



计划生育科普丛书

优生咨询

孙念怙 主编

科学出版社

内 容 简 介

《优生咨询》是年青夫妇的福音，可使您从中得到启迪，指导您生一个健康聪明的孩子。本书由北京协和医院优生咨询门诊负责人孙念怙教授主编，内容新颖、生动，既切合实际又富有知识，并附有一些真实病例的照片图。书中回答了八年来该门诊所遇到的主要问题，如有关上、下代遗传的规律、性别与遗传病的关系、如何避免后代发病、环境致畸因素与先天性畸形、哪些病患者不能结婚生育，以及如何做产前诊断等等，总结成60个人们普遍关心和感兴趣的问题。

本书可供已婚青年、地方卫生院优生咨询门诊医务人员、计划生育宣传员，以及对优生有兴趣的广大读者阅读参考。

优 生 咨 询

孙念怙 主编

责任编辑 马素卿

科学出版社出版

北京朝阳门内大街137号

北京通县印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行 各地新华书店经售

*

1986年1月第一版 开本：787×10921/32

1986年1月第一次印刷 印张：4

印数：0001—30,000 字数：87,000

统一书号：14031·89

本社书号：5044·14

定价：0.76元

前 言

实行计划生育，有计划地控制人口过快增长。大力提倡优生学，宣传生命科学，努力提高人口素质，是直接关系到社会主义现代化建设和中华民族兴旺发达、子孙后代幸福的一件大事，也是社会主义精神文明建设的一个重要内容。为了帮助广大群众，特别是青年男女了解有关优生的科学知识，我们委托科学出版社出版了《优生咨询》一书。该书内容新颖、生动，具有科学性、实用性和知识性。可供初中文化程度的城乡青年、育龄夫妇、基层计划生育专职干部和妇女干部，以及对优生有兴趣的广大读者阅读。

在此书的编写过程中得到了有关方面的大力支持，在此我们谨向为出版本书付出了许多辛勤劳动的作者、审稿者、出版者表示诚挚的谢意。由于编辑出版时间仓促，不足之处请有关专业人员及广大读者批评指正。

国家计划生育委员会宣传教育司

1986年元月

编 者 的 话

实现计划生育是我国的基本国策，要力争到本世纪末把我国人口控制在十二亿左右。目前我们提倡一对夫妇只生一个孩子，因而优生问题就必然成为人们普遍关心的问题，有一个健康、聪明的孩子是每个家庭的愿望。然而，根据调查资料，在出生的新生儿中，有千分之二十左右的先天性疾病和遗传性疾病患儿。这些患儿的诞生给年青的父母带来苦恼和不幸，给家庭笼罩上阴影，同时也给整个社会造成问题和负担。

每当我在产房里、在门诊室、在幼儿园或在公园里碰到畸形儿与遗传病患儿时，心里就有一种说不出的遗憾和内疚。假如我们这些妇产科医务工作者能够帮助年青夫妇在择偶、婚配、早孕指导、产前诊断、新生儿鉴别等阶段做一些工作的话，那么，有相当一部分由患儿造成的家庭悲剧是可以避免的。我的导师、著名的妇产科专家林巧稚具有远见卓识，于1977年在首都医院（现北京协和医院）创立了国内第一个遗传病产前诊断咨询门诊。我们在工作中学习、提高，不断遇到新问题，不断建立新的诊断技术，接触了千万名咨询者，解答了形形色色的问题，为咨询者排难解忧。实践使我们在先天畸形、智力障碍、遗传性代谢病、遗传病规律、近亲婚配后果、环境因素影响、生了一个畸形儿或遗传病患儿的妇女二胎再发风险率、哪些问题可以在婚前检查、哪些问题可在妊娠早期作产前诊断等方面，积累了比较丰富的经验。

