

普通高等教育计划生育医学专业统编教材

优生优育

主编 肖永义 副主编 刘权章 孙凤岷

重庆大学出版社



普通高等教育计划生育医学专业统编教材

优生优育

主 编	肖永义		
副主编	刘权章	孙凤岷	
参 编	彭 倩	李桂信	喻 凯
	赵达亚	白馨芝	马 <u>鉴才</u>
	王跃红		

重庆大学出版社

责任编辑 邱 慧 李长惠
版式设计 李长惠

优生优育

主 编 肖永义

副主编 刘权章 孙凤岷

*

重庆大学出版社出版发行

新 华 书 店 经 销

重庆西南师范大学教材印刷厂印刷

*

开本: 350×1168 1/32 印张: 9.75 字数: 262 千

1994年6月第1版 1994年6月第1次印刷

印 数: 1-5500

ISBN 7-5624-0830-0/R·48 定价: 6.50元

(川)新登字 020 号

普通高等教育计划生育医学专业统编教材
编委会成员

主任委员	吴景春	杨魁孚	
副主任委员	江亦曼	朱耀华	周雅德
	邱宗荫	朱吉禹	李顺强
	姜长胜	祖铁峦	乔德君
委	李璞	朱吉禹	吴味辛
员	吴忠观	林慧清	李顺强
	乔德君	孟文	沈樾芳
	周明娟	肖永义	刘克发
	祝君平	米国庆	

序

为适应计划生育工作对人才培养的需要,推动计划生育普通高等教育事业的发展,根据全国计划生育干部“八五”教育培训计划的要求,我们组织编写了这套普通高等教育计划生育医学专业教材。参加教材编写的有哈尔滨医科大学、重庆医科大学、湖北医科大学、河北医学院、泰山医学院、张家口医学院、西南财经大学、南京人口管理干部学院、四川省计划生育管理干部学院、国家计划生育委员会科研所、国家计划生育委员会科技司的有关专家、教授。本套教材共分十册,分别为:

- | | |
|-----------|-----------|
| 《生殖生理学》 | 《组织学与胚胎学》 |
| 《病原学与免疫学》 | 《人口学》 |
| 《医学遗传学》 | 《妇产科学》 |
| 《男科学》 | 《计划生育技术》 |
| 《优生优育》 | 《计划生育管理》 |

这套教材是我国普通高等教育计划生育医学专业的第一套统一教材。在教材的编写中,力求结合当前计划生育工作实际,反映国内外科学技术先进水平,注重科学

性、系统性、知识性和实用性。既考虑了医学专业的普遍性,又考虑了计划生育专业的特殊性,使之成为具有我国计划生育特色的教材。它不仅可供普通高等医学院校计划生育医学专业使用,还可作为广大计划生育技术人员的自学教材。

这套教材的出版发行,对进一步提高普通高等教育计划生育医学专业教材质量,统一教学标准具有重要意义,使计划生育高等教育的规范化又迈上了一个新台阶。借此机会,我们向教材的作者、编辑、出版单位表示衷心的感谢。由于编写这套教材的时间较短,难免存在缺点和不足,希望广大师生和计划生育工作者给予批评指正,以进一步修订完善。

国家计划生育委员会宣传教育司

一九九三年十二月

前 言

《优生优育》是受国家计划生育委员会委托,为普通高等教育计划生育医学专业编写的大专教材。全书分优生学及优育学两篇。优生学部分共八章,包括优生学概念及发展简史、环境因素对优生的影响、遗传病与先天畸形的确定与诊断、优生与妇幼保健、婚姻咨询与婚前检查、遗传病的咨询、携带者检查、人工受精与胚胎移植、产前诊断及各系统遗传病的临床表现、诊断及遗传咨询。因优育学中许多章节,如小儿生长发育测量及评价、儿童保健、小儿营养等已在相关学科讲述,故本教材优育学部分只阐述优育学概念,小儿神经心理发育、儿童心理发育的评价及心理行为异常的临床表现、诊断及治疗。

本书编写分工如下:

- 刘权章 第1、3、4、7章 (哈尔滨医科大学)
孙凤岷 第2章 (南京人口管理干部学院)
彭 倩 第5章 (湖北医学院)
李桂信 第6章第1、2、4节 (泰山医学院)
肖永义 第6章第2、3节,第8章第1、3、6、7、8、11、13节
(哈尔滨医科大学)
喻 凯 第6章第5节 (泰山医学院)
赵达亚 第8章第2、3、5节 (哈尔滨医科大学)
白馨芝 第8章第4、9、10、12节 (哈尔滨医科大学)
马贤才 第9~11章 (哈尔滨医科大学)
王跃红 第12章 (哈尔滨医科大学)

本书在讨论编写内容时,李璞教授提出了许多宝贵意见,表示衷心感谢。

本书的编写,力求理论联系实际,既符合当前我国优生优育工作的实际需要,具有实用性,又具有科学性、系统性、完整性并尽可能反映优生优育学发展的现代水平。由于《优生优育》作为普通高校大专教材,在我国还是首次编写,编写人员缺乏经验,编审时间又较短,并且受编者水平限制,书中存在不妥及疏漏之处,希望各医学院校在教学中不断总结经验,欢迎提出宝贵意见,批评指正。

