

妇 儿 保 健 丛 书

生一个健康聪明的孩子



中华人民共和国卫生部妇幼司 主编
人 民 卫 生 出 版 社

生一个健康聪明的孩子

陈文珍 编著

人民卫生出版社

《妇儿保健丛书》编委会

主 编：高淑芬

副主编：董绵国 王立中

编 委：顾素娟 薛沁冰 李晏龄

桂曼今 杨葆真 郎景和

生一个健康聪明的孩子

陈文珍 编著

人 民 卫 生 出 版 社 出 版

(北京市崇文区天坛西里10号)

北京市房山区印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行

787×1092毫米 32开本 1 $\frac{5}{8}$ 印张 32千字

1989年3月第1版 1989年3月第1版第1次印刷

印数：00,001—13,200

ISBN 7-117-00956-X/R·957 定价：0.69元

〔科技新书目186—155〕

前 言

提高广大人民群众的健康意识和保健知识水平，增强自我保健能力，可以提高整个国家的人口素质和文明程度。我国有妇女、儿童6.5亿多，占总人口的三分之二。因此，广泛地宣传普及优生优育、妇儿保健科学知识，具有特殊重要的意义。

为此，我司组织全国妇产科、小儿科和儿童保健方面的专家编写了这套《妇儿保健丛书》。这套系列丛书共40种，每种5万字，全面系统地介绍了妇女、儿童各个时期的生理卫生知识和防病保健常识。它既是指导妇女、儿童自身保健的生活顾问，又是妇幼卫生工作者和社会各部门用以开展妇幼保健教育的业务指南。全书内容丰富，深入浅出，图文并茂，实用性很强，是每个家庭和妇幼卫生工作者必备的卫生科普读物。

我们希望广大的妇幼卫生工作者不仅要为妇女、儿童提供良好的医疗保健服务，还要在妇幼卫生科学知识的普及方面做出贡献。

我们希望这套系列丛书能够受到广大城乡读者的喜爱。这样，我们和所有的作者、编者以及做具体组织工作的同志也就感到由衷的高兴了。

全国儿童少年工作协调委员会对这套系列丛书的编辑出版给予了大力支持，在此深表感谢。

中华人民共和国卫生部妇幼卫生司

1987年7月·北京

目 录

一、不要让遗传病影响您的孩子	1
(一) 什么叫遗传和遗传病	1
(二) 近亲结婚带来的危害	5
(三) 常见遗传病的防治和处理	9
确诊遗传病患者和其遗传方式	13
致病基因携带者的检出和避免近亲结婚	14
实行计划生育	14
产前诊断以防止遗传病患儿的出生	14
手术治疗某些遗传病	15
几种遗传性代谢病的饮食疗法	16
二、让胎儿健康成长	18
(一) 定期作产前检查	18
孕早期检查	18
孕中期检查	20
孕晚期检查	20
(二) 妊娠期合理的营养	20
(三) 孕期要有良好的情绪	23
三、避免胎儿受害	24
(一) 孕期避免生病	24
风疹	24
肝炎	25
流行性感冒	25
结核病	26
(二) 不要接触可能引起胎儿畸形的物质	26
孕妇用药	26

环境污染	28
X射线的照射	28
(三)做好孕期保护,预防胎儿早产	29
(四)避免过期妊娠	30
(五)临产时要与医务人员合作	33
四、检查胎儿是否正常的方法	36
(一)早期绒毛检查	36
(二)羊水穿刺术	37
(三)超声波检查	40
(四)甲胎蛋白的测定	42
(五)胎儿的胎心监护	43

