



实用医学遗传与优生

SHI YONG YI XUE YI CHUAN YU YOU SHENG

伦玉兰 编
荣

青岛出版社

责任编辑 翁文庆

封面设计 刁应波

实用医学遗传与优生

伦玉兰 张丽荣 编

*

青岛出版社出版

(青岛市徐州路77号)

山东省新华书店发行

潍坊计算机公司激光排版实验印刷厂排版

胶州市装潢印刷厂印刷

*

1991年5月第1版 1991年5月第1次印刷

32开本(787×1092毫米)10.25印张 2插页 200千字

印数1—5220

ISBN 7-5436-0582-1/R·35

定价: 4.60元

前 言

随着计划生育工作的深入,优生已成为我国广大群众的迫切愿望。然而调查资料表明20%左右的新生儿有先天性疾病或遗传性疾病。这些患儿的出生,给家庭和社会带来了不幸,患者本人亦将终生痛苦。但是,只要我们医务工作者和计划生育工作者认真指导青年男女择偶、婚配、早孕并作好产前诊断等工作,就能有效地控制先天性和遗传性疾病患儿的出生,以利人口素质的提高。

随着遗传研究的长足发展,优生学的涉及范围日趋扩大,技术手段亦日趋先进。人类优生学要解决的问题不仅量大,而且难度大。这就要求我们牢固掌握基础科学、临床科学的基本知识和技术应用的最新方法,去研究人类遗传病的发病机理,提出治疗和防治遗传病的方法,做好优生工作。

为此,我们结合自己的实践体会,参考了有关的最新文献,编写了这本《实用医学遗传与优生》。本书将遗传与优生的理论与实用技术融汇一体,力求深入浅出地、系统全面地介绍有关遗传与优生的基本知识和新进展,为临床医务人员及计划生育工作者提供一本临床实用的教材和参考书。

全书共分四篇十八章,包括遗传病的基础知识、产前诊断、实验室技术和优生学等。书中的部分图片引自某些著作,但大部分染色体核型图片由青岛市计划生育科研所优生遗传实验室提供。

本书的编写得到了山东省计划生育委员会和青岛市计划生育委员会的关怀,省计划生育委员会科技处郭玉麒、孙敬武

等同志予以悉心指导,哈尔滨医科大学刘权章教授、中国医学科学院医学遗传研究室程在玉教授、山东省计划生育研究所王志新研究员、济南市中心医院张洪敏副主任医师、山东医药编辑部徐娟英同志,对本书的审定付出了辛勤的劳动。在此致以深切的感谢。

由于我们水平有限,在选题、取材、内容设置等方面,难免有不妥甚至错误之处,恳请读者批评指正。

编者

1990年9月

目 录

| | |
|---------------------------|------|
| 绪论 | (1) |
| 第一篇 遗传病的基础知识 | (5) |
| 第一章 遗传病的物质基础 | (7) |
| 第一节 体细胞的有丝分裂 | (7) |
| 第二节 生殖细胞的减数分裂 | (10) |
| 第三节 人类体细胞染色体的形态和特征 | (14) |
| 第四节 正常人体细胞的染色体组型和核型 | (16) |
| 第五节 染色体畸变 | (22) |
| 一、染色体数目异常 | |
| 二、染色体结构异常 | |
| 第六节 人类性别的形态标准 | (34) |
| 第七节 性别的决定 | (35) |
| 第八节 性染色质 | (36) |
| 一、X 染色质 | |
| 二、Y 染色质 | |
| 第九节 DNA 与基因 | (39) |
| 一、核酸的结构和功能 | |
| 二、DNA 的分子结构 | |
| 第十节 基因与遗传性状 | (44) |
| 第十一节 基因的突变 | (47) |
| 第二章 遗传学基本规律 | (50) |

