

**XIANDAI
YOUSHENGXUE**

现代优生学

主 编 刘高金 张佩珠

主 审 高锦声

中国人口出版社

现代优生学

主编 刘高金 张佩珠

主审 高锦声

中国人口出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

现代优生学/刘高金, 张佩珠主编. —北京: 中国人口出版社, 2001.10

ISBN 7-80079-666-3

I. 现… II. ①刘… ②张… III. 优生学 IV. Q987

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2001) 第 064908 号

现代优生学

主编 刘高金 张佩珠

出版发行	中国人口出版社
地 址	北京市宣武区广安门南街 80 号中加大厦
邮政编码	100054
电 话	(010) 83519390
传 真	(010) 83519401
印 刷	北京竺航印刷厂
开 本	787×1092 1/16
印 张	27.75
字 数	650 千字
版 次	2001 年 10 月第 1 版 2001 年 10 月第 1 次印刷
印 数	1~1 700 册
书 号	ISBN 7-80079-666-3/R·220
定 价	86.00 元

版权所有 侵权必究 质量问题 随时退换

编 委 会

主 主 副 编	审 编 者	高锦声			
		刘高金	张佩珠		
		王丽娟	姜建平	张 经	
		郑斯英	何政贤	鹿占成	
		刘高金	张佩珠	高锦声	王丽娟
		张 经	王成瑜	戴建荣	王 琼
		朱圣陶	缪竞诚	蒋冶棠	何 军
		林 玲	朱 巍	姜建平	陈永珍
		孙朝琪	董秋明	李 栋	杨 虹
		姚雪梅	刘 霞	封 玥	杨玉霞
		杨田如	蔡晓辉	吴 静	王云珍
		吴葆德	黄益平	张海云	蓝光华
		何政贤	罗建华	陈亚平	阎 莉

专业组主编	临床优生	王丽娟
	环境优生	张佩珠
	基础优生	蒋冶棠
	社会优生	张 经

前 言

优生是关系到后代的健康、家庭的幸福、社会的繁荣、国家的富强、民族的昌盛和人类未来的大事，因此受到人们极大的关注。

优生优育，提高人口素质是我国一项基本国策，也是实现我国跨世纪宏伟蓝图的基本保障。多年来，优生工作在我国广泛地开展，已取得了卓越的成绩。尤其是近年，国内外在优生的科学研究、防治保健、精神心理、社区服务等诸方面，做了大量有益的工作，积累了很多宝贵的经验。编著《现代优生学》一书旨在能跟上当前国际国内优生发展新形式的需要，为我国优生工作者、临床医师提供一本理论性强、实用性好的专著，以指导我国优生工作的进一步开展，为我国优生，提高人口生命质量、提高人口生活质量和提高人口素质作出微薄的贡献！

本专著之特色，是根据我国国情，以优生为主体，以现代优生研究内容为顺序，以理论与实践结合，临床、环境、基础、社会结合，身心结合，国内国外结合，中西医结合为准绳，以贴近生活为前提，贯彻科学系统，深入浅出、层次分明、简明扼要、内容精炼的原则。全书共 60 余万字，包括现代优生学概论，优生的遗传学基础，临床医学与优生，环境因素与优生，基础医学与优生和社会因素与优生。本书可作为计划生育、优生优育、妇幼保健工作者的培训教材，医学生学习的参考书。

本书的编著是由 40 多位从事该专业工作的专家、教授、临床医师精心撰写而成，在编著过程中参考了国内外众多的资料，出版中又受到有关单位的热情帮助，特别是苏州大学医学院刘霞、封玥、姚雪梅、董秋明等老师做了大量的工作。总之一句话：《现代优生学》一书的顺利出版是大家共同努力的集体硕果，对此，谨向他们表示衷心的感谢和崇高的敬意。限于水平，书中缺点错误难免，恳请读者批评指正，以便再版时促其臻善。