一、不要让遗传病影响您的孩子

每个做父母的都希望有一个健康聪明的孩子，这是符合我国民族兴旺发达和国家繁荣富强的要求的。从一个遗传素质好的受精卵开始，直到在母亲的子宫里正常发育成为一个成熟的胎儿，每一个环节都应当加以关注，才能实现这个目的。胚胎期的保健，是婴儿健康成长的基础。在怀孕8周左右，正是胚胎的各个器官形成的时期，这时许多因素都会损害胚胎的发育。例如孕妇患病毒感染、服药、接触X射线和致畸因素等，都会影响胚胎的正常发育。孕妇的保健也是保证优生的一项重要措施之一。分娩时，如果处理不当或发生并发症，会影响婴儿的智力发育。为了使孩子的体质强壮，抵抗疾病的能力强，不得病或少得病；为了使孩子智力发育正常，接触事物反应敏捷和正确认识，使他（她）成为一个活泼、聪明的孩子，这些都依靠从受孕到婴幼儿时期，每一个环节都能为孩子的发育、成长提供优越的环境和条件，良好的哺育和教养。

（一）什么叫遗传和遗传病

人们常常谈论说，“这孩子和他（她）的爸爸（妈妈）一模一样”，“这个男孩象他的爷爷”，“那个女孩象她的姑姑”。这种子代和亲代间的相象以及亲属间的相似，是由于遗传。人的遗传是通过生殖来完成的，新的一代是由父母的生殖细胞，即精子和卵子结合成受精卵后发育而成的。精子和卵子里面蕴藏着父母的遗传信息，把亲代和子代联系起来，所以新的个体具有按父母的遗传信息发育而成的遗传性状——体

形、模样、特征、生理功能等，因此子代和亲代十分相似。

人类的性状是怎样能代代相传呢？通过科学家近百年的研究，得到了一些解答。构成人体的各个组织和器官的基本单位是细胞，有体细胞和生殖细胞两种。在显微镜下可以看到：细胞的外面有一层薄膜，叫做细胞膜，里面有细胞质和细胞核（图1）。细胞核是被双层薄膜（叫做核膜）包着，细

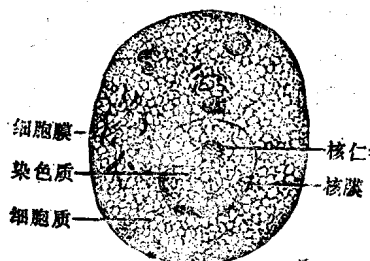


图1 动物细胞的模式图(光学显微镜下所见)



图2 正常人类细胞的染色体

胞核里有能被碱性染料染成深色的颗粒状的染色质，交织成网，不均匀地分布在细胞核里。在细胞分裂形成新细胞之前，染色质就成为长短和大小不一的杆状染色体，经复制后分成新细胞。染色质和染色体是不同形态的同一遗传物质，它们的主要化学成分是脱氧核糖核酸（DNA）。不同生物有不同数目的染色体，人类则有46条染色体（图2），配成23对。其中有一对是决定人类性别的性染色体，女性为XX，男性为XY。半个多世纪以来，由于细胞遗传学的研究和分子生物学的进展，已反复证实基因是遗传物质，它成线状，按一定的顺序排列在染色体上，据说人类约有200多种基因，也有说多到60多亿种的。基因分子含有遗传信息，通过控制特定的酶（就

是一种特殊的蛋白质，对细胞中的生化过程即代谢起着催化作用)的合成，而影响一定的遗传性状。

精子和卵子是生殖细胞通过减数分裂的复杂过程而产生的。经过减数分裂后，

精子和卵子里的染色体的数目减成一半，也就是由46条变成23条。卵子受精后成为受精卵，染色体就恢复到46条，胎儿就是从父母各得23条带有遗传信息的染色体(图3)，这样新的个体就按照父母给的遗传信息而发育各种遗传性状。