| | | |
|------------|-----------------------|-------------|
| 第一节 | 连锁律 | (51) |
| 第二节 | 分离律 | (51) |
| 第三节 | 自由组合律 | (53) |
| 第四节 | 交换律 | (55) |
| 第三章 | 遗传病的基本概念 | (57) |
| 第一节 | 单基因遗传病 | (58) |
| 一、 | 常染色体显性遗传病 | |
| 二、 | 常染色体隐性遗传病 | |
| 三、 | 性连锁遗传病 | |
| 第二节 | 多基因遗传病 | (66) |
| 一、 | 多基因遗传病的特点 | |
| 二、 | 多基因遗传病 | |
| 第三节 | 染色体疾病 | (70) |
| 一、 | 染色体病的发病率及特点 | |
| 二、 | 常染色体畸变综合征 | |
| 三、 | 性染色体畸变综合征 | |
| 第四章 | 遗传病的预防 | (80) |
| 第一节 | 遗传病的群体普查 | (80) |
| 一、 | 双生子法 | |
| 二、 | 查图估测法 | |
| 三、 | 亲属发病率 | |
| 第二节 | 携带者的检出 | (84) |
| 一、 | 携带者检出的临床意义 | |
| 二、 | 携带者的检出方法 | |
| 第三节 | 婚姻与生育指导 | (93) |
| 一、 | 婚姻指导 | |
| 二、 | 计划生育指导 | |

| | |
|-----------------------------------|-------|
| 第五章 遗传咨询 | (96) |
| 第一节 遗传病的诊断 | (96) |
| 一、家系调查与系谱分析 | |
| 二、皮肤纹理分析 | |
| 第二节 遗传方式的确定和发病风险的推算 | (115) |
| 一、一般风险 | |
| 二、轻度风险 | |
| 三、高度风险 | |
| 第三节 提出对策和方法 | (119) |
| 第二篇 产前诊断 | (121) |
| 第六章 性别鉴定 | (123) |
| 第一节 绒毛膜细胞 X 染色体的检查方法 | (123) |
| 一、绒毛取材 | |
| 二、绒毛涂片 | |
| 三、绒毛 X 染色体染色法 | |
| 第二节 羊水细胞 X 染色体的检查方法 | (126) |
| 一、羊水细胞涂片法 | |
| 二、标本制作 | |
| 三、染色液配制法 | |
| 第三节 Y 染色体的检查方法 | (128) |
| 第七章 胎儿疾病的检查 | (129) |
| 第一节 早期妊娠的病理生理学 | (129) |
| 一、配子形成 | |
| 二、卵子的发育 | |
| 三、受精 | |
| 第二节 受精卵的宫腔植入 | (135) |
| 一、受精卵种植前的发育 | |

| | |
|---------------------------------|-------|
| 二、受精卵种植后的发育 | |
| 第三节 发育阶段 | (139) |
| 一、胚期 | |
| 二、胎儿期 | |
| 第四节 胎儿发育缺陷的环境因素 | (141) |
| 一、病毒感染的影响 | |
| 二、化学致畸物质的影响 | |
| 三、药物影响 | |
| 第八章 先天性代谢病的产前诊断 | (154) |
| 第一节 先天性代谢病的产前诊断对象 | (154) |
| 第二节 先天性代谢病的产前诊断方法 | (154) |
| 一、母体血、尿诊断胎儿代谢疾病 | |
| 二、绒毛膜细胞检查分析 | |
| 三、培养羊水细胞的检查分析 | |
| 四、羊水分析 | |
| 五、胎儿血样分析 | |
| 第九章 染色体病的产前诊断 | (157) |
| 第一节 产前诊断染色体病的适应征 | (157) |
| 一、母亲的年龄 | |
| 二、易位携带者 | |
| 三、以往生过一个 21 三体综合征病儿的孕妇 | |
| 四、父亲的年龄 | |
| 五、亲代中有异常的核型 | |
| 六、以往生过一个染色体异常病儿的孕妇 | |
| 七、母亲受外界因素影响有可能使胎儿异常者 | |
| 八、有严重伴性遗传病的基因携带者 | |
| 第二节 染色体病产前诊断的程序和方法 | (161) |
| 第十章 先天性畸形的产前诊断 | (162) |

