



国家卫生和计划生育委员会“十二五”规划教材

全国高等医药教材建设研究会“十二五”规划教材

全国高等学校教材

供妇幼保健医学、预防医学、临床医学等专业用

优生学

主编 李 芬 王 和



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE



国家卫生和计划生育委员会“十二五”规划教材
全国高等医药教材建设研究会“十二五”规划教材
全国高等学校教材

供妇幼保健医学、预防医学、临床医学等专业用

优生学

主 编 李 芬 王 和

副主编 刘俊涛 陈素华

编 者 (以姓氏笔画为序)

王 和(四川大学华西临床医学院)

左 伋(复旦大学上海医学院)

李 芬(西安交通大学医学部)

刘俊涛(北京协和医学院)

张 迅(四川大学华西临床医学院)

张欣文(西安交通大学医学部)

张敬旭(北京大学医学部)

吴青青(首都医科大学)

何俊琳(重庆医科大学)

陈素华(华中科技大学同济医学院)

陈 萍(齐齐哈尔医学院)

范礼斌(安徽医科大学)

戚庆炜(北京协和医学院)

秘 书 盛 秋

人民卫生出版社

图书在版编目(CIP)数据

优生学/李芬,王和主编.—北京:人民卫生出版社,2014
ISBN 978-7-117-19528-7

I. ①优… II. ①李… ②王… III. ①优生学-医学院校-教材 IV. ①R169.1

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2014)第 195045 号

人卫社官网	www.pmph.com	出版物查询,在线购书
人卫医学网	www.ipmph.com	医学考试辅导,医学数据库服务,医学教育资源,大众健康资讯

版权所有,侵权必究!

优 生 学

主 编:李 芬 王 和

出版发行:人民卫生出版社(中继线 010-59780011)

地 址:北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编:100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线:010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷:北京市卫顺印刷厂

经 销:新华书店

开 本:787×1092 1/16 印张:24

字 数:599 千字

版 次:2014 年 10 月第 1 版 2014 年 10 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号:ISBN 978-7-117-19528-7/R · 19529

定 价:45.00 元

打击盗版举报电话:010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换)

妇幼卫生事业关系到国家的发展和民族的未来,是我国卫生事业十分重要的组成部分,一直受到党和政府的高度重视。做好妇幼卫生工作对于提升全民健康水平,推动国家社会经济可持续发展,构建和谐社会具有全局性和战略性意义。

国家卫生和计划生育委员会在《贯彻 2011—2020 年中国妇女儿童发展纲要实施方案》中提出实施妇幼卫生服务体系建设行动,妇幼卫生从业人群及其需求将有所增加。为培养更多更优质的专业人才,2012 年教育部将“妇幼保健医学”增为特设专业(T)和国家控制布点专业(K),这对妇幼专业人才培养队伍建设和有重要的推进作用。针对这一实际需要,全国高等医药教材建设研究会和人民卫生出版社在国家卫生和计划生育委员会的领导和具体支持下,组织全国权威的、经验丰富的妇幼保健医学专家经过反复论证,启动了本套规划教材的编写工作。

其编写特点如下:

1. **明确培养目标,满足行业要求。**本套教材的编写工作是根据教育部的培养目标、国家卫生和计划生育委员会行业要求、社会用人需求,在全国进行科学调研的基础上,借鉴国内外医学人才培养模式和教材建设经验,充分研究论证本专业人才素质要求、学科体系构成、课程体系设计和教材体系规划后,科学进行的。

2. **内容广度和深度具有广泛的代表性和适用性。**在全国广泛、深入调研基础上,总结和汲取了现有妇幼专业教材的编写经验和成果,尤其是对一些不足之处进行了大量的修改和完善,并在充分体现科学性、权威性的基础上,考虑其全国范围的代表性和适用性。

3. **适应教学改革要求。**本套教材在编写中着力对教材体系和教材内容进行创新,坚持学科整合课程、淡化学科意识、实现整体优化、注重系统科学、保证点面结合。坚持“三基、五性、三特定”的教材编写原则,以确保教材质量。

本套教材出版后,希望全国各广大院校在使用过程中能够多提供宝贵意见,反馈使用信息,以逐步修改和完善教材内容,提高教材质量,为下一轮教材的修订工作建言献策。

国家卫生和计划生育委员会“十二五”规划教材
全国高等医药教材建设研究会“十二五”规划教材

教材目录

序号	教材名称	主编姓名	
1	妇幼卫生概论	钱 序	陶芳标
2	妇女保健学(第2版)	熊 庆	王临虹
3	儿童保健学(第3版)	石淑华	戴耀华
4	妇幼心理学(第2版)	静 进	丁 辉
5	妇幼营养学	让蔚清	刘烈刚
6	妇幼卫生管理学(第2版)	杜玉开	刘 毅
7	妇幼卫生信息学	朱 军	陈 辉
8	妇幼健康教育学	罗家有	张 静
9	优生学	李 芬	王 和

