



遗传优生

YICHUAN YOU SHENG

郑增淳 主编

江苏科学技术出版社



遗 传 优 生

郑增淳 主编

出版发行：江苏科学技术出版社

印 刷：扬州印刷总厂

开本850×1168毫米 1/32 印张7.125 字数168,000

1990年5月第1版 1990年5月第1次印刷

印数1—2,400册

ISBN 7-5345-0946-7

K·145

定价：3.65元

参加编写的人员及其单位:

郑增淳	重庆医科大学
周金桥	河北师范大学
柯致和	湖北医学院
陆雅芬	南京计划生育管理干部学院

前 言

计划生育工作是一项政策性、专业性很强的工作。切实加强干部教育培训工作，努力提高干部队伍的素质以适应计划生育工作的需要，具有十分重要的战略意义。培养大专层次的高等计划生育专业人才，培训县级和县级以上的管理干部，努力提高他们的专业水平和管理能力，是计划生育干部教育培训工作的一项重要任务。为此，我们委托南京计划生育管理干部学院组织复旦大学、华东师大、重庆医科大学等十余所高等院校的四十多位教授、讲师，参加编写了这套计划生育管理专业大专教材。经有关教授、专家和实际工作者研究论证，制定了这个专业统一的教学计划和教学大纲。为了满足教学的需要，根据教学计划和大纲的要求，这次先编出九本教材，即：《管理学概论》、《人口理论概要》、《人口经济学》、《人口生态学》、《人口统计学》、《医学基础》、《遗传优生》、《生育基础与节育方法》和《妇幼保健》。

这套教材的编写，力求联系实际，反映我国当前计划生育工作的水平，注重科学性、系统性、知识性和实用性。它不仅可供普通高校和成人高校大专层次的人口、计划生育管理专业使用，也可作为县级和县级以上计划生育管理人员的各种培训教材和各级计划生育专兼职干部的自学课本。

这套教材的出版是一件大事，对计划生育高等教育的规范化具有重要意义。借此机会，我们特向南京计划生育管理干部学

院、教材的作者和编辑、出版与印刷单位表示衷心的感谢，也殷切期望广大师生、计划生育干部对教材的内容提出宝贵的意见，以使这套教材日臻完善。

国家计划生育委员会宣教司

1989年5月

目 录

第一章 绪论	(1)
第一节 计划生育与遗传优生.....	(1)
一、计划生育的意义	(1)
二、实行计划生育的措施	(1)
三、遗传与优生	(3)
第二节 出生缺陷的产生.....	(4)
一、人体胚胎发生	(4)
二、出生缺陷产生原因	(4)
三、遗传病的概念及类型	(6)
第三节 遗传学发展概述.....	(7)
一、基因-染色体学说的建立	(7)
二、细胞遗传学的发展	(8)
三、分子遗传学的发展	(9)
四、医学遗传学的发展	(9)
第二章 遗传的基本概念	(12)
第一节 遗传的细胞学基础.....	(12)
一、细胞的基本结构	(12)
二、细胞的生命活动	(15)
三、细胞分裂	(16)
四、染色质与染色体	(23)
第二节 遗传的分子基础.....	(25)
一、DNA作为主要遗传物质的证据.....	(26)

二、核酸的化学组成	(29)
三、从基因到蛋白质	(35)
第三节 遗传的基本规律	(43)
一、孟德尔第一定律——分离规律	(43)
二、孟德尔第二定律——自由组合规律	(46)
三、连锁交换律	(49)
四、概率概念	(53)
第四节 遗传工程	(54)
一、遗传工程的概念	(54)
二、细胞工程	(55)
三、基因工程	(56)
四、遗传工程在医学中的应用	(58)
第三章 人类染色体与染色体病	(59)
第一节 人类正常染色体	(59)
一、人体细胞正常核型	(59)
二、性染色体与性别	(61)
三、性染色质	(62)
第二节 染色体畸变	(64)
一、染色体数目畸变	(64)
二、染色体结构的畸变	(68)
第三节 染色体病	(75)
一、常染色体病	(76)
二、性染色体病	(78)
三、肿瘤与染色体畸变	(80)
第四章 基因突变与基因病	(83)
第一节 基因突变	(83)
一、基因突变的概念	(83)
二、基因突变的种类	(85)
三、突变的分子基础	(86)
四、DNA损伤的修复	(88)