| | | |
|-------------|----------------------------|--------------|
| 第一节 | 超声仪检查 | (162) |
| 一、 | A型超声仪检查 | |
| 二、 | B型超声仪检查 | |
| 三、 | 超声多普勒诊断 | |
| 四、 | 超声检查对胎儿的影响 | |
| 第二节 | 超声检查在产前诊断中的应用 | (164) |
| 一、 | 羊膜腔穿刺点的定位 | |
| 二、 | 可以诊断的胎儿畸形 | |
| 第三节 | 羊水造影术 | (166) |
| 第四节 | 胎儿X线照相检查 | (166) |
| 一、 | X线对胎儿的影响 | |
| 二、 | X线诊断胎儿骨骼畸形 | |
| 第五节 | 胎儿镜检查 | (168) |
| 第三篇 | 实验技术 | (169) |
| 第十一章 | 人体细胞染色体标本制作技术 | (170) |
| 第一节 | 培养室设备及培养液试制的配制 | (170) |
| 一、 | 实验室器材 | |
| 二、 | 常用的培养液和试剂 | |
| 三、 | 器材的清洗和灭菌 | |
| 四、 | 培养液和其他溶液的配制 | |
| 第二节 | 人体外周血淋巴细胞染色体标本的制作 | |
| 方法 | | (183) |
| 一、 | 操作过程 | |
| 二、 | 注意事项 | |
| 三、 | 培养失败最常见的原因 | |
| 第三节 | 羊水细胞培养及染色体标本制作法 | (187) |
| 一、 | 羊水细胞的来源与交换 | |

| | |
|----------------------------------|-------|
| 二、羊水量及影响羊水量的因素 | |
| 三、在正常和异常妊娠时的羊水细胞数及其变化 | |
| 四、羊水细胞 | |
| 五、羊水的化学组成 | |
| 六、羊水细胞培养及染色体标本的制作 | |
| 七、羊水细胞培养所存在的问题 | |
| 第四节 绒毛细胞染色体直接制备法 | (204) |
| 一、绒毛的形态特征 | |
| 二、绒毛的组织学特征 | |
| 三、直接法制备绒毛染色体 | |
| 第十二章 人体细胞染色体的核型分析 | (208) |
| 第一节 技术条件 | (208) |
| 一、技术的选择 | |
| 二、适于分析的细胞 | |
| 三、个别染色体的位置 | |
| 第二节 核型和核型分析 | (210) |
| 第三节 染色体的常用符号 | (215) |
| 第四节 染色体结构异常的描述 | (217) |
| 第十三章 人类染色体显带核型分析 | (219) |
| 第一节 显带技术的类型 | (219) |
| 第二节 染色体界标、带和区的定义和识别 | (220) |
| 第三节 界标和带的再划分 | (222) |
| 一、各个染色体的带型(Q带和G带) | |
| 二、C一带的识别 | |
| 三、R一带的识别 | |
| 四、T一带的识别 | |
| 第十四章 染色体的显带技术 | (233) |

| | |
|-------------------------|--------------|
| 第一节 染色体 Q 一带标本制作法 | (233) |
| 一、试剂 | |
| 二、方法 | |
| 第二节 染色体 G 一带标本制作法 | (235) |
| 一、试剂 | |
| 二、方法 | |
| 第三节 染色体 C 一带标本制作法 | (237) |
| 一、试剂 | |
| 二、方法 | |
| 第四节 姐妹染色体单体互换技术 | (238) |
| 第五节 高分辨标本的制作方法 | (240) |
| 第四篇 优生学 | (243) |
| 第十五章 防患性优生学 | (244) |
| 第十六章 促进性优生学 | (249) |
| 第十七章 推动防患性优生学的方法 | (252) |
| 第一节 做好优生宣传 | (252) |
| 一、宣传优生的意义 | |
| 二、优生宣传的内容 | |
| 三、宣传优生的方法 | |
| 第二节 做好婚姻保健 | (267) |
| 一、婚前检查 | |
| 二、介绍几种影响婚育的疾病及其诊断要点 | |
| 第三节 设立遗传咨询门诊 | (276) |
| 一、遗传咨询的意义和任务 | |
| 二、遗传咨询的程序 | |
| 三、遗传病的复发危险率 | |
| 四、遗传商谈 | |