国家卫生和计划生育委员会“十二五”规划教材
全国高等医药教材建设研究会“十二五”规划教材

评审委员会名单

顾 问：
刘筱嫻 秦 耕 陈贤义

主 任 委 员：
杜玉开

副主任委员：
王临虹 戴耀华 杜 贤

委 员（以姓氏笔画为序）：
丁 辉 王 和 王 燕 石淑华
让蔚清 朱 军 刘 毅 刘烈刚
许宗余 李 芬 宋 莉 张 欣
张 静 罗家有 钱 序 陶芳标
谢若博 静 进 熊 庆

秘 书：
曲春晓 陈 辉

序

妇女儿童健康是人类持续发展的前提和基础。我国现有 8.8 亿妇女儿童,约占总人口的三分之二。妇幼健康工作承担着降低婴儿死亡率、孕产妇死亡率以及提高出生人口素质和全民健康水平的重大责任,对于推动国家经济与社会可持续发展,构建社会主义和谐社会具有全局性和战略性意义。

随着经济与社会的快速发展,特别是深化医药卫生体制改革以来,妇女儿童健康服务需求逐步释放,对妇幼健康服务的数量和质量都提出了新要求。面临这样的新形势、新任务,我国妇幼健康专业技术人员相对不足,整体素质有待提高,迫切需要加大培养力度,加快专业技术人才培养,造就一批高素质的人才队伍。

2012 年,教育部将“妇幼保健医学”增为特设专业(T)和国家控制布点专业(K),对妇幼保健专业人才队伍建设发挥了重要推动作用,许多高等院校积极申请开设妇幼保健医学专业,逐步扩大招生规模。为满足妇幼保健专业人才教育实际需要,全国高等医药教材建设研究会和人民卫生出版社在国家卫生计生委的支持下,组织全国妇幼健康领域的权威专家经过反复论证,启动本套规划教材的编写工作。经过一年的辛勤努力,本套教材即将与广大师生见面,教材从人才培养的实际需要出发,全面、系统地介绍了妇幼保健领域的相关知识,力求为本专业学生将来从业奠定良好的专业基础。

本套教材的编写得到了联合国儿童基金会的大力支持,在此表示诚挚的感谢。妇幼健康工作利国利民,希望有更多的优秀人才通过专业的学习与培训,加入到这一队伍中来,为我国妇幼健康事业发挥积极作用。

谨以此为序。

廖 翔

国家卫生计生委妇幼健康服务司

二〇一四年五月二十日

出生缺陷日益成为全世界突出的公共卫生问题和社会问题,预防出生缺陷、提高人口素质是我国的一项基本国策。长期以来,妇幼保健医务工作者为之付出了艰辛的努力,特别是近十年来,我国出生缺陷的三级预防取得了长足进展,各省优生遗传与产前诊断工作从小到大、从弱到强蓬勃发展,现在在我国大多数地区已经基本形成了整套较为规范的出生缺陷三级预防体系。随着预防出生缺陷工作量的增加,新技术不断引入,我国各级医疗保健机构急需大量具有该领域专业知识的医疗技术人员。

为了适应当前高校体制和教育改革的形势,满足教育部新增妇幼保健医学专业教学和社会对人才培养的需要,基于传承和创新的原则,在国家卫生和计划生育委员会妇幼健康服务司的领导下,由全国高等医药教材建设研究会和人民卫生出版社组织来自全国 10 所大学共 13 位来自多个专业的从事多年教学和临床的专家参与编写工作。在突出“三基”(基础理论、基本知识、基本技能)、“五性”(思想性、科学性、先进性、启发性、实用性)、“三特定”(特定的对象、特定的要求、特定的限制)的基础上,共同编写了此教材。

《优生学》教材是第一次编写,国内尚无同类教材参考,加之优生学是涉及医学遗传学、临床医学、环境科学、人口学、伦理学和法学等多个大跨度交叉学科的综合学科,编写难度较大。本教材在编写中将优生学相关的基本理论与临床应用相结合,注意体现学科发展,尽可能反映与国际接轨的新思路。努力使学生掌握临床应用,进而引导学生了解和熟悉最先进与最新的优生学知识。

全书共分 11 章,其中 1~3 章为优生学的基础理论知识;4~6 章突出了环境优生中常见的知识和相关临床问题;7~8 章强调了产前诊断技术原理及规范,并提供最新的诊断和宫内治疗技术,供学生自学和专科医师参考使用;9~11 章重点提出预防出生缺陷的方法、措施及策略,并提出了生殖指导与优生的新知识、新观点。

本教材编撰工作量大,时间紧,在此,对全体编者的辛勤劳动表示诚挚的感谢!编写过程中,西安交通大学医学部第一附属医院、四川大学华西二院为本教材的编写提供了很多帮助,谨致谢意。

