识使用。

该书的编写与出版在国家计生委、国家计生委科研所有关单位和人员积极帮助下，经过全体编者的艰苦努力完成的。特别是国家人口和计生委主任张维庆百忙之中为本书作序。北京大学医学部、首都医科大学、国家人口和计生委科研所的一些专家、学者给予了大力支持和帮助，为本书的编写和出版做出了贡献，为此，我们深表敬意和感谢。

由于该书历时两年，资料收集工作费时、费力，利用业余时间完成文字和图画，书中难免存在不足，恳请广大读者予以指正。希望本套丛书能为普及生殖健康知识、提高全民生殖健康水平起到积极推动作用，我们将受到莫大欣慰。

国家人口计生委科研所

沈 和

二〇〇三年十二月

前 言

生育一个健康、聪明的孩子，是每对夫妇、每个家庭的共同心愿。但从我们临床所接待的病人来看，很多人对什么是优生？为什么要优生？如何避免和减少遗传性疾病患儿和严重残疾儿的出生等问题并不是很了解，因此，宣传和普及优生知识，提高育龄夫妇优生学的知识水平，是很有必要的。本书简明扼要地介绍了一些遗传学和优生方面的基本知识，并针对人们在门诊中提出的问题，以通俗易懂的语言给予了解答。希望本书能给需要帮助的人们一些参考和指导，解除他们心中的疑惑和焦虑，成为家庭优生良友。

由于经验和水平所限，加以编写时间仓促，错误和不足之处在所难免，请读者批评指正。

编 者

2003年12月



目 录

1. 为什么要重视优生问题? (1)
2. 我国人口素质存在哪些问题? (2)
3. 为什么要重视先天性残疾的预防工作? (3)
4. 造成先天性残疾的遗传因素有哪些? (5)
5. 什么是单基因遗传病? (7)
6. 什么是多基因遗传病? (8)
7. 什么是先天性疾病? (9)
8. 软骨发育不全是怎么回事? (11)
9. 什么是抗维生素 D 佝偻病? (12)
10. 如何预防先天性耳聋? (13)
11. 唇裂和腭裂是怎么发生的? (14)
12. 可能造成先天性残疾的环境因素有哪些? (15)
13. 放射线对胎儿有何危害? (17)
14. 吸烟和被动吸烟对胎儿有什么危害? (18)
15. 什么是“胎儿酒精中毒综合征”? (19)
16. 为什么孕期用药要谨慎? (20)
17. 孕妇应避免使用哪些药物? (21)
18. 什么是宫内感染? (23)
19. 先天性巨细胞病毒感染有哪些危害? (25)



20. 如何预防先天性风疹病毒综合征? (27)
21. 单纯性疱疹病毒感染是怎么一回事? (28)
22. 如何预防新生儿的淋病双球菌感染? (29)
23. 弓形虫感染有何危害? (30)
24. 如何进行婚姻指导? (32)
25. 多大年龄是结婚的最佳年龄? (33)
26. 何种婚配属近亲结婚? (35)
27. 血亲中有多少基因是相同的? (36)
28. 近亲结婚有哪些危害? (37)
29. 患有哪些疾病禁止结婚和生育? (39)
30. 什么是婚前保健指导? (41)
31. 如何进行孕前保健指导? (42)
32. 孕期保健指导要注意什么问题? (44)
33. 孕妇的合理营养应遵循什么原则? (47)
34. 如何开展优生咨询? (48)
35. 为什么要检出遗传病致病基因的携带者? (50)
36. 遗传病是罕见病吗? (52)
37. 为何要做婚前检查? (53)
38. 计划生育工作和优生有何关系? (54)
39. 引起宫内感染的致病微生物有哪些? (57)
40. 造成宫内感染的主要传播途径有几种? (58)
41. 宫内感染的主要危害有哪些? (59)
42. 宫内感染的处理原则 (61)
43. 如何进行先天性畸形的产前诊断? (62)
44. 先天性畸形的监测问题 (64)