五、遗传咨询的注意事项

第四节 围产期保健..... (287)

一、围产期的定义

二、围产期内死胎、死产的标准

三、围产期死亡的有关因素

四、围产儿死亡的原因

五、临产与分娩期并发症对胎儿的影响

第五节 围产期的监护..... (298)

一、高危妊娠的识别——评分法

二、高危妊娠的系统监护

三、高危因素的监护

四、胎儿方面的监护

五、系统监护的优点

第六节 围产期用药与优生..... (308)

第十八章 目前优生工作面临的问题..... (311)

附：第一胎是遗传病儿，第二胎的优生原则

绪 论

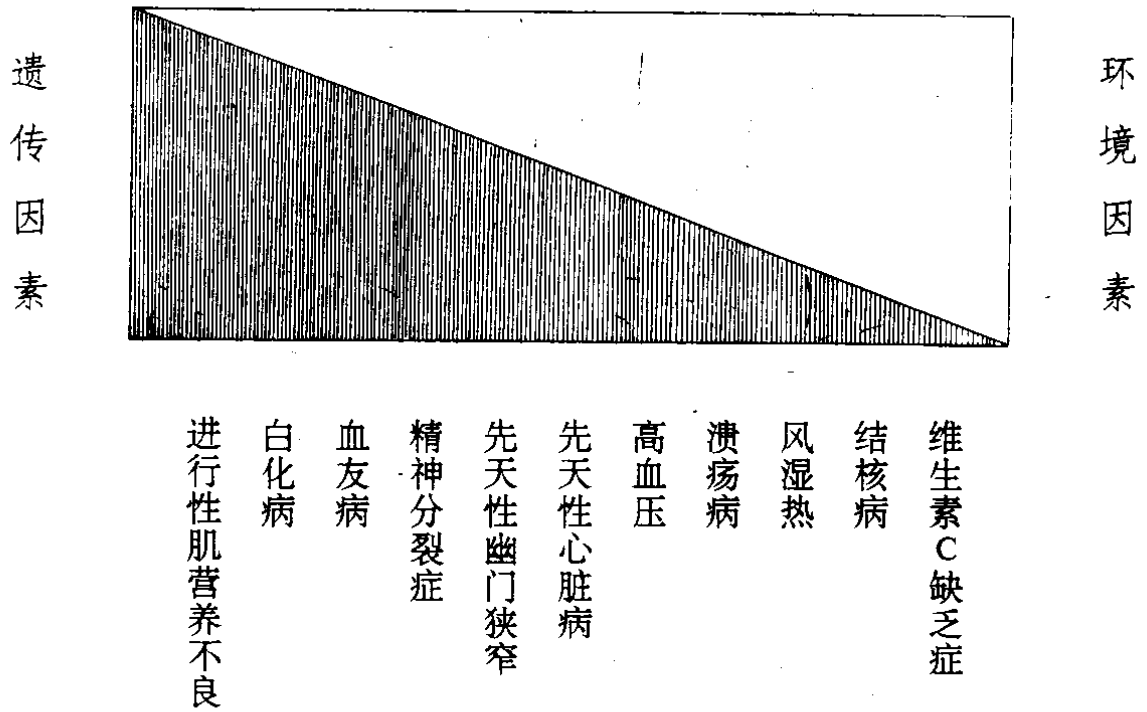
遗传学是研究生物遗传和变异规律的科学。它是生物学的一个分科,在 20 世纪后叶进展最快,成绩显著。自 60 年代以来,人们开始应用近代遗传学的知识来阐明人类遗传特性,并与医学实践紧密结合,研究人类遗传和疾病的关联,现已取得较大的进展。从此,一个新的遗传学分支——医学遗传学便迅速发展起来。