刘高金 张佩珠
2001 年 4 月 于苏州



主 编 刘高金 张佩珠

主 审 高锦声

33618104

目 录

第一章 现代优生学概论.....	(1)
第一节 临床优生	(3)
第二节 环境优生	(8)
第三节 基础优生	(10)
第四节 社会优生	(11)
第二章 优生的遗传学基础.....	(13)
第一节 遗传与变异是生物的普遍特性	(15)
第二节 遗传性状的传递	(15)
第三节 染色体	(23)
第四节 基因	(36)
第五节 遗传的基本规律	(40)
第三章 临床医学与优生.....	(43)
第一节 遗传病与优生	(45)
附：人类主要遗传病的发病率	(142)
第二节 婚前咨询与优生	(145)
第三节 孕前咨询与优生	(149)
第四节 围产期咨询与优生	(161)
第五节 常见病症的鉴别诊断与优生	(175)
第六节 临床检验技术与优生	(238)
附：病残儿童先天性、遗传性疾病病种、顺位与患病率	
病残儿童后天获得性疾病病种、顺位与患病率	(245)
第七节 产前诊断与优生	(253)
第八节 演进性优生	(268)
第四章 环境因素与优生.....	(279)
第一节 宫内感染与优生	(281)
第二节 孕妇用药与优生	(295)
附：证实对胎儿有害，妊娠期禁用的药物	(305)
第三节 电离辐射与优生	(311)

第四节	营养与优生	(318)
第五节	不良嗜好与优生	(332)
第六节	免疫缺陷与优生	(339)
第七节	母体其他疾病与优生	(348)
第五章	基础医学与优生	(361)
第一节	祖国医学与优生	(363)
第二节	流行病学与优生	(368)
第三节	胚胎学与优生	(375)
第四节	分子生物学与优生	(383)
第五节	心理学与优生	(394)
第六节	胎教与优生	(402)
第六章	社会因素与优生	(413)
第一节	优生宣传教育的意义	(415)
第二节	优生的科学管理	(416)
第三节	社会因素对优生的影响	(417)
主要参考文献		(426)

第一章

现代优生学概论

第一节 临床优生

第二节 环境优生

第三节 基础优生

第四节 社会优生

优生 (birth health) 是指采取综合性措施, 改善人口出生结局, 提高出生婴儿健康素质的过程。这是人类长期进化和发展过程中再生育上的要求。对于优生的研究最早始于 19 世纪 80 年代, 是在进化论和遗传学发展的基础上建立起来的。随着现代科学技术的发展, 使优生的研究进一步深入, 理论进一步得到充实。推广和实施有效的优生措施, 已列为许多国家和地区的政策。我国政府也将“控制人口数量, 提高人口素质”, 定为国策加以贯彻落实。

根据当前优生研究的内容和发展, 大致可以归纳为临床优生、环境优生、基础优生和社会优生四个领域, 它们构成了现代优生的完整体系。

第一节 临床优生

临床优生 (clinical birth health) 主要是从临床医疗技术措施等方面进行对优生的研究。临床优生涉及卫生工作多个部门、临床医学多个学科, 它又包括预防性优生和演进性优生两大类。预防性优生有优生咨询、产前诊断和以优生为目的的绝育术、人工流产术及中期引产术等, 同时, 还包括婚前保健、孕前保健、分娩监护、围产保健、新生儿保健等内容; 演进性优生有人工受精、试管婴儿、人类单亲生殖 DNA 技术等内容。

一、预防性优生 (preventive birth health)

预防性优生是应用一系列优生技术措施, 预防有严重遗传病和先天性疾病个体的出生。在目前, 以至在可预见的未来, 优生的主要目标是尽可能地防止出生缺陷儿的诞生。

(一) 优生咨询

优生咨询是优生工作的重要组成部分, 它由医生或其他专业人员对遗传病或先天畸形患者或其亲属, 提出有关该病的病因、遗传方式、诊断、预后、防治以及在亲属子女中再发此病的风险率等问题进行解答, 并就患者及其亲属的婚配与生育等问题提出建议与指导, 从而控制某些不良因素, 预防胎儿发育缺陷, 以达到优生目的。

优生咨询服务不仅适合有遗传病史或具有某些不利因素接触史的对象, 而且也适用于广大健康生育年龄的男女。我国普遍倡导和开展优生优育咨询工作的时间并不长, 但发展很快。目前全国除各大城市已开展优生优育咨询工作以外, 一般中小城市, 甚至县、村的医院、计划生育指导所、指导站, 也纷纷建立优生咨询制度。

1. 婚前咨询。是优生工作的基础。现婚前检查在全国各地已普遍展开, 受到广大群众的欢迎。通过咨询对即将结婚的男女进行全身健康检查和生殖器检查, 必要时做实验室检查, 另外, 经仔细询问病史, 有无遗传病、先天性疾病家族史等, 了解双方情况是否适合婚、育, 进行婚育指导。如近亲应制止结婚, 有些严重的遗传病、重度的智育低下等患者应劝阻结婚, 有些疾病暂时不宜结婚, 有些疾病患者应动员婚前绝育等等。