为了使年青夫妇，特别是孕妇和生过畸胎或遗传病患儿的家庭成员等能够掌握科学知识，知道结婚生育时应注意什么，避免什么，以及有了问题在什么时候或什么地方可以得到帮助，使每个家庭都能生一个健康而又聪明的孩子，为提高中华民族的人口素质做点贡献，我们决心把已积累的经验介绍给大家，利用业余时间编写了《优生咨询》这本小册子。编写中我们力求简明扼要、用通俗的语言把科学道理深入浅出地阐述清楚，并尽量列举实际病例和附一些真实病例的照片图，以便于读者理解。限于时间，我们只选择了主要的、人们比较关心的60个问题。

林巧稚老师逝世已经两年了，作为她的弟子，牢记她“祝愿年青夫妇生个健康聪明的孩子，祝愿我们的民族昌盛，国家富强”的愿望，谨以此书表示对她的尊敬和怀念。

由于时间紧迫，水平有限，不足之处请读者批评指正。

孙念怙

1985年7月

目 录

1. 什么叫优生学.....	1
2. 优生咨询注意事项.....	3
3. 优生学与产前诊断.....	4
4. 产前检查与产前诊断.....	6
5. 哪些人需要做产前诊断.....	7
6. 怀孕早期用绒毛细胞做产前诊断.....	9
7. 羊膜腔穿刺术.....	13
8. B型超声在产前诊断中的应用.....	16
9. 胎儿镜能检查哪些胎儿异常.....	20
10. 检测羊水甲胎蛋白能发现胎儿畸形.....	22
11. 试管婴儿和人工授精.....	23
12. 宫内治疗与优生.....	25
13. 遗传工程与遗传病.....	26
14. 为什么子女会象父母.....	28
15. 生男生女由什么决定.....	32
16. 常见的染色体病.....	33
17. 年纪大的孕妇易生傻孩子.....	37
18. 奇妙的多基因遗传.....	40
19. 无脑儿与脊柱裂.....	42
20. 习惯性流产与染色体平衡易位.....	45
21. 有染色体平衡易位者能结婚吗.....	48
22. 婚前是否都要做染色体检查.....	49
23. 为什么要禁止近亲结婚.....	50

24. 生下就有的病是遗传病吗.....	52
25. “中性人”与性反转.....	54
26. 血友病与伴性遗传.....	58
27. 我弟弟为什么患了走路不稳的病.....	59
28. 唇裂腭裂与遗传是否有关.....	61
29. 聋哑人的孩子都聋哑吗.....	63
30. 弟弟是聋哑, 哥哥的孩子如何.....	65
31. 血型与遗传.....	66
32. 母子血型不合.....	69
33. 白化病是遗传病吗.....	71
34. 皮肤纹理的奥妙.....	73
35. 孩子身上的耗子尿味与苯丙酮尿症.....	76
36. 小头畸形与大头畸形.....	79
37. 蚕豆病是怎么回事.....	81
38. 近视眼和远视眼会遗传吗.....	82
39. 什么叫先天愚型儿.....	84
40. 习惯性流产或胎死宫内与遗传.....	86
41. 习惯性流产患者应作哪些检查.....	88
42. 羊水过多或过少与胎儿畸形.....	89
43. 心脏病人能结婚生育吗.....	91
44. 精神病人可否结婚生育.....	93
45. 癫痫病人能否结婚生育.....	94
46. 夫妇之一患肝炎能否生育.....	96
47. 患甲状腺功能亢进的妇女能生育吗.....	97
48. 孕妇患急性阑尾炎怎么办.....	99
49. 孕妇患风疹会使胎儿畸形吗.....	100
50. 为什么妊娠早期怕病毒感染.....	101
51. 妊娠合并糖尿病对母子的影响.....	103

