

遗传与优生手册

主编 周 云 周焕庚 高锦声

辽宁大学出版社

一九八六年·沈阳

责任编辑 徐 速

封面设计 刘桂湘

责任校对 戚 振

遗传与优生手册

周 云 周焕庚 高锦声 主编

辽宁大学出版社出版
(沈阳市崇山西路三段四号)

辽宁省新华书店发行
沈阳市第二印刷厂印刷

开本: 850×1168 1/32 印张: 14.75
字数: 320千字 印数: 1—12,000
1986年7月第1版 1986年7月第一次印刷

统一书号: 13429·018 定价: 3.00元

顾 问 刘祖洞 李助宣
编 委 (按姓氏笔划为序)

刘文翰 李一中 周 云
周焕庚 张洪振 张哲维
高锦声 谢德秋

序

为了确保我国在本世纪末实现四个现代化，我国的人口问题日益引起政府和人民的重视。在灾难深重的旧中国，自1840—1949年的109年期间，人口增长一亿三千万。新中国成立后，由于生活条件的改善，当然还有“人多好办事”的思想指导，人口迅速增长。自1949—1970年的21年内，人口增长三亿五千万。这是问题的一个方面。问题的另一方面，那就是在人类的总疾患中约四分之一为出生缺陷（包括遗传病和先天性畸形），加上人类环境中新出现的一系列有害因素（放射线、各种化学物、毒气和毒物等）导致人类“遗传负载”的加重，从而严重威胁着当代人和子孙后代的健康。怎样用科学的道理使广大人民了解这些问题，并通过医务工作者和广大科技人员的共同努力，逐步而有效地解决或减轻这些问题的危害，使我们中华民族永远繁荣昌盛，这无疑是一件刻不容缓的事。

“遗传与优生”一书就这样应运而生了。本书论述全面，深入浅出，基础理论与实际应用并重，采取条目式的编写方法，便于广大读者参阅。对于已经或正要建立家庭的各界人士，本书也不失为他（她）们的良师益友。愿此书的出版能在提高和改善中华民族的人口素质中作出贡献。

刘 祖 洞

一九八六年五月

目 录

序	刘祖洞
---------	-----

第一章 优生学及其理论基础

第一节 优生和优生学	1
1. 优生	1
2. 优生学	1
3. 优生学的分支	3
4. 康复医学	5
第二节 人类优生的展望	5
5. 人类的人工授精与“精子库”	5
6. 试管婴儿与胚胎移植	7
7. 人类的单性生殖	8
8. 遗传工程与优生	8
9. 优生措施的社会性	10
10. 优生措施的有效性	11
第三节 人的精细胞、卵细胞和受精卵的发育	12
11. 细胞的大小与形态构造	12
12. 细胞的增殖：有丝分裂与减数分裂	13
13. 细胞的分化	18
14. 人类卵细胞的形态、数量与寿命	18
15. 人类精细胞及精子的形态	19
16. 人类的精液与精子量	21
17. 人类精子的畸形	21
18. 人类精子的活力与寿命	22
19. 精子与卵子的运行	22
20. 受精的部位	23

21. 受精作用.....	24
22. 受精卵及其分裂.....	25
23. 受精卵在子宫内着床.....	26
24. 绒毛与绒毛膜.....	27
25. 羊水与羊水细胞.....	28
26. 母体与胎儿之间的联系：胎盘.....	29
27. 器官原基.....	31
28. 孕龄一个月的胚胎.....	31
29. 孕龄二个月的胚胎.....	31
30. 孕龄三个月的胎儿.....	32
31. 孕龄四个月的胎儿.....	33
32. 孕龄五个月至分娩前的胎儿.....	33
33. 孪生.....	34
34. 单卵孪生.....	34
35. 双卵孪生.....	35
36. 多胎孪生.....	36
第四节 胎儿的外观畸形.....	36
37. 联体胎.....	36
38. 无脑儿.....	37
39. 脊柱裂.....	37
40. 唇裂与腭裂.....	37
41. 脑积水.....	38
42. 无汗腺（外胚层发育不良）.....	39
43. 多乳房与多乳头症.....	40
44. 耳、鼻、眼畸形.....	40
45. 无肛门（肛门闭锁）.....	41
46. 多指（趾）畸形.....	41
47. 并指（趾）畸形.....	41
48. 短肢畸形.....	42
49. 马蹄内翻足.....	42