第二节 单基因性状的遗传	(90)
一、常染色体显性遗传	(90)
二、常染色体隐性遗传	(94)
三、X 连锁遗传	(98)
四、Y 连锁遗传	(101)
五、从性遗传与限性遗传	(101)
六、两种单基因性状的遗传	(102)
第三节 基因突变与分子病	(105)
一、蛋白分子病	(105)
二、先天性代谢缺陷	(109)
第四节 肿瘤与遗传	(110)
一、肿瘤与遗传的关系	(110)
二、二次突变论	(111)
三、癌基因的发现	(112)
第五节 多基因性状的遗传	(117)
一、多基因假说	(118)
二、多基因性状的遗传	(118)
三、多基因病	(122)
第五章 群体中的基因	(128)
第一节 基因频率和基因型频率	(128)
一、群体与基因库	(128)
二、基因频率和基因型频率	(128)
第二节 哈代-温伯格定律	(130)
一、哈代-温伯格定律的论点	(130)
二、基因频率和基因型频率的计算	(131)
第三节 影响遗传平衡的因素	(132)
一、突变	(133)
二、自然选择	(133)
三、近亲婚配	(135)
四、遗传漂变和移居	(141)

第六章 遗传病实验室检测方法	(142)
第一节 细胞遗传学方法	(142)
一、染色体的制备技术	(142)
二、性染色质检测	(155)
三、姊妹染色单体交换技术	(157)
第二节 生化学检查方法	(158)
一、酶和蛋白质的测定	(158)
二、代谢物的检测	(159)
三、羊水产前生化检查	(159)
第三节 分子生物学方法	(160)
一、基因直接诊断法	(160)
二、寡核苷酸探针杂交法	(161)
三、DNA限制性片段长度多态性(RFLP)分析法	(161)
第四节 皮肤纹理分析	(162)
一、正常人体肤纹	(162)
二、染色体病患者的肤纹	(165)
第七章 遗传流行病学的常用研究方法	(167)
第一节 遗传流行病学概述	(167)
第二节 遗传流行病学常用的研究方法	(168)
一、群体调查	(168)
二、双生子分析法	(172)
三、半同胞和寄养子分析法	(176)
第八章 遗传咨询与产前诊断	(178)
第一节 遗传咨询的意义及对象	(178)
一、遗传咨询的意义	(178)
二、遗传咨询的对象	(179)
第二节 遗传咨询的程序	(180)
一、遗传病的诊断	(180)
二、估计各种遗传病复发风险	(183)
三、遗传病的防治	(186)

第三节 产前诊断.....	(191)
一、产前诊断的对象.....	(192)
二、产前诊断的常用方法.....	(193)
第九章 优生学	(197)
第一节 优生学概述.....	(197)
一、优生的概念.....	(197)
二、优生学发展简介.....	(197)
三、优生学的分类.....	(199)
第二节 影响优生的各种因素.....	(200)
一、疾病感染.....	(200)
二、职业因素.....	(202)
三、环境质量因素.....	(202)
第三节 优生措施.....	(206)
一、计划生育和保健机构应采取的优生措施.....	(206)
二、开展优生宣传教育.....	(207)
三、预防性优生措施.....	(208)
第四节 优生学展望.....	(210)
一、生殖工程的现况和前景.....	(210)
二、基因工程与优生.....	(213)
后记	(214)

第一章 绪 论

第一节 计划生育与遗传优生

一、计划生育的意义

近几十年来，我国人口的变化很大，由原来的高出生率、高死亡率、平均寿命低，转化为高出生率、低死亡率、平均寿命延长，因此自然增长率大大提高。我国的人口从1949年到现在已翻了一倍多。根据国家统计局推算，到1989年4月14日我国人口已达到11亿，这既不利于我国的社会经济建设，也不利于人民生活水平的提高，因此控制人口的出生，实行计划生育是我国当前的一项基本国策。特别是农村一些人受“多子多福”封建意识的影响，人口不断增加，因此形成人多地少的现象。要改变我国农村落后面貌，控制人口增长和实现计划生育也是一项重要措施。

二、实行计划生育的措施

根据过去的人口增长率，估计到本世纪末我国总人口将突破13亿。而我国计划生育的任务是到本世纪末将我国人口争取控制在12亿内。因此必须采取一系列措施。

（一）设立计划生育机构

设立计划生育机构，有专人负责，这是搞好计划生育的关

键。目前，我国在全国各省、市、县、区甚至各基层单位，都已有较完善的设置，在过去的几年中已取得了很大成绩。我国过去的40年中平均年人口增长率达20%，最高达27%，自从设立机构，采取控制措施后，在70年代到80年代前期，我国人口控制最有成效，平均年增长率约15%，最低约11%。1986年以来有所放松，人口增长率趋向回升。西方国家在50年代就提倡控制人口，增长率每年稳定在10%左右。我国人口多，基数大，在管理工作中将遇到很大困难，故开展计划生育工作是一项比较艰巨的工作，因此必须要有较完善的机构，必须有大量具有一定文化水平及较高专业知识的计划生育干部。近年来在国家计划生育委员会的领导下，各地大力培养计划生育干部，为以后进一步搞好计划生育工作打下了基础。