随着生物科学与医学科学的迅速发展,优生学进入了发展的快车道,特别是近年来计算机技术与分子遗传学技术的发展,人们对优生学的认识不断更新,优生学技术表现出井喷式的进展,高通量平行测序、基因芯片、胎儿镜等先进技术逐步进入临床应用,优生学技术与知识不断更新。我们在编写本教材时,尽量将新的知识与新的技术介绍给同学们。但由于这门学科飞速发展,同时鉴于编者水平有限,可能读到本教材时,书中有些知识又有所进展,诚恳希望本教材的使用者多提宝贵意见,以利教材再版时修正更新。

主 编

2014 年 6 月

第一章 绪论	1
第一节 优生学的概念及任务.....	1
第二节 优生学的发展简史及我国优生工作的历程.....	2
第三节 优生学研究的范畴.....	5
第四节 优生学研究的策略及展望	15
第二章 人类胚胎发育与出生缺陷的发生	22
第一节 人类胚胎发育的过程	22
第二节 出生缺陷	32
第三章 遗传与优生	39
第一节 遗传的物质基础	39
第二节 遗传病	53
第三节 遗传病的临床	78
第四节 遗传病的流行病学	87
第四章 环境与优生	91
第一节 环境质量与优生	91
第二节 环境因素与出生缺陷的发生.....	104
第三节 环境因素对生殖和发育的风险评估.....	109
第四节 职业因素与优生.....	120
第五章 感染与优生	128
第一节 妊娠期感染相关概念及病原体分类.....	128
第二节 病毒性感染与优生.....	132
第三节 细菌性感染与优生.....	163
第四节 弓形虫病与优生.....	171
第五节 梅毒螺旋体感染与优生.....	173
第六节 衣原体感染与优生.....	175
第六章 产科相关因素与优生	178
第一节 妊娠分娩与优生.....	178
第二节 妊娠期营养与优生.....	182
第三节 妊娠期用药与优生.....	190
第四节 妊娠期心理应激与优生.....	194
第五节 妊娠期影像学技术安全性评估.....	199

第六节 妊娠期合并其他疾病与优生·····	204
第七节 妊娠期并发症与优生·····	207
第七章 产前诊断与优生·····	213
第一节 染色体病的产前筛查与诊断·····	213
第二节 单基因病产前诊断·····	235
第三节 神经管缺陷的产前筛查与诊断·····	244
第四节 影像学在产前诊断中的应用·····	251
第五节 植入前筛查与诊断·····	263
第八章 胎儿宫内治疗·····	268
第一节 胎儿宫内治疗概念及发展·····	268
第二节 产时胎儿手术·····	269
第三节 胎儿宫内手术治疗·····	269
第四节 胎儿宫内药物治疗·····	275
第五节 胎儿宫内干细胞与基因治疗·····	279
第六节 胎儿宫内输血·····	283
第七节 胎儿宫内感染·····	284
第九章 优生咨询·····	285
第一节 优生咨询的方法·····	285
第二节 优生咨询的内容·····	295
第十章 生殖指导与优生健康教育·····	312
第一节 生殖指导·····	312
第二节 健康教育与优生·····	321
第十一章 优生服务中的伦理原则·····	331
第一节 遗传咨询伦理原则·····	331
第二节 产前诊断及产前筛查伦理原则·····	333
第三节 胎儿宫内治疗伦理原则·····	335
第四节 人类辅助生殖技术与人类精子库伦理原则·····	337
第五节 优生服务中的伦理管理·····	340
附录一 中华人民共和国母婴保健法·····	343
附录二 产前诊断技术管理办法·····	347
主要参考文献·····	351
中英文名词对照索引·····	353