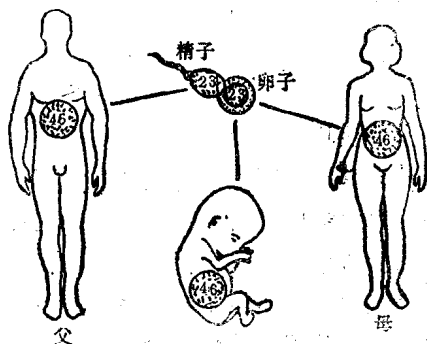


图3 胎儿从父母得到46条染色体

人类的遗传有一定的稳定性，以保持人类的特征，但也有突变。基因和染色体的改变及遗传物质的变化叫做突变，它存在于各种生物中，在人类也是如此，可以发生在各种遗传性状。大部分突变是有害的，因为遗传物质的改变必然扰乱原有遗传结构的协调，所以产生有害的影响，引起结构和功能的异常，就发生遗传性疾病。

遗传性疾病是指它的发病是由于一定的遗传因素，并按一定的方式上下代之间垂直传递，没有这种遗传因素就不会发生遗传性疾病。已经知道的遗传性疾病已接近4000种，每年都在不断地发现新的遗传病。各种遗传病都在不同程度上需要有环境因素的作用才能发病。遗传性疾病有以下三个特点：

第一是先天性，发生遗传性疾病是因为从父母接受到引起疾病的基因(称为致病基因)——染色体或基因的突变，在

胚胎形成或胎儿发育早期这种病就发生了或者在潜伏状态。如果不发生流产或胎儿在子宫里死亡，婴儿出生时就患有这种疾病，所以是先天性疾病。也就是在出生以前就患的病，是由于遗传内因所引起的，例如多指、并指、先天愚型等。但先天的疾病不一定是遗传病，因为在胎儿发育过程中，由于环境因素或母亲身体健康的条件，影响了胎儿的发育，也会出现性状的改变，虽然发生在婴儿出生以前，但病因不是遗传因素，就不是遗传疾病，也不会传给下一代。例如，先天性白内障中，有的是由于母亲在怀孕3个月里感染了风疹病毒后所引起的，这就不是遗传病。有的遗传病到一定年龄才表现出来，虽然不是一生出来就已经患病，但是引起病的原因是遗传因素，而且会传给后代，仍然是遗传病，例如遗传性小脑性运动失调是一种遗传病，一般在35岁左右发病。

第二是终身性，大多数遗传病终身难以治愈。有些疾病如果能早期诊断和及时治疗，可能缓解症状或避免发病，但仍然能按一定的遗传方式传给后代。例如苯丙酮尿症，如果能在出生3个月以内确诊，6岁以前坚持吃低苯丙氨酸饮食，就能避免出现智力发育迟缓现象。大多数的遗传病还没有有效的治疗方法，患者将痛苦一生。

第三是遗传性，遗传病患者结婚生育时，往往把致病基因传给后代。有隐性遗传性疾病的人，本人不发病，但是能把这病的致病基因按一定的遗传方式传给后代，使这病以一定的比例在家族的成员里出现，发病的人数往往是代代增加。家族性疾病，即在一个家族里发生的相同的疾病，不一定是遗传病，这主要看引起这个病的原因是不是遗传因素，能不能传给后代。由于同一家系中的成员可能都具有某致病基因，而在家族中几个人发病，例如并指常常表现有家族性。同一

家系中的不同成员，由于生活相似，某些由环境因素引起的疾病，也可以表现出发病的家族性，但它不是遗传病。例如夜盲的发病常常有家族性，它不是遗传病，而是由于缺乏维生素A所引起。非家族性的散发疾病不等于不是遗传病，例如一些隐性遗传病的致病基因的发生率一般都很低，形成疾病的机会就少，往往是散发的，但仍然是遗传病，例如白化病。

遗传性疾病由于染色体或基因的突变，使新的个体在性状上发生异常，出现各种畸形、功能异常或发生遗传病，这些患者不能象正常婴儿那样生长发育和生活，大多数在智力发育上也有障碍，本人生活不能自理。这对家庭是不幸的，增加了精神和经济的负担，也降低了民族的素质。在了解到遗传病的危害后，首先，就要防止你的小孩得遗传病，才能达到要生一个健康聪明的小孩的愿望。下面着重谈谈近亲结婚的危害和常见遗传病的防治和处理，提供怎样不让遗传病危害你的小宝宝的科学知识。