计划生育机构的主要职责是制订一系列的政策，在群众中开展宣传教育工作，使群众更多地了解生育的知识，认识到计划生育的重要性，打破陈旧的传统观念；如“多子多福”、“重男轻女”、“生育子女只是妇女的责任”等。同时要研究各种避孕措施，进行技术指导。进一步研究先进科学技术以预防和治疗各种疾病，特别是遗传性疾病，保证人类的素质等等。

（二）制订生育政策

要控制人口的增长率必须制订合理的生育计划，而且要正确掌握。我国已制订了一系列生育政策，提倡一对夫妇只生一个孩子。但有些地区执行不坚决，有些情况下允许生二胎的规定不明确，造成对政策的掌握困难等现象。特别在广大农村，据1988年统计，某些农村家庭平均每户的孩子数达4.2人。同时对大量由农村进入城市的流动户口和个体商户等没有很好的管理和控制，对这些人生育政策基本上没有落实。最近已进行了调查，且制订了流动户口的管理法，以更好地控制人口出生率。另外，有些干部专业知识不足，难以正确掌握生育政策，如生过一胎而有

生理缺陷的，同意生二胎，有的连续数胎都是畸形儿，增加了家庭和社会负担。故作为一个计划生育干部，必须具有高度的政治觉悟，应从国家的利益和群众的利益着想，深刻理解国家的政策，以科学的精神来宣传，提高群众的科学知识，使其自觉地遵守生育政策。

（三）提倡优生优育

计划生育不但要提倡生得少，而且要生得好，即一方面要控制人口的数量，另一方面也要提高人口的质量。提高人类的素质有优生和优育两个方面：优生是指出生优良的后代，避免出生缺陷的产生，这是提高先天的素质；优育指出生后的抚育，旨在培养体力上和智力上优秀的个体，包括营养、教育等一系列问题。提高人类素质是非常复杂的，比控制人口数量的难度要大得多，需要人类长期艰苦奋斗，刻苦钻研，积极发展有关的科学技术，才能逐渐实现。很多国家都制订了“优生法”，明确规定哪些疾病不准结婚，婚前严格执行体检；哪些疾病不适宜生育，婚后必须作绝育手术；哪些人必须作产前检查等。我国也正在拟订“优生法”，以保证健康婴儿的出生。

三、遗传与优生

严格控制出生缺陷的产生是搞好优生工作的关键。出生缺陷概括来说是一种先天性疾病，它包括一部分由亲代遗传基础发生改变而传递给后代所引起的疾病；另一部分可以是受精卵在母体内生长发育过程中受环境影响所获得的疾病或缺陷。往往遗传因素是内在的、基本的因素，后天素质是在遗传基础上受环境、社会、精神、心理等影响而形成的，故优生与遗传有密切关系。优生工作者必须掌握遗传学的基本知识，才能有效地防止有缺陷婴儿的出生，达到优生的目的。

第二节 出生缺陷的产生

一、人体胚胎发生

每个个体都是由精子和卵子结合后成为合子或受精卵，再通过一系列胚胎发育过程发育成为成熟的胎儿而分娩出生。不管是上代遗传的或在胚胎发育间受外界影响而引起的缺陷都要通过发育而表现。

人胚发育从孕妇末次月经算起共40周，可分为两个阶段：早期发育阶段称胚期，约8周，从第9周开始到出生时期称胎儿期。胚期包括卵裂、胚泡形成和种植、三胚层形成和三胚层分化、胚胎体形的建立和器官形成等发育过程。一般说，到胚期末，主要的器官系统已建立了，故这时期特别是第三周以后是细胞高度分化的时期，很易受外界条件改变和各种致畸因子的影响，使胚体产生各种缺陷，这时期亦可称为敏感期，当然各胚体和各系统的敏感性是有差异的。胎儿期主要是各组织器官的成熟和胚体的迅速增长，细胞分化较少，受外界有害因素影响也较小。

二、出生缺陷产生原因

（一）环境因素

人类生活脱离不了周围环境，人体的生命活动过程中不断与外界环境进行物质交换。自然环境是不断发生变化的，而人类在长期进化过程中对环境的变化具有强大的适应机能。但当环境因素的变化超越了人的适应机能范围时，就可能引起人体某些生理功

能或组织结构的异常反应，因而发生疾病。当人体怀孕时，外界环境条件可通过母体间接影响到胎体，在早期时可影响某些细胞的分化，以致产生出生的缺陷。目前随着科学进展，工业生产日益发达，废水、废气等环境污染日趋严重。污染总的可分为三种：化学性污染，如农药及各种化学合成的物品；物理性污染，如各种放射性物质、微波、噪声或机械性损伤等；生物性污染，如病毒等。在污染严重情况下可造成大量生物的死亡，同时对胚胎有致畸作用，亦可导致胚胎死亡而形成死胎或自然流产。例如北京景山区为大气污染区，1974~1975年调查该区婴儿死亡率为16.51%，高于西城非污染区的9.60%。