在婚前咨询中还要进行生殖器卫生指导、性知识指导和避孕知识的指导等。

2. 孕前咨询。为了保证孕期母儿的健康，有利于优生优育，需要指导选择最佳的生育年龄，安排理想的受孕时刻。孕前除需要考虑母亲的年龄和健康因素外，有一些不良环境因素也不适合受孕，需要孕前进行咨询，以采取必要的措施。如女方患有某些慢性疾病、长期接触对胎儿有害的物质、有病毒感染史、女方患某些肿瘤等。若孕前不作处理，这对优生极为不利。

3. 孕期咨询。孕期咨询要从早孕开始，有适应证者要在孕早期或孕中期进行产前诊断，若发现胎儿异常可及时中止妊娠。孕期咨询中最多见的是：有异常孕产史者的咨询，如习惯性流产史、死胎史和胎儿畸形分娩史；还有，此次妊娠患者或有不良接触史的咨询，如孕期严重拒食、呕吐，先兆流产、妊娠期患病、用药或其他不良接触史、妊娠期发热、低热、避孕失败的妊娠等。广大正常孕妇从早孕开始就应接受孕期指导，如孕妇要加强营养、注意孕期卫生、生活中避免接触有害环境、孕期保持心情舒畅、开展胎教指导、定期保健检查，及时发现问题及时处理。这就可以预防严重妊娠并发症或胎儿发育异常，有利母婴儿健康。

(二) 产前诊断

产前诊断是指在优生咨询的基础上，若认为胎儿可能患遗传病或是先天畸形，则应对孕妇进行特殊的诊断。这种诊断是在胎儿未出生前进行的，所以又称出生前诊断或称宫内诊断。根据检查结果，做出是否进行选择人工流产的建议，以避免患有遗传病或先天畸形的胎儿出生。目前可采用的产前诊断技术主要有：

1. 羊膜腔穿刺。该技术抽取羊水进行胎儿细胞学检查，染色体分析，酶的生化测定，判明胎儿性别性连锁遗传病诊断，确认某些遗传病或畸胎（尤其是神经管缺损胎儿），了解胎儿的成熟程度及母儿血型不合，胎儿的受累程度等；还可注入显影剂诊断胎儿组织畸形。

在理论上，羊膜腔穿刺对母、儿最易引起的危险是损伤、出血与感染，自使用 B 超指引穿刺，已可避免刺伤胎盘或胎体，而且感染率、流产率分别下降到 1% 和 1.2%，故该技术是安全的。

当前，这一技术在世界范围内已得到广泛应用，成为产前诊断的主要手段之一，并取得可喜的成果。如纽约产前诊断实验室接受 7 000 例患者中发现胎儿染色体异常共 149 例 (2.13%)。其中 40% 是明确诊断为非嵌合体常染色体三体症 (21, 13 或 13 三体)，性染色体异常 21%，染色体结构异常 32%。这就使就诊者不断增加。我国很多大、中城市医院也已普遍开展此项工作，且日益成熟，并已取得很大成效。我国首次研制成功羊水培养药盒，对推广该技术将起积极作用。然而该技术的应用仍有一定局限性，有些疾病还不能检出。如代谢性疾病的产前诊断，国外目前只能检出其中的 1/10 (约 90 余种)，而我国仅能检出几种疾病，如黑蒙性痴呆、先天性肾上腺皮质增生症、丙酮酸尿症、粘多糖病 (某些类型) 等。

2. 绒毛活检法。应用绒毛组织进行孕早期产前诊断，是近代的一项重要进展。羊水诊断一般始于 16~20 孕周，绒毛活检可在 6~10 孕周作出诊断。绒毛活检原为我国鞍钢医院于 1973 年首创，目的是鉴别胎儿性别。国外采用此法，发展为超声定位穿刺，

获得标本作染色体检查分析，用于产前诊断先天性缺陷、代谢性疾病、基因病等。目前，我国已有很多单位进行此项技术工作。一般采用经宫颈盲取绒毛法，有条件的医院在B超指导下取材。标本以直接和培养法同步进行，诊断结果更为可靠。

