

计划生育



干部培训系列教材

遗传与优生

XIANGZHEN JIEHUA SHENGYU GANBU PEIXUN XILIE JIAOCAI

郭亦寿
李青
王维维
山东人民出版社

63.1

主 编 吕荣侃
副主编 郭亦寿 孙均树
编 委 程 舜 何文华 张心侠 刘座铭
乡镇计划生育干部培训系列教材

- 《人口学概说》
- 《人口统计与规划》
- 《生育与节育》
- 《遗传与优生》
- 《乡镇计划生育管理》

乡镇计划生育干部培训系列教材

遗传与优生

郭亦寿 李 青 王维维

*

山东人民出版社出版

(济南经九路经刊大街)

山东省新华书店发行 山东新华印刷厂印刷

*

787×1092毫米32开本 4.75印张 92千字

1988年7月第1版 1988年7月第1次印刷

印数 1—21,550

ISBN7-209-00169-7

Q·1 定价 1.45 元

前 言

我国人口实现从高出生、低死亡、高自然增长的再生产类型到低出生、低死亡、低自然增长类型的转变，是社会主义初级阶段生产力发展的客观要求。要实现这一转变，在我国的具体历史条件下，单单依靠社会经济发展的自发机制是不可能的，必须要依靠计划生育工作的强大推动。我国计划生育工作的重点在农村，农村计划生育工作的关键在农民生育观念、生育意愿的改变，这就要靠计划生育干部特别是基层干部的坚持不懈、深入细致、有说服力的群众工作。要做好这一群众工作，有赖于计划生育基层干部业务素质的提高。这一套系列培训教材正是为了这一目的而编写的。我们于1987年3月开始，组织了省内有关学科的专家、教授和计划生育实际工作者结合起来，深入实际进行调查研究，针对乡镇计划生育工作的需要，编写了这一套教材，以提高乡镇计划生育干部的业务素质和管理水平，促进乡镇计划生育工作的规范化和科学化。

本系列教材包括《人口学概说》、《人口统计与规划》、《生育与节育》、《遗传与优生》、《乡镇计划生育管理》5个分册。这5个分册是相互联系，又各自独立的。《人口学概说》系统地阐述了人口学的基本理论和基本知识，介绍

了人口与自然界、人口与社会、经济的相互关系，并在此基础上分析了我国和世界人口发展的趋势，以及面临的问题和应采取的对策。《人口统计与规划》介绍了人口统计和人口规划的基本理论与方法，论述了乡镇人口统计与规划工作的原则、乡镇计划生育统计干部的工作的规范化等。《生育与节育》通俗地介绍了生育的基本原理、节育知识和技术方法，不同类型的夫妇最佳避孕方法的选择，以及建立乡镇计划生育手术室的方法和要求。《遗传与优生》从提高人口质量出发，介绍了人类遗传的基本原理，遗传病的分类、发病原理与防治，优生学的基本知识和优生措施。《乡镇计划生育管理》从乡镇计划生育管理的实际出发，运用现代科学管理理论，结合我国乡镇计划生育管理工作的经验，系统地介绍了乡镇计划生育管理的理论、内容和方法。本系列教材在编写中，注意了它的科学性、基础性和实用性。

本系列教材由下列同志审稿：山东医科大学教授苏应宽、江苏教育学院副教授凌定保，山东省人口学会副会长张秀娟，山东省计划生育委员会计财处副处长曲学兰。

本系列教材汲取了国内外许多学者的研究成果。在编写过程中，在山东省计划生育委员会的领导下，得到了山东教育学院、山东医科大学、济南市计划生育委员会、济南市医药科学研究所、泰安卫生学校等单位的支持与关怀，在此一并表示谢意。

山东省计划生育宣教中心

1988年5月

目 录

引 言	1
第一章 概述	3
第一节 遗传与变异	3
第二节 遗传病的概念	4
第二章 遗传的物质基础	7
第一节 生命的物质基础	7
第二节 细胞的结构和功能	17
第三节 细胞的增殖	31
第三章 单基因遗传病	35
第一节 遗传的基本规律	35
第二节 单基因遗传病的遗传方式	41
附表: 常见的单基因遗传病	58
第四章 多基因遗传病	70
第一节 多基因遗传的特点	70
第二节 多基因遗传病	72
第五章 染色体病	81
第一节 人类染色体	81
第二节 染色体畸变	87