（二）遗传因素

每个生物体都由它一定的遗传基础——基因来决定它的性状。每个个体成熟后产生的精细胞或卵细胞中则含有从父体（或母体）来的基因，通过受精后的受精卵发育成一新个体，这新个体就具有其双亲的遗传物质，在整个发育过程中逐渐表达出各种性状。若亲代中有缺陷基因存在（或有畸变的染色体），则亦可能传递给后代，致使产生有缺陷的婴儿，即患有某种基因病或染色体病（统称遗传病）。胎儿在发育过程中亦可能存在自发的基因突变或染色体畸变而引起某种缺陷产生，这种缺陷不是由上代遗传下来的，它是自发的遗传基础改变，可以遗传给他（她）的后代。

（三）遗传因素和环境因素共同作用

大多数的缺陷产生是由遗传因素和环境因素共同作用的结果。遗传是基础，通过环境作用发育而表现一定的性状。外界的各种有害物质通过人类呼吸、饮食、接触等途径进入人体，损害人体细胞内的遗传物质，影响正常代谢机能而产生疾病。外界有害物质若只影响局部体细胞的遗传物质，这种情况只是个体本身受害，未累及生殖细胞，因此不会遗传给后代。当人体的生殖细胞

中遗传物质受损害时，可使后代受累，且可累代遗传。

综上所述，出生缺陷可以是遗传的，则属遗传病；也可能是不遗传的，只是涉及个体，只要避免诱因，就可防止缺陷儿出生。但遗传病则还要累及以后的世代，且传递方式也较复杂，有的在出生时看不到有缺陷，故对遗传性的缺陷必须特别重视。

三、遗传病的概念及类型

(一) 遗传病的概念

遗传病是指人体的遗传物质(染色体或基因)发生改变，通过生殖细胞传递到后代，受个体发育和环境影响产生表现型的疾病。遗传病有以下特点：①有上代往下代传递的特点，但在遗传病患者的家系中不一定都能看到这种现象；②具有遗传物质的改变；③必须是生殖细胞或受精卵内的遗传物质发生变化，而不是任何细胞的遗传物质改变都可形成遗传病。有些疾病虽有遗传物质的改变，但其改变只发生在体细胞，因此它不能传递到下代。如某些肿瘤是局部体细胞遗传物质异常，属非遗传性，但亦可用细胞遗传学方法加以诊断。有些隐性遗传病(如白化病、红绿色盲症等)在家系中呈散发性存在，隔几代才出现一个患病者，这种情况不能忽视。

遗传病与先天性疾病有别，后者是指出生时即具有的疾病，可能是在胚胎发育时受某种环境影响而发育不正常，如先天性梅毒、先天性心脏病、某些药物引起的胎儿畸形等。先天性疾病并非都是遗传病，据估计，在先天性疾病中，属于遗传病的仅占10%左右。但有些遗传病要到出生几十岁内才发病，如慢性进行性舞蹈病等，或在受到一定物质刺激后才发病，如蚕豆病。

遗传病也应与家族性疾病区别。家族性疾病是指在一个家庭中不止有一个成员罹病，往往表现为上一代有，下一代也有，但不是遗传病。其原因可能由于传染的，也可由相同的环境条件所

引起。有些疾病过去未弄清病因，因表现为家族性，就称之为家族性疾病，现已阐明是遗传性疾病，但由于习惯，至今仍沿用“家族性”的名称，如家族性高胆固醇血症，家族性甲状腺肿等。

（二）遗传病的类型

1. 单基因病 是由某一对等位基因发生改变而引起的疾病，这类疾病较罕见的，在群体中的发病率一般不超过0.05%。

2. 多基因病 是由多对基因的微小变异共同引起的缺陷，有家族内聚现象。由于其遗传方式较复杂，因此了解的病种不多。

3. 染色体病 染色体是基因的载体，染色体病不是单个基因发生差错，而是某号染色体数目增加减少，或某号染色体某片段发生异常，常涉及到好几对基因，表现的症状也较复杂。这类疾病较常见，在流产儿中约有1/2表现染色体异常。

第三节 遗传学发展概述

遗传的现象在生物界普遍存在。每种生物的后代和前代间在形态结构和生理特征上总是表现出相似的现象，这叫做遗传。但人们也可看到后代与前代之间表现出不同程度的差异，这种现象叫变异。遗传与变异的现象是相互依存、相互转化的一对矛盾，使生物的性状既稳定又进化，但人们多少年来一直找不到它们的规律性。19世纪中期孟德尔（J.G.Mendel）的研究发现了遗传的规律，创立了遗传学，以后研究的人越来越多，发展也就更深入。

一、基因-染色体学说的建立

遗传学的创始人孟德尔出生在一个农民家庭，因家境贫困，