3. B超检查。B超检查的正确性较高，检查无痛苦。欧美各国已将它列为孕妇的常规检查。国内很多医院亦已开展该项检查。利用B超检查6孕周即可确定妊娠，孕3~4月可诊断胎儿严重畸形、存活力情况及生长速度，并可指导定位穿刺及绒毛取材。国外报告B超可帮助进行宫内胎儿输血。但对妊娠中期胎儿某些内脏畸形的诊断尚在研究阶段。

4. 胎儿镜检查。胎儿镜检查是一项新技术，它能直接窥视妊娠中期的胎儿，并能采取胎儿血或胎儿组织。近10多年来，它已由实验阶段发展成为一种临床的诊断工具。该检查主要用于超声显像技术不能显示的胎儿体表微小畸形，并用于采取能显示遗传特征的胎儿组织标本，而此类遗传特征又是不能通过羊水或绒毛检查确诊的。胎儿镜检查至少在50种先天畸形的产前诊断中是安全有效的。对胎儿解剖学检查的最适宜时间为15~18孕周，采取胎血通常迟至18~20周进行。但由于胎儿镜操作难度大，故只宜在有经验的医院，有明显适应证时进行。我国目前亦有少数医院开展此项技术操作。

5. 孕妇血和尿检查。检查孕妇血和尿，在产前诊断中具有一定价值。如通过检查孕妇血清中甲胎蛋白浓度，可产前筛查和筛选无脑畸形和脊柱裂胎儿；通过AFP与HCG可筛查先天愚型；用荧光免疫法可从母血中分离出胎儿淋巴细胞作性别鉴定，8~10孕周时可作细胞学诊断。母血锌含量降低时，胎儿有中枢神经系统畸形。亦有孕妇尿诊断胎儿代谢病者。

6. 羊膜腔造影和胎儿造影术。此两项技术往往在妊娠14周以后进行。羊膜腔造影是在羊膜腔内注入水溶性造影液后，能使羊水不透X射线，从而把羊膜腔的轮廓显示出来。临床用于确定胎盘种植位置和形态，诊断胎儿畸形，也可用于胎儿宫腔内输血的标记。胎儿造影术是用脂溶性显影剂注入羊膜腔内，它可被胎脂吸收，显示胎儿体表轮廓。由此可根据胎儿外形诊断某些体表软组织畸形，如脑膜膨出、巨腹、臀部肿瘤、联体双胎等。

7. 限制性片段长度多态性 (restriction fragment length polymorphism, RFLPS)。这是国外近年来发展的新技术，应用有关基因探针，或与之紧密连锁的限制性片段长度多态性，就可以对DNA片段的缺失或DNA碱基序列异常的缺陷基因作出可靠的诊断。目前已能诊断各种血红蛋白病（包括地中海贫血），苯丙酮尿症，血友病A与B，生长激素缺陷，亨廷顿氏舞蹈病，Duchenne肌营养不良等遗传病。该技术是一种具有广阔前景的方法，是目前研究的重点。然而，DNA分析获得基因探针难度很大，尚有待探索。现国内一些有条件的高校、研究所及医院已经开始这项工作。

8. 杂合子检出。有些隐性遗传病携带者的产前诊断，需要作携带者杂合子检查才能确诊。如镰形红细胞病，其杂合子携带者所含镰形细胞血红蛋白量处于正常人和患者之间；脑苷脂病是因 β 葡萄糖苷酶活性低下引起的一种隐性遗传病，携带者皮肤或纤维细胞培养后，该酶活性介于正常人和患者之间，测定酶的含量或进行代谢负荷试验，就可检出杂合子。目前，国外能检出杂合子的遗传病有80种左右，国内开展很少，有待于提高。

9. 脐带穿刺。脐带穿刺术是 80 年代法国首创的经腹部皮肤穿刺取脐带血的一种新技术。该技术是一条简便、有效和安全的开展宫内胎儿诊断、治疗及生理病理学研究的新途径。随着 B 超分辨力的不断提高及操作方法的改进, 现脐带穿刺成功率已高达 98% 以上。脐带穿刺能直接进入胎儿血液循环, 宜在孕中、晚期进行。产前诊断常用于快速染色体核型分析, 检测宫内病毒或弓形虫感染, 以及通过胎儿血各种成分分析, 还可诊断多种遗传病和先天性血小板、粒细胞异常疾病。国内一些单位已用于临床。