(二) 近亲结婚带来的危害

近亲结婚是指有血缘关系的男女青年结婚，也就是说他们有一个共同的祖先，例如堂兄妹、表兄妹、叔侄、舅甥等的结婚。古代人从经验上得出一个结论，近亲结婚会降低生育率和后代中常常出现畸形或遗传病。我国春秋战国时代的书里曾经记载说“男女同姓，其生不蕃”，当时同姓是指同一家族的成员，指出有血缘关系的同姓，是不应该通婚的，因为生育不会茂盛。罗马皇帝狄奥多西一世也曾禁止表亲结婚，违者判罪，甚至处死。犹太人的宗教法规中禁止43种亲戚结婚。这些都说明从古代就已看到近亲结婚的害处而加以禁止。近代一些遗传学者提出，如果禁止表（堂）兄妹结婚，可以降低先天聋哑的发生率80%、少年型黑内障白痴15%和色素性

干皮症50%。我国1981年新颁布的《中华人民共和国婚姻法》的第六条规定禁止结婚的情况之一，是“直系血亲和三代以内旁系血亲”。兄弟的子女和姐妹的子女虽然不同姓，但他们的血缘关系和兄弟的子女之间是相同的，是三代以内的旁系血亲，是不应该结婚的。由于历史的变迁和交通运输的发达，早已打破了原来民族以至亲属的聚居，现在同姓的不一定有血缘关系。如果是有血缘关系的又构成近亲的同姓，还是应该避免婚配的。关于“亲上加亲”不能笼统地说能不能结婚，要紧的是有没有血缘关系。有的人虽然是亲戚，但追溯不出有共同的祖先，也就是没有血缘关系。例如一位女青年和她的姐夫的外甥，或者一位男青年和舅妈的侄女，他们相恋成婚是可以的。

现在我国还有不少近亲结婚的。中国科学院遗传研究所在1980、1981年对我国汉族及少数民族进行了19,863对婚姻的调查(表1)，可以看出，我国不同民族和不同地区的近亲结婚率差别很大，城市和农村相差也很大，有的地方竟高到14.56%，很有必要让广大群众知道近亲结婚可能带来的害处。

表1 不同民族和地区的近亲结婚率

民 族	地 区	例 数	近亲结婚%
汉 族	北京 地区	2374	0.68
	朝阳区	1409	1.14
	平谷县	1572	1.08
	湖北 宜昌市	500	1.20
	阳 县	1874	2.77
	小 计	7729	1.38

民 族	地 区	例 数	近亲结婚%
回 族	甘肃 临夏	1376	9.74
	广东 崖县	614	3.90
藏 族	西藏 拉萨	697	0
朝 鲜 族	吉林 延吉市	2080	0
彝 族	四川 布拖县	2054	14.56
保 安 族	甘肃 积石县	772	10.88
鄂伦春族	内蒙古	183	1.64
苗 族	广东 海南	330	0.91

近亲结婚可以使后代中新生儿和婴幼儿的死亡率增加(表2),先天异常及智力低下孩子的发生率增高(表3)。

表2 近亲结婚与死亡率的关系

作者	时间	各种死亡率	非近亲结婚	表亲结婚
Sutter	1958年	死胎与新生儿死亡率	0.044	0.111
Sutter	1958年	婴儿与儿童死亡率	0.089	0.156
Bemiss	1958年	儿童死亡率	0.160	0.229
Siptis	1958年	出生后死亡率	0.024	0.081

表3 近亲结婚与先天性异常的关系

特 征	无亲缘关系	表(堂)兄妹结婚
智力迟钝	0.013	0.055
智力很低	0.0036	0.0138
隐性聋哑	0.000181	0.005176

增加下一代发生隐性遗传病的机会是近亲结婚的另一个主要危害。隐性遗传病,必须有两个致病基因才发病。如果只有一个致病基因,因为是隐性遗传,所以他(她)不发病,

而成为这种遗传病的致病基因的携带者，还会把这种基因传给后代。两个隐性遗传病致病基因的携带者结婚后，在他们的后代里有 $\frac{1}{4}$ 的机会使两个致病基因碰在一起而发病， $\frac{1}{4}$ 正常， $\frac{1}{2}$ 是致病基因的携带者（图4）。图中Aa代表白化病的