人体胚胎自受精卵开始至足月胎儿要经过一系列连续而复杂的演变过程,其涉及诸多复杂的形态和生化机制。在不同的发育阶段,细胞、组织、器官和整体胚胎的形成,均遵循严格的发育规律,表现出精确的时间顺序和空间关系,从而形成特定的形态结构和生理功能。这一系列表达除主要受到遗传信息调控、环境因素,包括母体的内外环境、胚胎的微环境的重要作用外,同时也受到胚胎内外多种因素的调节。出生缺陷就是胚胎发育过程发生紊乱的结果。出生缺陷日益成为全世界突出的公共卫生问题和社会问题,不仅影响儿童的生命健康和生活质量,而且影响整个国家人口素质和人力资源的健康存量,影响经济社会的健康可持续发展。减少出生缺陷可以直接降低婴儿死亡率,因为出生缺陷是新生儿死亡的主要原因,在发达国家居婴儿死亡的首位。在美国每年约有 25 万名患有出生缺陷的婴儿出生,约占活产婴儿总数的 7%,其中 20% 由遗传因素所致,10%~20% 由环境因素引起,其余 60% 可能由遗传和环境因素共同作用所致。美国出生缺陷基金会(March of Dimes)2006 年发布的《全球出生缺陷报告:儿童死亡和残疾的隐形杀手》推算全球范围内每年约有 790 万儿童患有严重的先天性畸形,至少有 330 万 5 岁以下儿童死于严重的出生缺陷,而存活的儿童中大部分也都存在躯体或精神上的障碍。实际上,多数专家认为出生缺陷的确切数字远高于此。根据上述报告估计,发达国家出生缺陷发病率约占活产儿的 4.0%,而低收入国家约占 8.0%,其中 5%~10% 与外界环境致畸因素有关,还有 60%~65% 可能是多因子的综合效应结果。2012 年我国原卫生部在京发布《中国出生缺陷防治报告》,报告指出我国是出生缺陷高发国家,根据世界卫生组织估计我国出生缺陷发生率与世界中等收入国家的平均水平接近,约为 5.6%。每年新增出生缺陷数约 90 万例,其中出生时临床明显可见的出生缺陷约有 25 万例,相当于每分钟有 1.7 个缺陷儿降生。以人类最常见而又严重的神经管缺陷(NTDs)为例,全世界每年有 30~40 万新发病例,而我国就占 1/4。根据 2003 年的资料测算,中国每年因神经管畸形造成的直接经济损失超过 2 亿元人民币,唐氏综合征的治疗费用超过 20 亿元人民币,先天性心脏病的治疗费用高达 120 亿元人民币。每年新生儿患唐氏综合征的生命周期总经济负担超过 100 亿元。因此,出生缺陷的预防、筛查、诊断和治疗是优生学的重要任务。

第一节 优生学的概念及任务

优生学(birth healthy care)是在社会、经济、环境、文化、伦理的支持下,以预防性优生为重点,以遗传学、临床医学、环境科学、人口学、伦理学和法学为基础采取综合措施,以达到提高出生人口素质的一门综合性学科。

“优生”即提高出生人口素质,是广义的优生,是人类长期进化和发展过程中在生育上的理想要求。优生学诞生于 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。随着医学遗传学、细胞遗传学、分子生物学等基础学科和现代医学技术的发展,使优生学理论得到充实,并提出了有效的优生措施。优生学是一门综合性很强的发展中的科学,可以划分为基础优生学、临床优生学、环境优生学、社会优生学四大部分。

优生是提高人口素质的基础。人口素质的提高对于促进生产力发展和生产关系的变革可产生巨大的影响和积极的作用。人口素质包括健康素质、科学文化素质和思想品德素质等多方面内容,而健康素质是人口素质的基础,它包括先天的和后天的生长发育状态(身体和智力的)、疾病、寿命、死亡等因素。实行优生可为提高健康素质提供生物学条件。

优生学研究如何防止和减少遗传病和先天缺陷儿的孕育和出生。出生缺陷(birth defect),又称先天性异常(congenital anomalies),是指胚胎发育紊乱而引起的结构、功能、代谢、精神、行为、遗传等方面的异常。从狭义上来讲,出生缺陷指先天畸形(congenital malformation)。而广义的出生缺陷包括人类出生时的各种结构畸形,也包括代谢、功能缺陷及行为发育的异常。早产和低出生体重与成人健康问题密切相关,是死胎、死产和婴儿死亡的重要原因之一。所以广义的出生缺陷还包括早产和低出生体重。

传统的优生学任务主要研究遗传因素对人类遗传素质的影响;现代优生学除了研究改善遗传素质外,还要研究各种影响人类素质的危险因素,研究如何通过改善后天环境来促使优良的遗传素质得到充分的表达,并培育在体力上和智力上优秀的个体,即优育。优育着眼于胚胎发育的全过程直到出生后婴幼儿的保育。因此,现代优生学任务包含了优生和优育两方面内容,涉及家庭计划、优生法规、包括婚前、孕前保健、遗传咨询及围生医学中母婴保健、能影响胎儿发育和母亲健康的各种环境因素的优化,产前遗传病和先天性畸形的诊断、预防和基础治疗,以及新生儿疾病筛查、保健和治疗等。时至今日,优生科学又发展了二十多年,国内很多专家均认为:优生科学英文应为 birth health science,而不能用 eugene,它是一门综合科学。

第二节 优生学的发展简史及我国优生工作的历程

优生学作为一门学科,只有 100 多年历史,但优生实践的历史与人类本身历史同样悠久。从古到今人们普遍的愿望和要求是出生小孩要“健康、聪明”。这就是涉及优生学问题。

一、优生学的建立及发展简史

“优生”一词由英国人类遗传学家 F. Galton 于 1883 年首先提出,意思是遗传健康。Galton 在他的《人类才能及其发展研究》一书中首先提出了优生学(eugenics)的概念,eu-前缀是希腊字头(优良),-genics 是后缀(生殖)。他将优生学定义为:是研究在社会控制下,为改善或削弱后代体格和智力上某些种族素质的科学。

在进化论和遗传学发展的基础上建立起来的“优生学”经历了颇为曲折的发展过程。1904 年, Galton 在伦敦大学组建了高尔顿优生学研究室,该研究室至今仍被保留沿用,但现