50. 小头畸形.....	42
51. 阴蒂肥大.....	42
52. 尿道下裂.....	43
第五节 人类性状的遗传与变异.....	43
53. 性状.....	43
54. 性状的遗传与变异.....	44
55. 遗传和变异的物质基础.....	45
56. 基因型和表现型.....	46
57. 基因型、表现型与环境之间的关系.....	46
第六节 人染色体.....	47
58. 染色体与染色质.....	47
59. 人染色体的数目.....	48
60. 染色体组：二倍体与单倍体.....	48
61. 常染色体与性染色体.....	49
62. 人染色体的外部形态.....	49
63. 染色体上着丝粒位置的类型.....	50
64. 染色体的内部构造.....	51
65. 人染色体的相对长度、臂率、着丝粒指数.....	54
66. 人染色体的分组.....	55
67. 人染色体的核型和组型.....	56
68. 同源染色体.....	59
69. 标记染色体.....	59
70. 衍生染色体.....	59
71. 染色体的多态性.....	60
第七节 基因.....	62
72. 基因的概念.....	62
73. 顺反子、突变子与交换子.....	63
74. 结构基因、调节基因、操纵基因.....	63
75. 等位基因与复等位基因.....	64
76. 显性基因与显性性状.....	65

77. 隐性基因与隐性性状·····	65
78. 致死基因和致死突变型·····	65
79. 基因互作·····	66
80. 位置效应·····	66
第八节 核酸·····	67
81. 核酸·····	67
82. 脱氧核糖核酸 (DNA)·····	69
83. DNA的复制·····	73
84. 核糖核酸 (RNA)·····	75
85. 三联密码·····	75
86. 核糖体核糖核酸(rRNA)·····	76
87. 转运核糖核酸(tRNA)·····	77
88. 中心法则·····	77
89. 遗传信息的转录与翻译·····	78
第九节 分离规律·····	79
90. 孟德尔的实验·····	79
91. 孟德尔的遗传因子分离假说·····	80
92. 分离现象的遗传因子图解·····	81
93. 分离比 (3:1和1:2:1)·····	82
第十节 自由组合规律·····	82
94. 孟德尔的实验·····	82
95. 自由组合的遗传因子图解·····	83
96. 分离比 (9:3:3:1)·····	85
97. 多对相对性状杂交时的分离与组合·····	85
98. 测交与测交验证·····	85
第十一节 连锁与交换规律·····	87
99. 连锁与连锁群·····	87
100. 完全连锁与不完全连锁·····	88
101. 交换、交换型与交换值·····	88

102. 三点测交与基因定位	89
第十二节 性染色体与伴性遗传	90
103. 性染色体及其行为	90
104. 伴性遗传	91
105. 从性遗传与限性遗传	92
第十三节 基因突变	93
106. 基因突变	93
107. 基因突变的化学基础	94
108. 突变的频率	95
109. 基因突变的效应	96
第十四节 染色体数量畸变	97
110. 整倍性畸变	97
111. 非整倍性畸变	98
112. 单体	98
113. 三体	98
114. 多体	99
115. 部分单体与三体	99
116. 复合非整倍体	99
117. 超倍体与亚倍体	99
118. 缺体	100
119. 染色体数目畸变形成的机制	101
120. 染色体不分离现象	101
121. 染色体丢失现象	102
122. 染色体核内复制现象	102
第十五节 染色体结构畸变	104
123. 染色体结构畸变	104
124. 断裂与断片	104
125. 缺失	105
126. 重复	107
127. 倒位	107

128. 相互易位	110
129. 罗伯逊易位	111
130. 等臂染色体	112
131. 环状染色体	113
132. 双着丝粒染色体	113
第十六节 性染色质	114
133. 性染色质	114
134. 里昂(Lyon)假说	115
第十七节 遗传病	116
135. 遗传病的性质、特征与危害	116
136. 先天性疾病	118
137. 家族性疾病	118
138. 谱系和谱系分析	119
139. 遗传病的分类	121
140. 单基因遗传病	121
141. 常染色体显性遗传病	123
142. 常染色体隐性遗传病	124
143. X连锁隐性遗传病	125
144. X连锁显性遗传病	126
145. Y连锁遗传的性状	126
146. 多基因遗传病的概念	127
147. 染色体异常综合征	128
148. 若干主要遗传病的发病率	130
第二章 人类某些性状和疾病的遗传	134
第一节 毛发性状和疾病的遗传	134
149. 毛发的颜色与形状	134
150. 白额发	135
151. 多毛症	135
152. 遗传性秃发	135