52. 哪些药对胎儿有致畸作用.....	103
53. 孕妇感冒发烧可否用药.....	106
54. 孕妇为什么易便秘.....	109
55. 孕妇能吸烟饮酒吗.....	110
56. 孕妇的情绪对胎儿的影响.....	112
57. 妊娠反应重对孕妇和胎儿有影响吗.....	114
58. 孕妇可否接受X线检查.....	115
59. 父亲对保证胎儿健康有影响吗.....	117
60. 职业与胎儿.....	119

1. 什么叫优生学

英国著名科学家高尔顿在1883年创立了优生学。高尔顿生于1822年，他是著名生物学家达尔文的表弟，因而受生物进化论思想的影响很大。早年在伯明翰医学院和伦敦皇家学院学医，攻读外科，后又学数学，同时还是一名旅行探险者。由于他探求科学兴趣广泛，在遗传学、心理学、人类学、气象学和指纹学方面有开创性的贡献。其中成果最大、影响最深的要数优生学。他首先系统使用家谱分析法和双生子研究法研究人类的遗传规律和进行指纹分类及其应用。他一生撰写过大量人类遗传学和优生学的论文，为后人留下许多有价值的资料。

1883年，高尔顿给优生学下的定义是：优生学是研究在社会的控制下，为改善或削弱后代体格和智力上某些种族素质的力量的科学。在探讨人类才智这样一个非常复杂的问题上，高尔顿通过大量的家族调查，得出人类才智是可以遗传的结论。

二千多年前，古希腊柏拉图就曾提出：“婚配应加以控制和调制，以达到生育儿女之目的。”并提出保护人类良种，人口要受国家洗涤。他主张“父50岁母40岁以上所生之子女应杀，自身有残疾者杀。”这个主张虽很残暴，但却反映出他有优生的愿望。我国春秋战国时期的书中也曾记载“男女同姓，其生不蕃”，并已注意到人类的先天禀赋的差别，以及选择性婚配可以达到优生。可见二千年前，人们就看到了畸形和遗传病给家庭及社会带来的负担，并已有了优生的愿望。由于

人类的进化，科学的逐步发展，高尔顿开始应用家系调查，并提出“人的体形、面貌是可以遗传的，孩子的遗传 $1/2$ 是来自父母，祖父母和外祖父母的贡献是 $1/4$ ，只要有血缘关系，不管多么远，都会有影响。”

在20世纪20至30年代，我国也有不少学者提倡优生，其中潘光旦教授最早把西方的优生学引进我国，曾发表不少论著。如《优生学概念》、《优生学原理》等。在当时他就提出了“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。”总之，优生学是研究如何改善人类遗传素质，提高世界人口的质量，造福于人类的科学。同时优生学又是遗传学、医学、心理学、社会学互相渗透，发展起来的一门应用学科。1960年，美国遗传学家斯特恩，将优生学分为两大类，即正优生学和负优生学。无论是正优生学还是负优生学，目的都是一个，即保持后代优生优育，只是手段不同。正优生学是在先天增加有利因素，负优生学是消除已形成的有害基因。

正优生学是研究如何增加或促进具有体力和智力上有利基因的优秀个体的繁衍，又称演进性优生学。例如人工授精、设立精子库、人体胚胎移植、试管婴儿、人类单性繁殖、基因重组等。所谓精子库就是让具有高度聪明才智的本人和家族均无遗传病的科学发明家、诺贝尔奖金获得者献精，精子库将精子分门别类贮存于低温下，以便求精妇女人工受精。但由于随之带来的新问题，如血缘关系、财产继承权等，故到目前为止，无论在医学、生物学和社会学上都还存在不少争议。

负优生学是预防有严重遗传病和先天性疾病个体的出

生，研究如何排除人群中已经存在的有害因素，降低产生不利表现型的等位基因频率的途径等，故又称预防性优生学。如产前诊断、宫内治疗等就属于负优生学范畴。

(王 凤 云)