45. 什么是人类基因组计划? (65)
46. 人类基因组计划的主要研究内容 (67)
47. 人类基因组计划对现代医学发展有哪些影响? ... (69)
48. 我国人口资源优势在人类基因组计划研究中的作用
..... (71)
49. 什么是人类基因组多样性问题? (73)
50. 中国拥有世界上 HGD P 研究最丰富的基因资源
..... (74)
51. 优生学的发展简史 (75)
52. 在遗传病的发生中遗传与环境有何关系? (77)
53. 孕期保健和优生的关系 (78)
54. 孕期的劳动保护应该注意哪些问题? (80)
55. 为什么要进行产前诊断? (81)
56. 产前诊断的主要方法有哪些? (82)
57. 人口素质与优生有何关系? (84)
58. 什么是智力低下? (85)
59. 智力低下如何分级? (86)
60. 智力低下的流行状况 (88)
61. 智力低下如何诊断? (90)
62. 如何测验智力? (92)
63. 智力低下是怎么引起的? (94)
64. 如何预防智力低下? (96)
65. 智力低下的康复 (99)
66. 什么是性染色体? (100)
67. 人类的性染色体和性别决定 (101)



68. 医学遗传与优生学的发展 (103)
69. 什么是遗传的细胞学基础? (104)
70. 什么是染色体的核型? (106)
71. 遗传物质是如何传递的? (107)
72. 遗传物质是由什么组成的? (109)
73. DNA 分子如何复制? (111)
74. 遗传信息如何表达? (112)
75. 什么是遗传的基本规律? (114)
76. 什么是遗传的连锁律与交换律? (116)
77. 什么是性连锁遗传? (117)
78. 什么是多基因遗传病的易患性和发病阈值? ... (119)
79. 什么是先天性卵巢发育不全综合征? (121)
80. 遗传病如何治疗? (122)
81. 什么是优生学? (124)
82. 为什么要普及优生知识? (125)
83. 优生包括哪些内容? (127)
84. 遗传是由什么决定的? (128)
85. 什么是染色体? (129)
86. 什么是基因? (131)
87. 什么是染色体病? (133)
88. 怎样进行染色体检查? (134)
89. 什么是遗传病? (135)
90. 为什么现在得遗传病的反而多了? (137)
91. 遗传病分为几类? (138)
92. 精神疾患遗传吗? (141)



93. 癌症会遗传吗? (142)
94. 何谓线粒体病? (144)
95. 什么原因引起弱智? (145)
96. 什么是先天愚型? (146)
97. 为什么高龄父母易生出先天愚型的孩子? ... (148)
98. 聪明的父母怎么也会生出先天愚型的孩子? ... (149)
99. 苯丙酮尿症是一种什么病? (151)
100. 为什么要尽早诊治苯丙酮尿症的患儿? (153)
101. 正常的父母怎么会生出苯丙酮尿症的孩子?
..... (154)
102. 为什么正常父母会生出白化病患儿? 而父或母
是白化病, 孩子却正常呢? (155)
103. 胎儿的性别是怎样决定的? (156)
104. 如何预测胎儿的性别? (158)
105. 什么样的孕妇需要预测胎儿性别? (159)
106. 生育的最适年龄段是什么? (161)
107. 怎样选择受孕时机? (163)
108. 排精后, 精子能存活多长时间? (165)
109. 哪些因素影响男子的精液质量? (166)
110. 哪些因素影响男子的精子生成? (167)
111. 哪些孕妇需要做产前诊断? (168)
112. 什么是羊水诊断? (170)
113. 羊水诊断可查出哪些异常? (171)
114. 进行羊膜腔穿刺术的最适时期? (172)
115. 什么是神经管畸形? (173)



- 116. 怀孕前和怀孕后 3 个月为什么要服叶酸? … (175)
- 117. 羊水过多会出现哪些异常? …… (176)
- 118. 羊水过少会出现哪些异常? …… (177)
- 119. 行羊膜腔穿刺安全吗? …… (178)
- 120. “看手相”也能诊断遗传病吗? …… (179)
- 121. 指掌纹理有哪些类型? …… (181)
- 122. 如何看肤纹诊断遗传病? …… (182)
- 123. 入住新装修的房子先不宜怀孕 …… (184)
- 124. 什么是无创伤性产前诊断技术? …… (185)
- 125. Y 染色体数目异常对精子生成有什么影响? … (187)
- 126. Y 染色体结构异常对精子生成有什么影响? … (188)
- 127. 什么是胎儿宫内治疗? …… (189)
- 128. 妊娠期合理用药的原则是什么? …… (190)
- 129. 妊娠期常用药物的危害等级标准是什么? … (192)
- 130. 什么是植入前诊断? …… (194)
- 131. “植入前诊断”能检测哪些疾病? …… (196)
- 132. “植入前诊断”有哪些优点? …… (196)