10. 多聚酶链反应 (polymerase chain reaction, PCR): 是近几年发展起来的先进的快速体外基因扩增技术, 被誉为分子生物学史上的一个新的里程碑。此项技术 1985 年由美国首创, 却以惊人的速度广泛应用于生物学和医学及各领域。PCR 技术能快速地扩增任何所希望的目的基因或 DNA 片段。由于它的灵敏、特异, 故可以从一滴血、一个血斑、一根毛发, 甚至一个细胞、一个精子中扩增出足量 DNA 供分析研究用。因此, 该技术已广泛地应用于遗传病的诊断、癌基因的探测、病原微生物的检测、基因点突变的定位和器官移植、司法鉴定等领域, 受到全世界学者的重视。目前已能诊断的遗传病约 50 余种, 如血友病、地中海贫血、苯丙酮尿症等。预期随着研究的深入, 病种将更加扩大, 尤其用于孕早期绒毛、孕早期羊水作胎儿基因产前诊断有很大的潜力。我国 PCR 技术发展很快, 许多医院、研究所均已开展此项工作。

随着分子生物学、分子遗传学等学科的发展, 近年来, 很多高新技术不断涌现, 应用于产前诊断领域, 如荧光原位杂交、比较基因组杂交技术等。

二、演进性优生 (progressive birth health)

演进性优生是应用生物学、医学和遗传学的原理和方法, 解决生殖缺陷, 改良生殖发育, 促进优秀个体衍生。

(一) 优生工程

1. 人工授精。人工授精是使用人为取得的精液, 人工输入女性生殖道使之怀孕和生育的科学方法。精液取自丈夫或供精者。用供精者的精液进行人工授精, 主要用于丈夫不能产生精子或精子过少者, 以解决男方原因的不育。但更主要的目的是用于优生, 即男方患遗传病或精子有畸形者, 采用供精者精液作人工授精, 可获得健康的后代。精子库的建立是技术上的进步, 即将经过严格选择, 确保没有遗传病, 且智商高, 身体健壮男子的精液以冷冻保存, 以便在一定条件下进行人工授精。

我国亦开始此项工作, 对于准备进行绝育手术的男性, 在术前将其精子冷冻保存, 以后如孩子产生不幸, 则仍有机会进行人工授精使其妻怀孕。这对于推动我国独生子女计划的顺利进行有很大意义。

2. 试管婴儿是指体外授精和胚胎移植 (in vitro fertilization and embryo transfer 简称 IVF-ET) 的技术。这项技术是从妇女体内取出卵子, 放入试管内培养后再加入受过处理的精子, 在与卵子在体外授精后继续培养, 受精卵发育成几个分裂球, 再移植到妇女子宫内, 着床, 发育成胎儿, 分娩。由于这个过程最早阶段在试管内进行, 故名“试管婴儿”, 是一项高、精、尖的技术, IVF-ET 技术原则 1974 年在英国首先建立。1978 年

7月25日世界第一例“试管婴儿”——Louis Brown在英国剑桥诞生。1979年澳大利亚又出生一例。美国第一例“试管婴儿”在1981年12月18日出生于Norfolk。1980年后此项工作已在欧洲、美洲、澳洲、亚洲各地逐步开展。1986年的报道世界范围内出生的试管婴儿将超过3000例。该技术主要用于下列两种情况：①妇女患有输卵管疾病，下生殖道对精子有凝集抑制者，则采用自身的卵子与丈夫的精子在试管内受精，然后移植在子宫内，胚胎发育成长，直至分娩；②夫妇中有一方或双方是遗传病患者或携带者，则采用健康匿名供者的精子或卵子，甚至受精卵。这样就能使某些不能生育正常后代的夫妇有可能生出正常的后代，从而降低残疾新生儿的发生率，保证了人口质量。我国试管婴儿已有数名诞生。

（二）优生展望

1. 重组DNA。重组DNA技术亦称“基因工程”，是指用人工方法，通过类似工程设计的方式，把一种生物中的DNA（基因）提取出来，经处理引入另一种生物体内，使两者的遗传物质结合，培育出具有新的遗传性的生物。应用重组DNA技术来改进人类的遗传素质。可以设想，今后有可能利用这项技术替换有缺陷的基因或染色体，使人类的受精、胚胎发育或细胞分化等成为可控制的过程。目前只在微生物等低等生物中获得成功，在高等生物中仅刚开始，至于在人体应用，还是一种远景。