2. 优生咨询注意事项

婚后都希望自己有一个活泼、可爱、聪明的孩子，给家庭带来愉快，优生咨询就能帮助您实现这一愿望。

优生咨询是近几年开展的一项重要工作，咨询的内容比较广泛，包括婚配、生育、孕期胎儿保护，也包括遗传病遗传方式、诊断、治疗和在于代患病的危险率等问题。

咨询过程中，由于询问者每个人的背景不同，提出的问题是多种多样的，这就要求医生必须具有较丰富的知识，特别是医学遗传、细胞生物学、防疫卫生学和医学等基础知识，才能对所提出的问题加以分析研究，作出比较恰当的解释。询问者的实际情况、要求和心理状态是各种各样的，医生对每个询问者必须持亲切、负责、严肃、保守秘密的态度，才能取得询问者的信任和合作，也才能得到可靠的资料，便于研究和分析。从事优生咨询的医生，对询问者提出的问题，不要轻易地作出判断和忠告，一定要先做好细致的调查，认真的分析，排除各种可能性，做各种必要的化验，包括染色体分析、生化检查等，然后再作出正确的判断，回答询问者所提出的问题，并提供有关的资料，使他们了解关于所提问题的知识及遗传病和优生的关系。

对遗传病患者或亲属来门诊咨询时，医生要热情、耐心地向询问者介绍有关遗传病的知识，以便询问者主动、如实而详细地提供病症的表现和家系情况资料。这样才能使医生

掌握确切的资料，使绘制的谱系更为完整可靠，从而作出比较准确的诊断和推算发病危险率。特别是有些询问者为自己存在致病基因，影响下一代健康甚至影响家庭关系而感到痛苦和内疚，这就要求医生把遗传病的发病机理和携带者问题向患者或其亲属解释清楚。说明在人类群体中就存在一定数量的致病基因，每个人都有同等机会具有致病基因，但使后代发病，则是偶然的不幸，并非个人的过失，以减轻患者思想负担和解除家庭成员间的误解，避免造成不良后果。患者不希望他人知道的情况，医生有责任替他保守秘密。在谈话的过程中，医生要理解询问者的心理状态，作询问者的知心人。

我国在全国范围内普遍倡导和开展优生咨询工作的时间并不长，由于政府和各级领导的重视，使这项工作发展很快。优生咨询已日益成为向群众宣传优生，普及优生与遗传知识的一个重要阵地。

(王 风 云)

3. 优生学与产前诊断

产前诊断亦可称为出生前诊断或宫内诊断。根据遗传病史、家族史、生育历史及前一患儿的体征或实验室诊断，可以估计此次妊娠患儿的再现机率，通过各种产前诊断技术得出比较准确的出生前诊断。产前诊断是预防性优生学（亦称负优生学）的组成部分。我国自70年代开始研究和应用产前诊断的新技术，并在遗传学基础上开展了遗传病产前诊断咨询门诊工作，从预防性优生学的角度大力宣传医学遗传学知识，制定优生学法规。目前世界某些发达国家制定了相应的法律，以限制遗传病的发生。如日本，1948年就公布了优生

保护法，法律规定：结婚前双方必须交换三个证书：（1）健康证书，（2）血型检查证书，（3）有无遗传病证书；患有某些遗传病者不准结婚或生育。我国近年来在某些大城市也开展了婚前检查工作，以便筛选出有异常的未婚男女，使其做好婚前思想准备工作，并能及时指导他们的婚后生育问题，以防残缺儿的出生。1980年我国公布的婚姻法第二章第六条也明文规定：“直系血亲和三代以内的旁系血亲之间禁止结婚。”这是因为近亲婚配所生子女发病率大大高于正常群体。