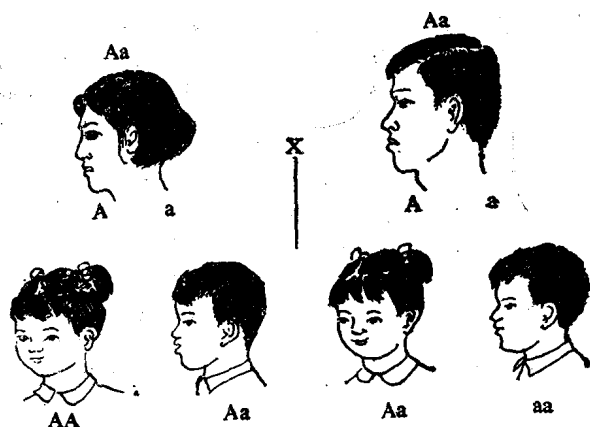


图4 隐性致病基因携带者婚配的结果

致病基因携带者，因为是隐性遗传病，所以只有一个a隐性致病基因的携带者不发病。他们结婚后在4个子女中，一个aa是白化病，一个AA是正常，有两个Aa为致病基因携带者，不发病。在一般人群中，隐性致病基因携带者不多，仅 $1\% \sim 1\%$ ，所以一个致病基因携带者婚配时，在群体中遇到另一个相同隐性致病基因携带者的机会是百分之一到千分之一，因此各种隐性遗传病的发生率很低。如果他（她）和表亲结婚，他（她）的表亲携带相同致病基因的可能性是 $\frac{1}{8}$ ，比没有血缘关系的高12倍，近亲结婚的下一代发生隐性遗传病的机会就大大增加，比非近亲结婚的高许多倍（表4）。上海对苯丙酮尿症患者的调查发现，23%的患儿的父母是近亲结

表4 近亲和非近亲结婚的后代隐性遗传病发生率的比较

遗传性疾病	主要病征	堂表亲结婚的后代发病和非近亲结婚者比
聋哑儿	聋哑	为6倍以上
先天性鱼鳞癣	皮肤硬板, 皲裂	为62.7倍
黑蒙性白痴	自幼视力不佳、失明、神经衰弱	为36.6倍
白化病	全身皮肤和眼睛色素极少	为14.5倍
先天性全色盲	完全不能区别颜色	为10.4倍

婚。可见，禁止近亲结婚，可以降低隐性遗传病的发生。

有人可能说，我认识一对夫妇是姑表亲结婚，他们生的小孩没有遗传病。这是因为近亲结婚会增加隐性遗传病的发病率，但不是说每一胎都会有遗传病，而是说孩子患隐性遗传病的机会比不是近亲结婚的子代高十几倍到几十倍。已经结婚的近亲夫妇，应当去遗传咨询门诊接受检查和生育指导；如果已经怀孕，最好进行产前诊断和遗传咨询，否则生育时就要担一定的风险。目前在几百种遗传疾病中，有产前诊断方法的仅几十种，有的诊断技术十分复杂，需要许多特殊设备条件和较长的时间，所以，禁止近亲结婚才是防止孩子得隐性遗传病的重要措施。

(三) 常见遗传病的防治和处理

由于医疗保健卫生事业的发展，传染病和流行病在人群中的发病率逐年下降，遗传性疾病和先天畸形的发病率就相对地增高；同时由于对遗传病的知识和诊断技术的不断提高，能识别和诊断的遗传病的种类也增加了不少。北京市1974~1976年调查15岁以下儿童中5种主要疾病的死亡情况，显示出先天畸形和疾病占全部死亡原因的第一位，占23.44%。其中包括先天性心脏病、大脑发育不全、消化道畸形、脊柱裂、