2. 单亲生殖。一些生物学家应用核移植技术将动物体细胞的细胞核移植到去核的未受精卵中，或对体细胞进行特殊处理，使之具有和受精卵细胞一样的全能性，发育成新的个体；或通过“细胞融合”技术，使两种未受精的卵“融合”，然后使之发育，可以避免不同个体遗传物质的混入，有利于优秀遗传素质的传递。过去，有人曾提出，培育单一亲体的婴儿，从而有目的的控制人类自身的进化。美国已在鼠类采用这些方法获得成功。我国也曾成功地培育了“没有外祖父”的癞蛤蟆。1997年2月27日出版的世界权威的科学杂志《自然》刊登了一篇文章报道了英国爱丁堡罗斯林研究所的科研人员首次用“克隆”培育法，即用成年绵羊的细胞基因繁殖绵羊获得成功。“克隆羊”的成果确有着非同寻常的意义，因为它展示了这一无性繁殖技术最终被用以复制人类的可能性。英国医学研究领域的权威人士尼克尔森博士不无忧虑的说：“这其中有显而易见的危险，因为对绵羊这样的哺乳动物进行无性繁殖获得成果后，人们无需再作进一步努力就能利用同样的方法繁殖人类，这显然涉及到了巨大的伦理的道德问题，这是令人无法容忍的。”“克隆羊”的成功无疑是会令人们想到这种无性繁殖是否会有一天应用于人类，并制造出“克隆人”来，或者使得某一特殊人物能“再生”或“永生”。另外，人们还担心这种技术是否还可导致出现前所未有的“怪物”来。只就目前科学技术来说，制造“克隆人”是做得到的。问题是在这同时，给人类提出了一个十分严峻的伦理道德问题，“克隆”繁殖法如果一旦被用于人类，将会使社会产生什么样的后果？目前，已有不少西方国家及政界首脑对这个问题作出了反应。美国总统发言人透露，克林顿要求美国“生物伦理咨询委员”向他报告的同时，正在考虑用立法禁止对人类胚胎作类似的实验；德国科研部长认为“将来不应有，也不会有克隆人诞生，人类拥有惟一武器就是筑起政治和伦理的屏障。”美国《华尔街时报》指出，科学已能“复制”出与人完全一样的另一个人，这无疑会对人类社会产生难以预料的影响。欧洲许多报刊呼吁各国立即

着手立法，以禁止“克隆”繁殖法用于人类。我国的一些专家学者包括生物学家、生命科学家、遗传学家、伦理学家、社会科学研究者和宗教学研究等，也就“克隆人”及其相关问题提出了各自的见解。实际上，关于“克隆人”的认识已经是形成了一致的意见，尽管学者们反对“克隆”人类的理由和思想来源不尽相同。我国卫生部于1997年3月19日召集了医学、伦理学等方面的专家座谈研讨了“克隆羊”的科学意义及其带来的影响，陈敏章部长对“克隆人”的研究表示了“不赞成、不支持、不允许、不接受”的态度，并希望向全民普及有关克隆问题的科学知识。

第二节 环境优生

环境优生（environmental birth health）主要是从环境因素等方面进行对优生的研究。环境优生又称优境，其重要的任务是如何消除不良环境因素的影响，防止各种有害物质对母体、对胎儿和对整个人类健康的损害。其研究的内容有三个方面。其一，应用环境因素，使人体优良的遗传素质得到充分的发育表现；其二，利用环境因素改变不良遗传素质的表现，使先天性或遗传性疾病患者的表现接近正常；其三，消除不良环境因素对人体性细胞以及母体和胎儿的先天性或遗传性伤害，减少“劣生”。随着工业的发展与原子能的和平利用，在造福人类的同时，环境污染已成为严重公害，加之生态科学、环境科学的发展，环境优生就更有充实的内容和很大的实际意义。

国内外统计资料表明，畸胎大部分是由于遗传和环境因素相互作用所致。尤其是多基因遗传病，遗传度低者易受环境影响，因此消除不良环境影响应是目前优生工作的重点。妊娠头三个月内胚胎最易受外界影响，特别是第15~60天，胚胎细胞分化剧烈，属高度敏感期，致畸因素作用此期可以产生各种先天畸形，甚至致死。每一器官都有对致畸因素最敏感的临界时期，此期发育极易受到扰乱。至于产生哪一种畸形，则取决于致畸因素作用时处于哪一器官的临界时期。而不同的致畸因素在同一时期作用可影响不同的器官系统。诱发畸胎的环境因素种类很多，范围也广，包括生物因素、化学因素、物理因素、毒素、营养、母体代谢不平衡和机械因素等。