目前主要应用的产前诊断技术方法有：（1）B型超声诊断，它可直接观察胎儿在子宫内生长情况，测得胎位、明显的胎儿畸形，如无脑儿与脊柱裂等。（2）怀孕早期取绒毛细胞，直接制备染色体和提取绒毛DNA，诊断染色体病及代谢病。（3）怀孕中期用羊膜腔穿刺术抽取羊水，做羊水细胞培养，制备染色体，诊断胎儿性别及染色体病，如21三体、染色体平衡易位、染色体缺失等；并通过羊水测胎儿血型，以防新生儿溶血症。（4）应用胎儿镜直接观察胎儿有无畸形，并可采取胎儿样本，通过各种化验，检测遗传性代谢疾病等。（5）测羊水甲胎蛋白及母血甲胎蛋白含量，诊断开放性神经管缺损，如无脑儿等。这些方法书中都有专题进行介绍，这里只是简单地提一下。

由上述可见，这些方法都是在妊娠期进行的，特别是在怀孕早期进行，这样有利于及早发现带有严重不良基因的胎儿，以便及时引产，终止妊娠，避免患儿产生，杜绝不良基因的扩散，从而逐渐消除群体中的不良基因，提高人群健康的素质，达到优生目的。

（王 凤 云）

4. 产前检查与产前诊断

已婚妇女当月经过期不来时，可到医院检查，医生可根据其子宫增大否、妊娠反应和妊娠实验的结果，判断她是怀孕，还是其他原因引起的闭经。妇女一旦怀孕，一个小生命就在她子宫内孕育生长。这个小生命将在母体内生活40个星期，这对母体来讲是一个极大的负担。为了保护母亲和胎儿的健康，使整个孕期顺利通过，避免怀孕期和临产时发生意外，孕妇自妊娠12周开始，即应到医院进行详细而又系统的产前检查。通过产前检查，可使医生了解胎儿的发育和母体变化情况。如可以及时发现贫血、妊娠中毒症、胎位不正等，以便及时治疗与纠正。同时，医生可针对孕妇的情况，对分娩方式及注意事项提出初步方案，以期顺利分娩。另一方面，孕妇也可以在生活、营养及生理卫生等方面得到医生的正确指导，以预防并发症等不良情况产生，保证母子健康。由上述可见，产前检查属于孕期保健工作。

产前诊断并非孕期保健工作，而是预防性优生学的重要组成部分，具有特殊的含义。产前诊断、遗传咨询及选择性流产统称为“新优生学”。所谓产前诊断，就是在妊娠期的一定阶段里，根据孕妇的具体情况，采取不同的诊断方法，诊断出患有严重的遗传病、代谢性疾病等胎儿，或先天畸形的胎儿，在征得父母双方同意之后，采取引产手术等措施，以杜绝严重不良遗传素质的传递。可见，产前诊断是预防出生有先天性缺陷和遗传疾病患儿的一项专门技术，也是一门较为复杂的新学科。从事产前诊断的医生，要掌握医学遗传学和细胞生物学知识，要具有丰富的临床经验。

现行的计划生育条例规定，有缺陷儿的父母可以生第二

胎。但是，有前次妊娠不良史的妇女，第二次怀孕时往往思想负担很重，唯恐再生一个患儿，终日一筹莫展，茶饭不香，睡眠不安，时常从恶梦中醒来，精神处于极度紧张状态。这样下去势必会影响母亲的健康与胎儿的正常发育。这样的孕妇应在怀孕早期及时到医院做产前诊断，如确诊胎儿正常，孕妇就可以解除顾虑，心情舒畅，食欲、睡眠良好，从而可以保证生一个健康聪明的孩子。如确诊胎儿异常，则可及早引产，终止妊娠，不仅使孕妇身体少受损害，而且也避免了患儿给家庭带来的烦恼与负担。

由上述可见，产前检查，特别是产前诊断，是优生和提高人口素质的重要保证之一，也是实现我国目前倡导的一个家庭一个孩子的重要保证之一。

(王 凤 云)