在主要从事分子遗传学方面的研究。遗传学发展起来后,有些生物学家想利用遗传学改良人种。Galton 与 20 世纪 30~40 年代一些北美和西欧的生物学家、医生、遗传学家关注种族的改良,掀起了盛极一时的优生运动。尤其在德国,他们要建立一门新的卫生学,称为“种族卫生学”,不是关心个人和环境,而是注意人类的“种质”。他们将健康的、精神健全的、聪明的人称为“优等者”;将有机体疾病的、患精神病的、智力低下的称为“劣生者”。他们企图利用政府和法律的力量强制推行他们的优生规划,于是,德国优生学家与纳粹政客结成了联盟。1933 年,纳粹党人掌权后曾对所谓的“无价值生命”进行消灭,美其名曰“仁慈杀害”。德国还通过了“非自愿绝育法”,规定对先天智力缺陷、精神分裂症、躁狂-抑郁性精神病、遗传性癫痫、严重的酒徒、遗传性盲目和 Huntington 舞蹈病等患者进行绝育,1934~1937 年,在德国约有 40 万人被绝育。此法律直到第二次世界大战结束才被废止。到 1942 年约 38 000 名德国医生参与了纳粹党,占当时德国全部医生的一半。他们联手,利用当时的人类遗传学实施了称之为“最后解决”的灭绝人类的大规模规划,导致了触目惊心的虐杀犹太人和吉普赛人的历史悲剧,使优生学走入歧途。那时,人们对优生学“谈虎色变”,一些人把优生学与种族主义及法西斯主义混为一谈。1945 年以后,原子弹造成的遗传损伤逐渐被人们所认识。因此,对人类遗传学的研究引起了更多的注意。在美国,1924 年美国的移民限制法案出台,开始禁止人种混杂,一些移民被扣上“人种低劣”的帽子。而后,美国通过了“美国优生学绝育法案”,对嗜酒者、乞丐、孤儿、被遗弃者、懒汉、妓女等,都认为是人种遗传低劣,因而对其实施绝育计划。到 20 世纪 70 年代,美国 30 多个州至今有 6.5 万人被实施了强制性绝育手术,而且,有许多人是在根本不知情的条件下被秘密进行绝育的。直到 1987 年,非自愿绝育法才被废止。国际上至今忌用“eugenics(优生)”一词。

我国早在原始社会制度尚未健全时期,就有对生下来有严重畸形或残疾婴儿处死或遗弃的风俗,以保证氏族的繁盛。我国劳动人民早在 2000 年前就对优生优育有较为深刻的认识。《左传》中记载“男女同姓,其生不蕃”,这里的同姓应理解为较近的血亲关系,表明当时人们已认识到近亲通婚的危害。时至今日对孕妇开展优生优育的宣传教育仍具有重要价值。唐代医学家孙思邈在《备急千金要方》中载有“妊娠期间要忌毒药,避诸禁”的原因是“儿在胎,日月未满,阴阳未备,脏腑骨节皆为成定,故自初轮于将产,饮食居处皆有禁忌,受胎三月,逐物变化,禀质未定”,提出“妊娠三月,居处简静,割不正不食,席不正不坐;弹琴瑟,调心神,和情性,节嗜欲,庶来清静,生子皆良”。他着重指出,如不注意有关问题,可出生先天缺陷儿,“新生男女痴聋,四体不全”。这与当今的先天性聋哑、先天性智力低下、海豹肢畸形何等相似。可见在唐代以前,人们就已认识到孕早期是发生先天畸形的关键时期。《育阴纲目》中提出欲生育健康后代必须“寡憩节劳,息怒,戒酒,甚味”。人们提倡的择优婚配属于积极优生的范畴,是择优婚配的最早文字记载。优生在当今社会环境下主要是指健康的出生,它是提高人口素质的基础,人口素质的提高对于促进生产力的发展和生产关系的变革可产生巨大的影响并发挥积极的推动作用。当今世界各国的竞争是以经济和科技实力为基础的综合国力的较量,而科技进步、经济繁荣和社会发展,最终取决于劳动者素质的提高。因此,人口素质是当代的重大问题,它包括健康素质、科学文化素质、思想品德素质等多个方面。而健康素质是人口素质的基础,包括先天的和出生后的躯体和智力的生长发育、疾病、寿命、死亡等因素。实行优生可为提高健康素质提供生物学基础。优生是人类长期进化和发展过程中在生育上的理想要求。