第三节	染色体病.....	92
第六章	环境因素对胎儿发育的影响	107
第一节	环境污染对胎儿发育的影响	107
第二节	药物对胎儿的影响	114
第三节	病毒及其他病源生物感染对胎儿的影响	122
第四节	孕妇健康状况对胎儿的影响	124
第七章	优生	126
第一节	优生学简介	126
第二节	遗传预防	131
第三节	孕期、围产期保健	143

引 言

“限制人口的数量，提高人口的素质”是我国的人口政策。在限制人口数量方面，由于计划生育的开展，取得了显著成效。但在提高人口素质方面，近几年来虽然作了一些工作，但由于起步晚，现在远远跟不上形势发展的需要。

人口素质包括先天素质和后天素质。提高人口先天素质就是如何使生出的婴儿身体和大脑机能都是正常的、健康的；提高后天素质就是使出生的孩子如何得到科学养育和受到良好的教育，德智体全面发展。

引起人口先天残伤的因素主要有两方面：一是遗传因素，二是环境因素。因此，要提高人口先天的身体素质，必须开展优生工作。

根据我国国情和计划生育政策，提倡一对夫妇只生一个孩子，“优生、优育”。优生、优育，主要包括四个方面的内容：

- 1.遗传预防，即用遗传学的理论和方法，预防遗传病患儿的出生。

- 2.孕期保健，即加强孕妇的保健工作，防止不良环境因素影响胎儿的正常发育，预防残伤儿出生。

3.分娩期监护，是围产期中最关键的一个阶段。临产开始后，许多直接影响胎儿生命的因素相继出现，造成胎儿死亡或不可挽回的损失。所以，加强分娩期监护，也是防止婴儿残伤的重要措施。

4.优生，即加强婴幼儿的养育和教育（优教）。

优生学是一门综合性科学，它以医学遗传学为理论基础，涉及临床医学、基础医学、儿童保健、儿童心理学、儿童教育学以及其他一些有关社会科学。因此，必须各方面密切配合，共同协作，为提高人口先天身体素质做出贡献。

（郭亦寿执笔）

第一章 概 述

第一节 遗传与变异

在千姿百态、五彩缤纷的生物界里，人们常看到一种现象，就是任何生物的子代总是与其本身相似，但又不完全相同。为什么会有这些现象？这些现象又是怎样发生的呢？其实，父母按照自己的模样生儿育女，子女保持着和父母相似的特征，并又一代一代传给子孙，这是生物界的普遍现象，这种现象就是生物的遗传性。所以，遗传性就是亲代通过一定方式，把自己的特征传给子代，子代又一代一代传下去。

另一方面，子女又不完全象他们的父母，俗话说：“一娘生九子，连娘十个样。”这种个体间的区别，也是生物界的普遍现象，这种现象叫做变异。自然界形形色色的生物，包括人类，自古以来就是在这种遗传和变异的相互作用下发展和进化的。

父母的性状是怎样传给子女的呢？

性状是生物的形态、结构和生理功能等特征的总称。例如一个人的个子高矮、皮肤颜色、血压高低等，都叫性状。父母直接传给子女的并不是性状本身，只是控制性状发育发

展的遗传物质。究竟这些物质是什么？它们是怎样传给子女，又怎样控制着子女性状的发育？这就是遗传学和发育学研究的内容。如果父母传给子女的遗传物质正常，子女就能发育正常；父母传给子女的遗传物质不正常，子女就可能发育异常。遗传病的发生，除少数由于突变引起外，很多遗传病就是父母把致病因子（致病基因）传给子女引起的。

第二节 遗传病的概念

一、什么是遗传病

遗传病是指某些疾病的发生由一定的遗传因素引起，即由于生殖细胞或受精卵里遗传物质的结构或功能异常引起的疾病。通常这种遗传物质（致病基因）按一定方式传给子代。如果亲代把控制遗传性疾病的致病基因传给子代，子代就按这种信息发育，根据遗传信息的特性，表现出疾病。

二、遗传病的特点

遗传病临床上一般都有下列特点：

（一）患者和其有血缘关系的正常家庭成员之间有一定的数量比例关系。例如单基因遗传病，在同胞兄弟姐妹间的表现有一定比例关系。

（二）无血缘关系的家庭成员之间，如夫妻之间，不发病。就是说遗传病一般以垂直方式出现，即父母传子女，子女再传给他们的子女。

（三）同卵双生比异卵双生同时患病（发病一致性）的

机会大得多。

三、先天性疾病与遗传性疾病

先天性疾病是指婴儿出生时就表现出来的疾病。先天性疾病中，由遗传因素引起的，称为遗传病。例如白化病，多指（趾）症，红绿色盲等。有些先天性疾病不是遗传因素引起的，而是孕期不良环境因素引起的，这些疾病不是遗传性疾病。例如孕妇接触有毒化学物质，或服用不当药物，能引起胎儿四肢畸形，神经管发育缺陷、唇裂、腭裂等。所以先天性疾病并不都是遗传性疾病。