153. 脱发—多汗—角膜舌形混浊综合征	137
第二节 耳、鼻部性状和疾病的遗传	137
154. 耳垂小窝	137
155. 耳垂类型	137
156. 毛耳	137
157. 外耳畸形	138
158. 先天性外耳道闭锁	138
159. 先天性耳前瘻管	133
160. 耳垢类型	139
161. 家族性链霉素耳中毒	139
162. 聋哑—视网膜色素变性综合征	140
163. 遗传性耳聋—肾炎综合征	140
164. 颅面骨形成不全症	140
165. 鼻息肉	140
166. 萎缩性鼻炎	141
167. 过敏性鼻炎	141
168. 遗传性出血性毛细管扩张症鼻衄	141
169. 鼻窦炎—支气管炎—内脏逆位综合征	142
第三节 眼部性状与疾病的遗传	142
170. 人眼主要疾病的遗传方式	142
171. 眼色	142
172. 先天性眼睑缺损	144
173. 先天性上睑下垂	145
174. 先天性小眼球症	145
175. 先天性眼球震颤	146
176. 兰色巩膜	146
177. 先天性无虹膜症	147
178. 先天性小瞳孔、多瞳孔及瞳孔偏位	147
179. 先天性虹膜异色	147
180. 先天性眼白化病	147

181. 先天性白内障	148
182. 视网膜色素变性	149
183. 视网膜母细胞瘤	150
184. 家族性遗传性视神经萎缩	151
185. 共转性斜视	151
186. 先天性近视	152
187. 先天性青光眼	153
188. 色盲	153
189. 家族性黄斑变性	154
190. 新生儿或婴幼儿常见的非遗传性眼病	154
第四节 口、齿性状和疾病的遗传	156
191. 唇裂和腭裂	156
192. 卷舌	157
193. 小下颌	157
194. 牙颌畸形	158
195. 口—眼干燥综合征	158
196. 下颌—瞬目综合征	158
197. 遗传性牙釉质发育不全	159
198. 无牙畸形	159
第五节 指(趾)部性状和疾病的遗传	160
199. 多指(趾)症	160
200. 并指(趾)症	160
201. 宽拇指—巨拇趾综合征	160
202. 先天性厚甲综合征	161
203. 指甲—髌骨综合征	161
204. 龙虾爪—鼻泪管阻塞综合征	161
第六节 皮肤性状与疾病的遗传	161
205. 肤色	161
206. 鱼鳞病	162
207. 皮肤弹性过度	163

208. 牛皮癣	163
209. 大疱性表皮松懈症	164
210. 成年型早老症	164
211. 掌跖角化病	165
212. 无汗腺型外胚层发育不全	165
213. 有汗腺型外胚层发育不全	166
214. 着色性干皮病	166
215. 先天性皮肤缺损	167
216. 皮肤松弛症	167
217. 掌跖角化、牙周炎综合征	168
218. 多乳房症	168
219. 臭汗症	168
第七节 皮肤纹理与遗传	169
220. 皮肤纹理及其胚胎发生	169
221. 正常人的掌纹	170
222. 三种主要指纹	171
223. 三叉和三叉点	173
224. 总纹嵴数	173
225. 掌褶	174
226. 通贯线和悉尼线	174
227. 轴三叉的位置	175
228. 趾、跖皮肤纹理	177
229. 染色体病的皮肤纹理	177
230. 皮肤纹理和双胞胎卵性	178
第八节 血型与遗传	179
231. 人类的血型	179
232. ABO血型的发现与区分	180
233. ABO血型的遗传规律	181
234. 母—胎ABO血型不合	182
235. 母—胎ABO血型不合引起的新生儿溶血	183

236. 母—胎ABO血型不合与自发性流产	183
237. Rh因子的发现和Rh血型的遗传规律	184
238. 母—胎Rh血型不合与新生儿溶血病	184
239. 血型不合对胎儿智力的可能影响	186
第九节 X染色体连锁遗传病	186
240. 进行性肌营养不良	186
241. A型血友病	187
242. B型血友病	188
243. 红绿色盲	189
244. 先天性耳聋	189
245. 脆性X染色体综合征	190
246. 睾丸女性化	191
247. 眼—脑—肾综合征	192
248. 抗维生素D佝偻病	192
249. 口—面—指综合征	193
第十节 两性畸形与遗传	194
250. 性染色体与性别分化	194
251. 性激素与生殖器官的分化	194
252. 性激素与脑的性分化	195
253. 多X综合征	196
254. XYY综合征	196
255. XXY综合征	197
256. XO综合征	198
257. Noonan综合征	199
258. XX男性综合征	199
259. 真两性畸形	200
260. 单纯性腺发育不全	200
261. 肾上腺性腺综合征	201
262. 性早熟	202
263. 性幼稚—多指畸形综合征	202