二、我国优生工作的历程

20 世纪 30 年代,我国学者如潘光旦先生也曾开展了不少研究工作,他把西方的优生学引入中国,出版了《优生学概论》、《优生学原理》等著作。他不仅宣传优生理论与思想,同时提出了节制生育、限制人口、禁止血缘相近男女的“内婚”和早婚。第二次世界大战后“优生”被视为种族灭绝的同义语,而无人敢于问津,成为“禁区”。20 世纪 50 年代我国优生学被禁锢,相关的教学和科学研究被封锁。但是随着科学技术的不断进步,医学遗传学、细胞遗传学、分子生物学等基础学科和现代医学技术的发展,使优生学理论得到充实,并提出了有效的优生措施,国际上逐渐把优生工作纳入议事日程。20 世纪 70 年代末,我国有识学者冲破“禁区”,提出了发展优生学,促进我国优生优育政策的实施。1979 年在第一次全国人类和医学学术文报告会上,又开始重新提出优生学,开始认识到优生学对提高我国人口质量的作用。近年来,有人把优生学又称为民族健康学,它是由遗传学、医学、心理学、人口学、社会学等相互渗透而发展起来的边缘学科及综合性应用学科,是以遗传学为基础,跨自然科学和社会科学的一门学科。随着社会的进步,人类自身也需要不断改进,不能只满足于没有疾病,而应该是健康、聪明、漂亮,从思想道德、科学文化、身体状况等多方面全面提高素质。开展优生学的研究,提倡优生,对个人、家庭、民族乃至整个人类都有着现实和深远的影响。1982 年 6 月,中华医学会、中国计划生育学会在北京举办了“全国优生和防治智力低下学习班”,学习班的目的是普及优生知识,减少痴呆儿和严重残缺儿的出生,以推动全国优生工作的开展。林佳楣会长在总结时说:“优生学是一门多学科科学”。环境质量与优生、职业因素与优生、营养与优生等内容则是首次在我国列入优生学范畴。1986 年,我国第一部《实用优生学》出版,把优生学划分为四个领域,即基础优生学、社会优生学、临床优生学和环境优生学,构成现代优生学的完整体系。主编严仁英教授指出“这四大方面是互相补充而不可取代的”,又说“有关出生缺陷流行病学,有关环境、药物、农药、职业、营养等与优生的关系,在我国出版物中尚无先例的”。1987 年中国医学百科全书将环境因素与优生列为环境卫生学卷条目之一。在 1992 年 11 月召开的第三次全国优生科学大会上,前党和国家领导人江泽民先生为大会题词:“发展优生科学事业,提高中华民族素质”。控制人口数量、提高人口素质,是解决中国人口与发展的长期战略任务,它关系到民族昌盛、国家富强和家庭幸福,关系到祖国的未来。

实现优生的主要目标是减少出生缺陷。20 世纪中期以来人群经受了环境微生物感染(风疹病毒)、环境化学污染(甲基汞等)、环境物理因素(核辐射)以及药物(沙利度胺)所造成的上千万例畸形婴儿流行的悲剧,启迪人们要探索出生缺陷发生的原因,要寻求出生缺陷的发生及变动与社会、文化及研究条件之间的关联,以研究预防对策。出生缺陷监测由此应运而生。

1964 年英格兰和瑞典首先建立出生缺陷监测系统,其后美国、加拿大、丹麦和南美各国等分别建立监测系统。我国起步较晚,1981 年原北京医学院与美国疾病控制中心合作,首先在北京顺义区试点开展围产保健监测系统。1983 年原卫生部批准在原北京医学院建立“出生缺陷监测中心”并开始在北京、天津、安徽、甘肃、江西和辽宁等省实行出生缺陷监测。1982 年原华西医科大学在四川组建出生缺陷监测工作,并于 1984 年加入国际出生缺陷监测情报交换所(IC BDMS)。1986 年,原卫生部妇幼司、科技司组织了全国 29 省、市的出生缺陷监测。全国约有 2000 所县级及以上医院参加。1987 年我国第一次获得了全国出生缺