一、生物因素

现知病毒、细菌、原虫感染等有致畸作用，有些可导致流产，有些则产生畸形，其中以病毒感染最为突出。如风疹病毒可诱发的先天畸形除白内障外，还有耳聋和心脏畸形。此外，偶尔可见青光眼、小头、小眼、智力低下、脉络膜视网膜炎和牙缺损等。巨细胞病毒的感染主要损害中枢神经系统，产生小头、脑积水、微小脑回、小脑发育不全、脑钙化等畸形。亦有报道各种眼的异常、先天性心脏病、脐疝、腹股沟疝、畸形足等。妊娠头三个月感染时，胚胎不能存活而引起流产。其他的病毒和微生物感染如单纯疱疹病毒、亚洲流感病毒、流行性腮腺炎、脊髓灰质炎、水痘、麻疹、柯萨基等病毒的病毒螺旋体等均能引起胎儿畸形。又如宫形体虫，是一种寄生在细胞内的原虫，它可通

过胎盘感染胎儿，产生脑和眼结构异常，妊娠早期感染常引起自发性流产。

二、化学因素

孕期接触某些化学物质，包括药物、化学试剂及工业“三废”等可以致胎儿畸形。反应停是药物致畸作用最典型的例子。反应停曾作为孕妇理想的镇静药，对抗早孕反应有特效，但它可引起无肢、短肢畸形。氨基蝶呤用以治疗肿瘤，而此药可引起无脑、脑（脊）膜突出、脑积水。眠尔通、利眠宁等安眠类药，可造成兔唇、腭裂、发育迟缓等畸形。巴比妥类、三甲双酮、对甲双酮、苯妥英钠等治疗癫痫类药物，可引起面部畸形、心脏畸形、腭裂和生长迟缓。快诺酮等孕激素，能引起女性胚胎外生殖器的男性化。因未知妊娠早期而使用口服避孕药物，可引起胎儿椎骨、肛门、心脏、食管和肢体畸形。又如，磺胺类、镇静剂、抗凝剂、生物碱、镇痛剂等药物也均有不同程度的胚胎致畸作用。此外，一些工农业的污染物质，砷、汞、苯、铅、磷等可导致脊柱裂、小眼球等畸形。

三、物理因素

电离辐射是强烈的致畸因素。孕妇在胚胎发育的易感期接受大剂量的X线和镭照射是特别危险，产下的婴儿约50%有先天畸形。在妊娠头三个月照射最易诱发畸形，且最严重，以后逐渐减弱。畸形的发生取决于照射的剂量和照射时胚胎所处的发育时期。畸形有小头、严重的智能低下、骨骼畸形、脊柱裂、视觉缺失、腭裂和四肢缺损等。小剂量放射性物质可致基因突变，导致胎儿畸形。据动物实验表明12.5伦照射即能对胚胎产生不良影响，致使发育迟缓，25伦照射除发育迟缓外，出现露脑、后肢及眼的畸形。250~300伦，妊娠4~11周受照几乎全部病例的子代出现严重畸形。有如孕妇生活在噪音环境中，或接触全身振动和局部振动，不仅给孕妇带来伤害，而且流产、早产、死产率高，婴儿出生时体重也偏低。

四、其他因素

胎儿在子宫内生长发育，需要有足够的热量和营养供给，如孕妇营养缺乏或贫血，不仅对母体健康带来损坏，还容易产生流产、早产、死胎或引起唇裂、腭裂等不同程度的器官畸形，同时对胎儿的生长发育造成威胁，婴儿出生体重偏低，先天不足，后天体弱多病，死亡率高，更严重的是智力、体力发育受影响。此外，有烟酒嗜好的孕妇也对胎儿有不良影响。无论男性、女性吸烟都可能影响胎儿正常发育，产生子代先天性缺陷。根据报道，吸烟孕妇分娩先天性心脏病的胎儿比率显著增加。慢性酒精中毒的孕妇约有17%死胎，其余产下的婴儿生长发育障碍，智力发育不全，常伴有小头畸形，大多数为短脸裂、上颌发育不全、关节异常和先天性心脏病等。又如孕妇代谢失调、食入或接触致病疫霉或某些机械因素等也会引起胎儿畸形。

总之，在人类生活环境中导致胎儿先天发育缺陷，并经科学研究予以证实的环境因