医学遗传学是应用遗传学的基本原理,研究人类遗传性疾病从亲代传递给后代的规律、发病机理、诊断、预防和治疗等问题。事实证明,遗传因素在疾病发生中的作用具有普遍性。也就是说,疾病是机体因素和环境因素相互作用的结果。所谓机体因素,就是遗传素质(Genetic predisposition)。在某些疾病,遗传因素起重要作用,而环境因素作用很小,如白化病、血友病等;在另一些疾病,遗传因素和环境因素都起一定作用。如高血压、精神分裂症等;还有一些疾病,则环境因素起重要作用,如传染性疾病、营养性疾病等。但是,即使在后者,遗传因素也起到一定的作用,如先天性免疫缺陷的儿童,对某些感染就表现特别敏感(见附图)。近 20~30 年以来,抗菌、抗虫新药相继问世,传染病和流行病在各先进国家逐渐得到控制,有的已经消灭。在这种背景下,遗传病的发病率相对日见增高。据 1973 年世界卫生组织技术报告,统计加拿大蒙特利尔

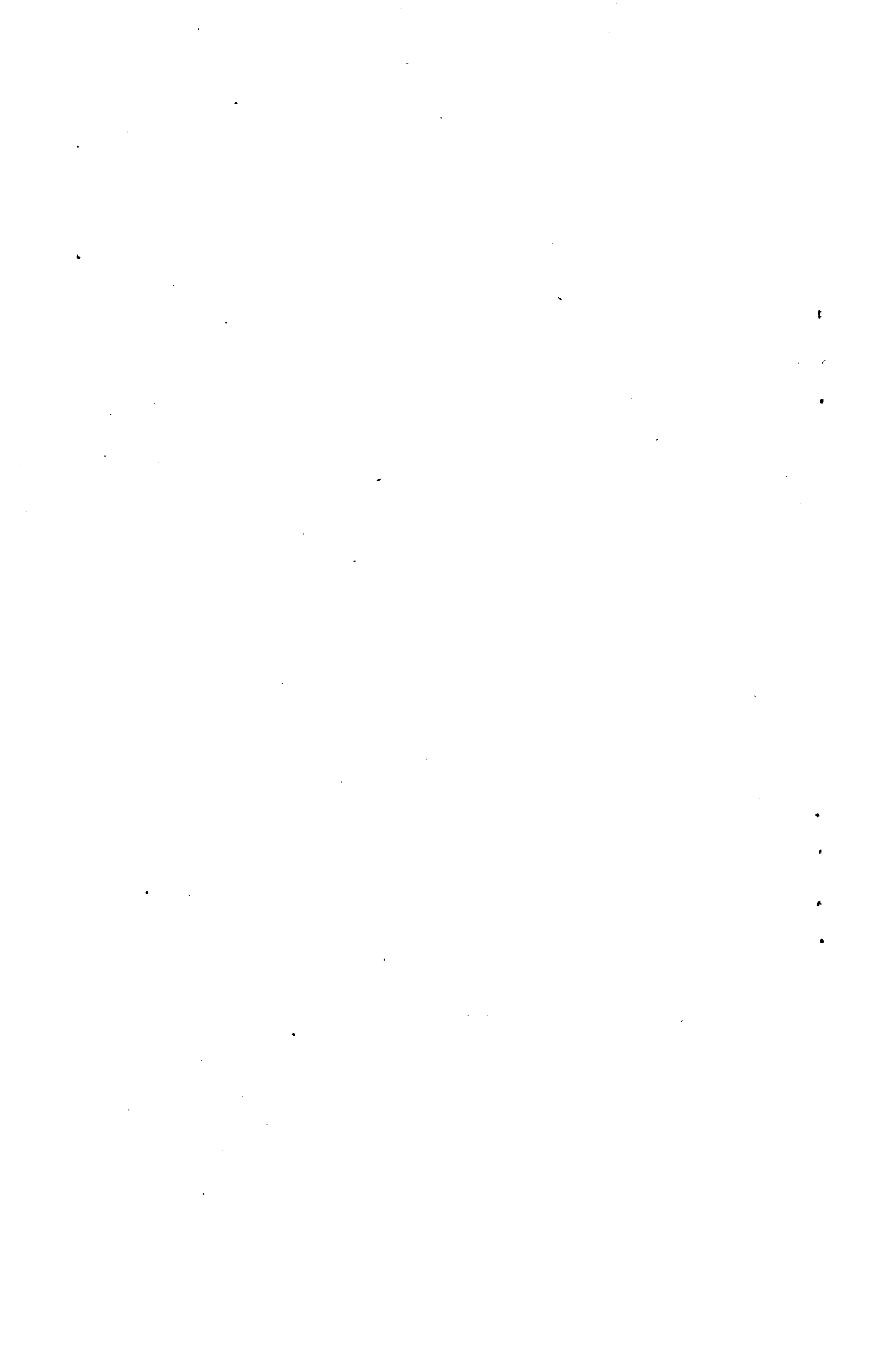
儿童医院 1966~1970 年 1146 名 18 岁以下患儿各类疾病的相对发病率,表明与遗传有关的疾病的相对发病率高达 30%。随着医疗卫生事业的发展,我国也已经出现遗传性疾病相对发病率逐渐增高的趋势。据哈尔滨医科大学李璞教授调查,北京市 1974~1976 年婴儿死亡率与 1951 年比较,约降低 10 倍。死于先天性心脏病者,1951 年在全部婴儿死亡原因中只占 2.6%,为倒数第 3 位;而 1974~1976 年达到 30%,被列为第 2 位。可以看出,遗传病和先天畸形已成为儿童死亡的主要原因。这些遗传病,都不同程度地危害着人们的健康。而且,随着遗传学的发展和人们对疾病认识的不断深化,新的遗传病将会陆续发现。目前,在临床上,遗传病已不是罕见病,现发现人类遗传病有 3000 种以上,而且还在逐渐增加。除常见的先天性缺陷之外,已知遗传因素涉及于多种疾病的原因,包括一些成人的常见病如冠心病、糖尿病、高血压、精神分裂症及某些肿瘤等。