无脑儿、脑积水、多发畸形等，这几种病的死亡占这类死亡总数的90%。另外，恶性肿瘤占死亡原因的第四位，其中和遗传有关的恶性肿瘤有白血病、脑瘤和成神经细胞肿瘤，占恶性死亡总数的70%。先天畸形和疾病、遗传性恶性肿瘤的死亡，占儿童全部死亡的30%，已成为儿童死亡的主要原因。1978年北京市儿童医院统计，遗传病和先天畸形占住院病人数的16.51%，死亡率为28.5%，是住院死亡原因的第一位。从6个研究所的报告，得知染色体异常在活产中占 $1/50 \sim 1/200$ ，平均为 $1/175$ ，即0.56%；在死胎和新生儿死亡中占6~7%；在早期自然流产中占60%。先天愚型是最常见的染色体异常。目前已知道的遗传病近4000种，每年新发现的不下200种。所以遗传病已经不是少见的病，它的防治是有关胎、婴儿保健的重要问题。

遗传病有哪些种类？遗传病的发生是由于遗传信息的载体——染色体或基因发生变异，基因突变而发生的遗传病有单基因遗传病和多基因遗传病，染色体的数量或结构的异常引起的疾病叫染色体遗传病；以上是遗传疾病的三个种类。

单基因遗传病的发病，是与一对基因有关，目前已知道的疾病有2000多种。致病基因在第1至22对的染色体中的某一对时，就发生常染色体遗传病；致病基因在性染色体上，它伴随着性染色体向子代传递，所产生的是性连锁遗传病。不论致病基因是在常染色体或性染色体上，它们的遗传方式均有显性和隐性遗传两种。在显性遗传中，只要从父母一方传给下代一个致病基因，就可以引起疾病；而隐性遗传必须有两个来自父母双方的致病基因，才能发病（图4）。如果只从亲代父或母接受一个隐性致病基因，则不能发病，而成为致病基因的携带者，但能把致病基因传给下一代。由此又可以把

单基因遗传病分为四种：常染色体显性遗传病，有1460种；常染色体隐性遗传病，有1070种；性连锁显性遗传病，有10余种；性连锁隐性遗传病，有190种左右。

多基因遗传疾病，是两对或更多的基因或两种以上的因素（包括基因和环境）发生异常，共同影响一个性状而引起的疾病。各对基因的作用有积累的效应，但是没有显性和隐性的关系。常看到的这一类的病种和畸形的发生率高于千分之一。多基因遗传病的发生，受环境因素的影响比较大。

染色体遗传病，是因为染色体的数目或结构异常而引起的疾病，目前已有300多种，其中常染色体遗传病或综合征占60%，另外40%是性染色体遗传病。据国外统计，新生儿活婴中，染色体畸变疾病的发生率为0.5~1%。一条染色体上约有2000多个基因，所以染色体畸变比基因突变对人的影响要大得多。一个基因突变只引起一种代谢障碍或累及身体的局部，如多指和并指，少数累及多种器官和组织。一个染色体的增加、丢失或畸变，就要引起很多基因的障碍，轻的引起胎儿严重的畸形，重的引起胎儿死亡或早期流产。在怀孕前3个月自然流产中，50~60%有染色体异常。

人的一切正常性状，都是遗传和环境相互作用的结果。有的遗传病完全由遗传因素决定而发病，没有环境因素的作用，如单基因遗传病中的先天性成骨不全、白化病、血友病A和一些染色体病。有一些遗传病基本上由遗传决定的，但需要环境中一定的诱因才能发病，例如单基因遗传病中的苯丙酮尿症，在吃苯丙氨酸含量多的食物后，才诱发此病；蚕豆病也是在吃蚕豆以后，诱发溶血性贫血。另一些遗传病是遗传因素和环境因素对发病都有作用，在不同遗传病中，遗传因素对发病作用的大小是不同的，例如唇裂、腭裂、先天幽门狭窄