陷监测数据。我国的幅员辽阔、人口众多、地区各异,开展建立如此浩瀚工程,无疑是中国卫生史、优生史上的辉煌。到目前为止,全国各地已逐步建立健全出生缺陷监测网和妇女保健网,医院监测网达 800 所,人群监测已在 64 个区县开展。及时掌握全国出生缺陷的动态变化,并为妇女儿童的健康提供了可靠的服务保障。但我国的优生优育工作任重道远。据全国残疾人抽样调查结果估算,全国约有 5000 多万残疾人和 2000 多万遗传病患者,其中相当大的一部分致残原因是出生缺陷,因此预防出生缺陷、实行优生优育具有重要的经济效益和社会效益。为从根本上解决我国出生缺陷和先天残疾高发的状况,进一步提高出生人口素质,根据《中华人民共和国母婴保健法》及其实施办法、《中国妇女发展纲要(2001~2010 年)》和《中国儿童发展纲要(2001~2010 年)》的要求,原卫生部、中国残联于 2002 年制定了《提高出生人口素质减少出生缺陷和残疾行动计划》。2006 年 9 月,原卫生部、国务院妇儿工委办、中国残联联合启动了“健康宝宝、幸福家庭——预防出生缺陷系列宣传活动”,该系列宣传活动也是落实《行动计划》的重要举措,旨在宣传、动员全社会关注和支持预防出生缺陷工作,提高社会各界及广大群众对预防出生缺陷重要性的认识,普及预防出生缺陷有关知识,提高中华民族的健康素质。2007 年 1 月我国颁布了《中共中央、国务院关于全面加强人口和计划生育工作统筹解决人口问题的决定》,该决定明确提出,到“十一五”期末,全国人口总量要控制在 13.6 亿人以内。在稳定低生育水平的同时,大力提高出生人口素质。新时期,党中央、国务院高度重视我国人口素质的提高,加大出生缺陷干预工作力度,将开展出生缺陷干预工作的任务写入中央《决定》,纳入《国民经济和社会发展的第十一个五年规划纲要》。为深入贯彻落实《中共中央国务院关于全面加强人口和计划生育统筹解决人口问题的决定》精神,推进“出生缺陷干预工程”广泛开展,依据《中华人民共和国人口与计划生育法》的规定,国家人口和计划生育委员会于 2007 年 9 月特指定开展出生缺陷一级预防工作的指导意见,用于指导在全国开展出生缺陷孕期综合干预,减少出生缺陷的发生。目前在全国建立了包括妇幼保健机构、综合医院、妇女儿童专科医院、基层医疗卫生机构、相关科研所等在内的出生缺陷综合防治体系,有 600 多个机构开展产前筛查和产前诊断服务;有 185 个新生儿遗传代谢疾病筛查中心,有 7000 多所医院开展了新生儿听力筛查服务。在《国家中长期科学和技术发展规划纲要(2006~2020 年)》中将其列为“优先主题”。2012 年印发的《卫生部贯彻 2011~2020 年中国妇女儿童发展纲要实施方案》将加强出生缺陷防治作为重要内容。要科学制定提高出生人口素质的规划及行动计划,加强出生缺陷干预能力建设,全面实施出生缺陷干预工程,实行定期评估、通报制度。预防出生缺陷的发生,需要多学科合作,探讨其发生原因、机制以及研究其预防措施和技术。

我国出生缺陷高发形势逐步得到控制,但形势依然严峻;干预工作呈现良好发展态势,但仍需巩固提高;运转有力的工作机制初步建立,民政,残联,妇联,宣传等部门积极参与,共同治理;用现代全面质量管理的手段,采取综合性的,特别是高投入产出比的措施,让全社会参与到出生缺陷干预的活动中,不断降低出生缺陷发生率,提高人口素质。

第三节 优生学研究的范畴

现代优生学突破了早期优生学的模糊性和种族性,在社会、文化、伦理的支持下,以生物

学、医学、环境和遗传学为基础,从宏观和进化的角度提高人口素质,倡导用科学的方法维持和促进人类的优良素质,减少和控制某些遗传病或先天性缺陷儿的出生,为出生后优生优教打下基础。现代优生学的研究范围正在逐步扩大,其学科基础十分广泛,主要研究内容包括:基础优生学、环境优生学、临床优生学和社会优生学。

一、基础优生学

基础优生学主要研究导致出生缺陷的遗传因素、发病机制和防治方法,以及有关遗传性、先天性疾病的种类、分布和发生率的流行病学调查。运用遗传学的原理和方法研究如何改善人类遗传素质,防止出生缺陷,通过研究人类病理性状的遗传现象及物质基础,以及遗传病的发病原因、传递方式、诊断、治疗、预后和预防等,控制遗传病在一个家庭中的再发,降低在人群中的危害,提高人类健康水平。人类遗传学、医学遗传学、胚胎学、毒理学等有关研究属此范畴。遗传(heredity)是指生物繁殖过程中子代与亲代相似的现象。遗传和优生之间有一种密切的关系。

遗传病是遗传物质(染色体、DNA)改变而引起的疾病,其可在上下代之间按照一定的遗传方式垂直传递。根据遗传物质改变的不同,可将遗传病分为染色体病、单基因病、多基因病和线粒体病。

(一) 染色体病

染色体病是染色体结构或数目异常引起的一类疾病(综合征)。染色体(chromosome)是细胞内具有遗传性质的物体,其本质由脱氧核糖核酸与核蛋白组成,是遗传物质基因的主要载体。它负载着遗传信息在亲、子代之间传递。从本质上说,这类疾病涉及一个或多个基因结构或数量的变化,故其对个体的危害往往大于单基因病和多基因病,其中最常见的染色体病是唐氏综合征。染色体病在新生儿中的发病率约为0.5%。

(二) 单基因病

单基因病是由单基因突变所致。这种突变可发生于两条染色体中的一条,由此所引起的疾病呈常染色体(或性染色体)显性遗传;这种突变也可同时存在于两条染色体上,由此所引起的疾病呈常染色体(或性染色体)隐性遗传。单基因病相对较少见,在各个种族或民族中的发生频率不同,发生率较高时也仅为1/500,但由于其遗传性,因而危害较大。常见的如苯丙酮尿症(phenylketonuria, PKU),目前,在我国大力推广新生儿苯丙酮尿症的筛查,采用低苯丙氨酸饮食治疗,改善其不良预后。