遗传研究进入人类学和医学领域后,逐渐产生了人类遗传学和医学遗传学。遗传学已经为医学增添了丰富的知识。到本世纪末,人类癌肿的控制可望取得更大的成就,遗传性疾病将成为未来的医学专家们面临的主要疾病。目前,医学遗传学已发展成一门涉及基础与临床的全面学科,其分支学科有细胞遗传学、生化遗传学、药物遗传学、免疫遗传学、群体遗传学、行为遗传学、辐射遗传学及临床遗传学等。其深度已达分子水平。医学遗传学中间有大量有待解决的问题,这需要基础科学技术与临床研究密切结合,需要科学工作者应用最新的科学成就去研究疾病发生的机理。本书可启发读者对医学遗传学的兴趣,并引导跨入这一领域,自觉为保障中华民族的健

康作出贡献。



附图 遗传因素与环境因素在不同疾病发生中的作用



第一篇 遗传病的基础知识

人类是生物进化的产物。它和其他生物一样,具有生长、发育、繁殖、遗传、变异、衰老和死亡等一系列生命现象。因此,遗传性和变异性也是人类的一种普遍特征。遗传性就是亲代和子代的相同性或相似性,使每一物种的任何个体都继承着前一代的各种基本特征。遗传性保持了人类形态和生理特征的恒定,使人类得以世代相继繁衍。但事实上,上下代之间并没有传递现成性状,传递的只是与这些性状有关的遗传信息,下代按照这些遗传信息在一定环境中发育,形成具有特定性的个体。但是,生物界物种的个体之间都存在着差异。同样,人类的亲代和子代之间也存在着差异,这种现象叫变异性。父母子女,兄弟姐妹之间,尽管有许多相似之处,但从未发现两个完全一样的人,所以变异性也是人类的普遍现象。如高矮、胖瘦、皮肤的黑与白、血型等,都属于正常的变异。如果变异改变了正常的生理活动特征而成为能遗传给子代的病理过程,这种由于遗传物质的变异而引起的疾病,便叫遗传性疾病或遗传病。据统计,目前已知的遗传病多达 3000 余种,已成为危害人类的常见病。由于这类疾病能传递给子代,所以严重影响着各民族的人口质量。为了减少和杜绝遗传病的发生,如何做到优生就是一个重要的研究课题,要普及优生知识,进行优生咨询和产前诊断等,都必须先了解受精卵是如何分化形成新