5. 哪些人需要做产前诊断

符合下列几类指征者应该进行产前诊断。

(1) 高龄孕妇：年龄在35岁以上的孕妇，出生先天愚型儿机会高于年青孕妇，故需做产前诊断。

(2) 有生育染色体异常儿史的孕妇。凡生过一个染色体异常儿者，再次生此种病儿的条件仍然存在，因此当她们再次妊娠时，必须做产前诊断。

(3) 夫妇之一有染色体平衡易位，或其他染色体结构异常者，出生染色体异常儿的机会较高，应做产前诊断。

(4) 有性连锁遗传病家族史的孕妇。性连锁或伴性遗传是一种性状或遗传病的基因位于X或Y性染色体上的遗传方式。这类孕妇应做产前诊断，抽取羊水预测胎儿性别。如果父亲是X连锁显性遗传病(一些遗传性状或遗传病的基因位

于X性染色体上，这种基因的性质是显性)，则所有的女儿都将发病，而儿子不发病，故留儿子不留女儿；如果母亲是杂合子(同对基因彼此不同)患者，则她的儿女各有50%的发病机会。如果母亲是X连锁隐性(一些遗传性状或遗传病的基因位于X染色体上，这种基因的性质是隐性)基因携带者，则她们的儿子有50%将发病，而女儿无一发病，故通过产前预测性别，留女儿舍儿子。这类疾病有血友病、假性肥大型进行性肌营养不良、红绿色盲等。

(5)生育过染色体不平衡易位患儿的孕妇。

(6)家族中有隐性遗传病历史，夫妇又为近亲结婚者。

(7)家族中有智力低下或同时合并有多种先天异常的患儿者。

(8)有不良生育史的孕妇，如曾有3次以上的流产、死产、死胎，特别是生育过多次畸形儿的孕妇。

(9)有脆性X标记染色体家族史者。脆性X染色体是指在X染色体长臂的靠近端部处，有一极度缩窄、容易断裂的部位。凡具有这种异常X染色体的男性一般均为“脆性X染色体综合征”患者，其智力缺陷多为轻度和中度，少数可达重度。在遗传性男性智力低下疾病中，本病发病率仅略低于“先天愚型”，可以随着异常的“脆性X染色体”在家族内屡代传递。

(10)妊娠早期接触过明显的致畸因子者。

(11)羊水过多的孕妇，因羊水过多往往并发胎儿畸形。

(12)羊水过少的孕妇，因羊水过少往往并发胎儿肾脏畸形。

(13)有生产开放性神经管畸形儿史的孕妇，包括生过无脑儿、脊柱裂、脑脊膜膨出等畸形儿。生过此种患儿者，再次怀孕的重发生率为3—5%，在妊娠4⁺月时，可以经羊水

化验及B型超声加以诊断。

(14)生过粘多糖病患儿(图1)者。此病为一组进行性的粘多糖代谢障碍遗传病,其特征是酸性粘多糖类在各种组织沉积,造成患者容貌粗犷、骨骼变化(多发性骨骼发育不良,关节活动受限)、智能发育不全、内脏损害、角膜混浊等多种损害。



图1 粘多糖病患儿

(15)生过软骨发育不全患儿者。

(16)生过并指(趾)、多指(趾)及并发其他严重畸形儿者。

(17)生过ABO血型不合新生儿溶血儿者。

(18)生过先天性心脏病患儿或本人有先天性心脏病者。

(19)妊娠早期患病毒感染(风疹、病毒感冒)者。

(20)有地中海贫血症家族史或已生过一个地中海贫血患儿者。地中海贫血症是由于血红蛋白肽链合成量异常而发生的血红蛋白病。是一种自幼开始的慢性进行性贫血,患者有特殊面容:颧骨突出,顶骨变厚,鼻梁塌陷,眼睑浮肿,皮肤有褶皱,呈痴呆样面型;脾肿大;常有间歇性发热。

(王凤云)

6. 怀孕早期用绒毛细胞做产前诊断

染色体疾病的产前诊断一直被认为需要在妊娠16周以后,通过羊膜腔穿刺抽取羊水,做羊水细胞培养或其他化验