(三) 多基因病

多基因病是有一定家族史、但没有单基因遗传中所见到的系谱特征的一类疾病,如先天性畸形(先天性心脏病、神经管缺陷、唇裂、腭裂)及若干人类常见病(智能发育障碍、高血压、动脉粥样硬化、糖尿病、精神分裂症等)。环境因素在这类疾病的发生中起不同程度的作用。多基因病是最常见、最多发的遗传病。

(四) 线粒体遗传病

线粒体是细胞内的一个重要细胞器,是除细胞核之外唯一含有DNA的细胞器,具有自己的蛋白质翻译系统和遗传密码。线粒体遗传病就是由线粒体DNA缺陷引起的疾病,发病率相对较低,如Leber视神经萎缩等。

二、环境优生学

环境优生学(environmental aristogenics)是研究环境中各种有害因素对生殖过程、胚胎

与胎儿发育及出生后健康成长的影响,揭示环境有害因素在出生缺陷发生上的作用、条件、机制,研究发育毒性危险度的评价方法,提出保护母婴健康的卫生标准和相应预防对策。其中环境致病因子不仅包括自然环境致病因子,同时涉及了母亲心理行为、职业压力等等。因此,从大的分类来看,环境可分为自然环境和社会环境两大类,其中,自然环境包括物理、化学和生物因素;社会环境包括经济、文化、社会学及医疗保健等因素。

环境有害因素对胚胎与胎儿发育及出生后健康成长的影响已受到人们的高度关注,环境污染已经成为出生缺陷面临的最大挑战之一。生殖发育的任何环境和过程都可能受到环境有害因素的影响,并产生损害作用,导致各种形式的先天缺陷和发育障碍,严重影响人口素质。

从影响胚胎和胎儿发育的角度,又可将环境因素分为母体的外界环境和宫内环境因素。

(一) 分类

影响胚胎发育的环境有三方面,即母体周围的外环境、母体的内环境和胚胎周围的微环境。影响健康的环境因素按属性主要有物理性、化学性、生物性因素及不良生活方式。

1. 环境物理因素 主要包括高温、X射线、 γ 射线、高频电磁场、微波等电离辐射;噪声、超声波、振动、家用电器产生的电磁波等。如孕期暴露于高温环境对子代的出生缺陷有一定影响。孕早期母亲直接(发烧)或间接环境暴露引起体温过高,能够降低细胞增殖,增加细胞凋亡从而干扰神经管的形成,使子代产生NTDs的风险增加2~4倍。而NTDs包括无脑畸形、脊柱裂和脑膨出等,是死产和婴儿死亡的重要原因,在我国1/3的死产和1/4~1/3的新生儿死亡正是NTDs所致。值得注意的是,在研究孕期高温环境的暴露与不良妊娠结局间的关联时通常受到其他因素的影响,如环境的基因易感性、多种维生素的使用及饮酒等。

日常生活中,人们都或多或少地接触射线,有的人还因居住环境或职业关系可能接触更多的射线,但对其致畸作用要具体分析。长期小剂量电离辐射可引起基因突变,大剂量可引起染色体畸变。研究证实,放射线主要对胎儿发育有不良影响,其表现为胚胎及胎儿发育缺陷、畸形、白血病、恶性肿瘤以至死胎。在各种物理因素中,以放射线对孕妇影响最大。胚胎及胎儿遭受放射线损害程度与放射线的剂量和照射时间成正比,与照射方式、射线种类也有关,并取决于受照射时胚胎发育时期。胚胎对射线的敏感性,在整个宫内发育期是不断变化的。越是在妊娠早期,其损害越严重。由于医疗或其他原因,在宫内受到照射的胎儿,出生后10~15年恶性肿瘤和白血病的发病率明显增高。各种放射性同位素如碘、钾、钠、磷等都可导致胎儿畸形。如果对孕妇采取放射性碘来诊断和治疗疾病,则可导致胎儿出现甲状腺先天性缺陷和肿瘤。

孕妇和胎儿是环境污染的易感人群。妊娠是一个胎儿发育的过程,伴随着细胞的大量增殖、器官的形成与发展。由于妊娠期特殊的生理变化,孕妇和胎儿极易受到外在因素的影响。

2. 环境化学因素 各种工业毒物和生产中排出的“三废”(废气、废水、固体废弃物)中;含有一些对胚胎有致畸作用的化学物质,其他如农药、食品的营养成分、食品添加剂、烟、酒、化妆品、洗涤用品、交通等产生的有害物质对周围环境造成污染。人们可通过皮肤、饮水、呼吸、土壤、食物等多种途径摄入。如环境铅污染日益严重,铅作业女工及男工的妻子易