264. 原发闭经	202
第十一节 先天性心脏病与遗传	204
265. 先天性心脏病的发病率与病因	204
266. 先心病的家族性	204
267. 先心病的临床类型	205
268. 马凡氏综合征	206
269. 心手综合征	207
270. 吐纳氏综合征	207
271. 心型糖原累积病	207
272. 肌厚性心肌病	208
273. 动脉导管未闭	208
274. 房间隔缺损	209
275. 室间隔缺损	210
276. 法鲁氏四联症	210
277. 肺动脉瓣狭窄	211
278. 主动脉缩窄	211
279. 先心病患儿的抚育与治疗	212
280. 先心病的自愈	214
281. 先心病患者的结婚与生育	214
第十二节 先天性代谢缺陷与遗传	215
282. 先天性代谢缺陷的概念与类型	215
283. 粘多糖累积症	217
284. 糖元累积症	218
285. 半乳糖血症	219
286. 葡萄糖磷酸脱氢酶缺乏症	220
287. 神经鞘磷脂累积病	221
288. 家族性黑朦性痴呆	222
289. 脑苷脂累积症	222
290. 苯丙酮尿症	223
291. 黑尿症	224

292. 白化病	225
293. 自毁容貌综合征	226
294. 痛风	227
295. 肝豆状核变性	227
第十三节 精神疾病与遗传	228
296. 精神疾病与精神病	228
297. 精神分裂症的患病风险率	229
298. 情感性精神病的患病风险率	229
299. 单、双相型情感性精神病的遗传差异	230
300. 精神病的发病风险率与性别、年龄的关系	230
301. 精神病与双生儿	231
302. 精神病与寄养子	232
303. 精神分裂症患者生育的风险率	232
304. 精神分裂症的高发家系及其遗传标志	233
305. 分裂—情感性精神病的遗传	234
306. 精神发育不全(智力低下)	234
307. 神经症和异常行为的遗传	236
308. 精神分裂症的遗传方式	236
309. 情感性精神病的遗传方式	237
310. 精神分裂症的预后	238
311. 精神疾病和近亲婚配	238
312. 精神疾病与染色体异常	239
313. 精神分裂症与核酸	239
314. 精神病与HLA抗原	240
315. 精神病与红细胞血型	240
316. 精神分裂症与血清Gm、Km因子	240
317. 服用精神药物对人体可能的潜在危害	241
318. 精神卫生与优生学	241
319. 精神疾病与家庭环境、教养	242
320. 精神分裂症与父母育龄、胎次	243

321. 精神病与婚姻、生育	243
322. 发病前后生育的子女患病风险率	244
323. 精神分裂症再显危险率的估计	244
第十四节 血红蛋白病与遗传	246
324. 血红蛋白与血红蛋白病	246
325. 镰形红细胞病	247
326. 血红蛋白C病	248
327. 不稳定血红蛋白病	249
328. α 地中海贫血	249
329. 血红蛋白H病	250
330. β 地中海贫血	251
331. 遗传性胎儿血红蛋白(HbF)保持症	251
第十五节 肿瘤与遗传	252
332. 费城1号(Ph ¹)染色体	252
333. 遗传因素对肿瘤发生的影响	253
334. 单基因遗传的肿瘤	254
335. 多基因遗传的肿瘤	255
336. 染色体畸变与肿瘤	255
337. 肿瘤发生的诱发因素与致癌物质	256
338. 肿瘤的家族性与谱系调查	257
339. 肿瘤遗传研究的双生儿法	258
340. 肿瘤发病的地理和种族差异	259
341. 肿瘤研究的流行病学调查	260
342. 肿瘤发生的病毒假说	260
343. 肿瘤发生的染色体不稳定假说	261
344. 肿瘤发生的两次突变假说	262
345. 小儿肿瘤	263
346. 妊娠期肿瘤的治疗与新生儿致畸	263
347. 肿瘤病人治愈后的生育问题	264
第十六节 药物反应与遗传	265