四、家族性疾病与遗传性疾病

有些疾病有明显的家族性，也就是说，一个家族里有好几代都有某种病，如多指（趾）、牛皮癣等。大多数遗传病有家族性，但也有些病有家族性，但不是遗传病。有些传染病如肺结核、地方性甲状腺肿大等，并不是遗传病；有些病在一个家庭只有一个患者，但却是遗传病。所以有家族性的疾病，并不都是遗传病，没有家族史的疾病有的也是遗传病。

五、后天获得性疾病与迟发性遗传病

婴儿出生时，表现正常，生长过程中，由于某种原因引起疾病，一般称为后天性疾病。在后天性疾病中，有些由于病原菌感染或其他因素引起的疾病称为后天获得性疾病。如风湿性心脏病、关节炎、肝炎、外伤性疾病等。有些疾病到一定年龄发病，几岁或几十岁才发病，例如成人型多囊肾，精神分裂症，牛皮癣等，但这些病是遗传因素引起的，称为

迟发性遗传病。所以，不能认为后天性疾病都不是遗传病。

总之，确定是否遗传病，不能完全根据发病年龄、先天或后天，有无家族性决定，主要依据该病是否由遗传因素引起的。如果由遗传因素引起的，就是遗传病；否则，就不是遗传病。

（郭亦寿执笔）

第二章 遗传的物质基础

世界上一切事物都是物质的，一切现象都是物质运动的表现。生命也是这样。

很早以前人们就在探讨生命的奥秘、代代相传的原因，但由于宗教神学的束缚及科学的不发达，使人们相信上帝创造了一切。到了19世纪中叶，达尔文的生物进化论的发表及孟德尔豌豆杂交试验的成功和遗传定律的建立，使人们才逐步认识了生命现象的本质。

第一节 生命的物质基础

生物是由生命物质——即原生质组成的。原生质是由碳、氢、氧、氮、硫、磷、钙、钠、钾、氯等元素组成的。组成生命的这些元素在生物体内以各种化合物的形式存在，包括无机化合物和有机化合物两大类。无机化合物包括水和无机盐，约占生物体的85~90%。有机化合物主要包括糖类、脂类、蛋白质、酶、核酸等，约占10~15%。有机化合物是生命物质的基本成分，它们在生命活动中起着重要的作用。其中蛋白质、酶、核酸是原生质最主要的成分，是生命

现象的物质基础，而且分子量巨大，故称生物大分子物质。

一、蛋白质

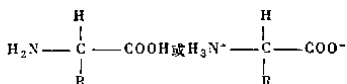
(一) 蛋白质分子的基本单位——氨基酸

蛋白质种类繁多，结构复杂，但蛋白质用酸或碱、酶水解的最终产物是氨基酸，所以氨基酸是蛋白质的基本单位，而组成各种蛋白质的氨基酸只有20种。

氨基酸可分为二类，一类为必需氨基酸，另一类为非必需氨基酸。必需氨基酸体内不能合成，必须由食物供给。人类的必需氨基酸有八种，它们是赖氨酸、缬氨酸、色氨酸、苯丙氨酸、蛋氨酸、亮氨酸、异亮氨酸和苏氨酸。非必需氨基酸体内能自行合成，但有些非必需氨基酸也是必需氨基酸转化而来的。如半光氨酸是由蛋氨酸生成的。

各种食物中都含有不同数量的氨基酸，人体内对氨基酸的要求有一定的比例，若某种氨基酸缺少或缺乏就会影响生物蛋白质的合成，对机体的生理功能产生一定的影响。

任何一种氨基酸，在同一分子上既有碱性的氨基，又有酸性的羧基，因此，它对于酸是碱性物质，对于碱是酸性物质，是典型的两性化合物。其分子的结构通式如下，

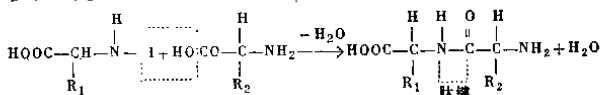


(二) 蛋白质的分子结构

虽然组成蛋白质的氨基酸只有20种，但组成蛋白质分子的氨基酸数目却很多，少则数十个，多则数万个。由于氨基

酸数量种类及排列顺序的不同及蛋白质自身的空间结构的不同，导致了蛋白质的多样性和复杂性，正是这种多样性和复杂性才能表达生物各种不同的遗传性状。

氨基酸通过肽链连接起来组成多肽化合物。由二个氨基酸分子缩合而成的化合物叫二肽，这两个氨基酸之间的键叫肽键。由多个氨基酸缩合成的化合物称多肽，构成多肽链。多肽链是蛋白质分子的基本结构，通式如下：



每个蛋白质分子可有一条或几条多肽链，这些肽链经过反复的折叠卷曲螺旋，形成了具有复杂空间结构的蛋白质分子。

（三）蛋白质的功能

蛋白质是一切生物体的主要成分，是生命活动的主要物质基础，生命的各种性状和特征都是通过蛋白质来体现的。

首先，蛋白质是构成生物体各种器官、组织、细胞的主要成分。如：心脏、肌肉等其主要成分是肌蛋白。细胞的基本成分是蛋白质。机体的生长发育、组织的更新、组织的修复也都是通过蛋白质来完成的。激素是调节代谢，维持正常生理功能的主要物质，嘌呤和嘧啶是合成遗传物质的原料，而这些物质都是通过蛋白质合成的。新陈代谢是生命的基本特征，而构成新陈代谢的全部复杂的化学变化又都是在酶的催化作用下进行的，而酶全部是蛋白质。人血红蛋白也是一

种蛋白质，它起着运输氧的作用。免疫反应也是通过蛋白质来实现的。此外，蛋白质还能氧化释放能量供机体利用。

总之，蛋白质是生物体最主要的成分之一，是生命现象的主要体现者。

二、核酸

核酸也是生物大分子，由于最初是由细胞核分离出来的，故称为核酸，后来发现在细胞质中也有核酸。

（一）核酸的组成部分

核酸是许多核苷酸的聚合物，是由数十个至数百万个单核苷酸聚合而成的复杂的大分子化合物。每个核苷酸又是由磷酸、戊糖（五碳糖）和碱基三种小分子化合物组成。戊糖有核糖和脱氧核糖。碱基又分嘌呤和嘧啶，主要有腺嘌呤（简写为A）、鸟嘌呤（简写为G）、胞嘧啶（简写为C）、尿嘧啶（简写为U）和胸腺嘧啶（简写为T）。

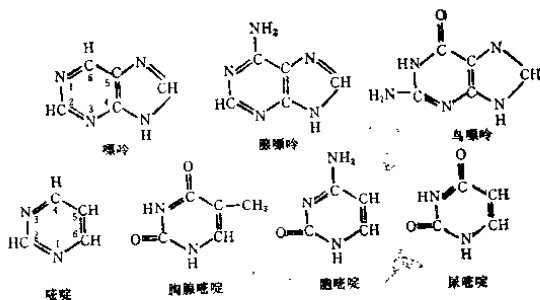
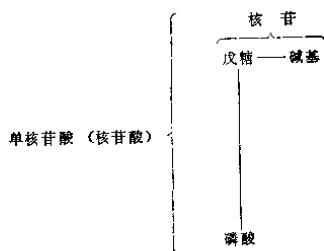


图2—1 为组成单核苷酸的几种嘌呤和嘧啶的分子结构式。

一个戊糖 1 位碳上的羟基和碱基（嘌呤为 9 位氮，嘧啶为 1 位氮）上的氢结合后脱去一份水所形成的化合物为核苷。由核苷 5 位碳上的羟基，再和磷酸上的氢结合后，也脱去一份水所形成的化合物就是单核苷酸（即核苷酸）。其组成如下式所示：



许许多多的单核苷酸，首尾相接地序贯排列，即通过前一个核苷酸戊糖上的羟基与后一个核苷酸磷酸上的氢结合，又脱去一个水分子，从而把各个单核苷酸聚合成一条多核苷酸链，这就是核酸分子的基本结构。

生物体的核酸可分为两类，即核糖核酸（简称为RNA）和脱氧核糖核酸（简称为DNA）。它们主要区别在于：RNA分子中的戊糖是核糖，而DNA分子中的戊糖是脱氧核糖；RNA分子中的碱基是腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)、胞嘧啶(C)和尿嘧啶(U)，DNA分子中的碱基却是腺嘌呤(A)、鸟嘌呤(G)、胞嘧啶(C)和胸腺嘧啶(T)。从结构上看两者也有明显不同，RNA一般多为单链，DNA为双螺旋结构。