肖永义

于哈尔滨医科大学

1993年12月10日

目 录

上篇 优生学

第一章 概述	1
第一节 优生学的发展简史	1
第二节 影响优生的因素	3
第三节 我国遗传病及出生缺陷的现状和推行优生的迫切性	5
第四节 我国现行的优生措施	6
第二章 环境因素对优生的影响	8
第一节 环境中一些理化因素对胎儿的影响	10
第二节 孕期营养与优生	14
第三节 孕母疾病对胎儿的影响	22
第四节 孕母心理因素对胎儿的影响	29
第五节 孕期用药对胎儿的影响	33
第六节 孕母不良嗜好对胎儿的影响	37
第七节 胎教	41
第三章 遗传病与先天畸形的确定与诊断	43
第一节 遗传病及先天畸形的概念及分类	43
第二节 遗传病的确定与诊断	46
第三节 新生儿遗传病筛查	62
第四节 先天畸形的确定与诊断	65
第四章 优生与妇幼保健	66
第一节 优生保健中心的建立及其任务	67
第二节 优生保健网络及其任务	76

第五章 婚姻咨询与婚前检查	76
第一节 婚姻咨询与婚前检查的意义	76
第二节 婚姻咨询的内容	78
第三节 婚前检查	82
第六章 遗传病的咨询	87
第一节 遗传咨询的程序	87
第二节 遗传咨询的内容	89
第三节 第一胎是遗传病儿, 第二胎优生学原则	99
第四节 携带者检查	105
第五节 人工受精与胚胎移植	106
第七章 产前诊断	110
第一节 染色体病的产前诊断	111
第二节 先天性代谢病的产前诊断	122
第三节 先天畸形的产前诊断	129
第四节 产前诊断结果分析与再咨询	133
第八章 各系统遗传病、先天畸形的临床表现、诊断及	
遗传咨询	134
第一节 心血管系统疾病	134
第二节 呼吸系统疾病(支气管哮喘)	140
第三节 泌尿生殖系统疾病	142
第四节 内分泌系统疾病	153
第五节 神经系统疾病	169
第六节 肌肉系统疾病	182
第七节 骨骼系统疾病	190
第八节 血液系统疾病	196
第九节 遗传代谢性疾病	205
第十节 消化系统疾病	217
第十一节 染色体病	222

第十二节 皮肤病	232
第十三节 遗传性眼科疾病	236

下篇 优生学

第九章 概述	242
第一节 健康的含义	242
第二节 生长发育与生命周期	244
第十章 小儿神经心理发育	245
第一节 小儿神经系统形态发育	245
第二节 感知功能的发育	248
第三节 运动功能的发育	250
第四节 语言的发育	253
第五节 小儿心理活动的发育	258
第六节 影响小儿神经心理发育的因素	260
第十一章 儿童心理发育评价	261
第一节 心理发育评价的意义	261
第二节 心理发育的一般规律	262
第三节 心理测试的基本原理	264
第四节 心理测试方法简介	270
第十二章 心理、行为发育异常	277
第一节 进食障碍	278
第二节 睡眠障碍	281
第三节 排泄习惯障碍—遗尿症	285
第四节 言语障碍	287
第五节 习惯障碍	289
第六节 行为障碍	292

上篇 优 生 学

第一章 概 述

人口素质和数量问题是当今世界各国政府和人民十分关心的问题,是直接关系到民族昌盛、国家富强、人民幸福的大事。“降低人口数量、提高人口素质”既是我国当前的基本国策,也是当前人类遗传学和医学遗传学的一个重要任务。而采取优生措施,积极防治遗传病的发生和发展,是达到这个目的的重要手段。

第一节 优生学的发展简史

人类的优生思想和实践的历史,几乎和人类本身的历史同样悠久,但其发展却经历了一段曲折的过程。自古以来,人类的祖先便存在朴素的优生思想。在我国,《左传》一书即有“男女同姓,其生不蕃”的记载。在国外,古希腊哲学家柏拉图曾提出择偶和生育年龄对后代健康的影响;古斯巴达人甚至实行过严格的选择后代的措施。1883年,杰出的英国生物学家高尔顿(F. Galton)在达尔文的进化论思想影响下,综合了人类学、遗传学、统计学等各学科知识,提出了优生学(eugenics)这一术语,其含意是“遗传健康”。他提出“在社会控制下,全面研究能改善和损害后代遗传素质(包括体力和智力)的动因”,从而奠定了优生学的基础。但哥尔顿过分强调了智能的遗传性,他提出“智力出众的人有责任多生孩子,以使社会受益”,并把犯罪、漂泊习性等归因于“卑贱”家族的遗传性等非科学见解,对其后的优生学发展起了一定的误导作用。例如,后

来的一些优生学者,由于受到种族主义谬论的影响,更过分强调了智能的遗传作用,大肆宣传民族有优劣之分,把阶级差别与遗传混为一谈,以致为德国法西斯头目希特勒所利用,他们以“种族卫生”,推行“人口改良政策”为幌子,大搞种族灭绝,残杀了数百万犹太人。造成在此后一段时期内,人们对优生学产生了许许多多误解,以至“谈虎色变”。甚至一些优生学者对优生学也采取回避的态度,使优生学长时期内处于低潮、停顿状态。

第二次世界大战后,由于种族主义的伪科学受到批判和清算,加上人类细胞遗传学、生化遗传学、分子遗传学、产前诊断技术等迅速发展,使优生学的研究进入了科学的新阶段,并取得了许多成就。优生学因此而重新引起了人们的注意和重视。世界各国又重新掀起研究人类群体遗传学、优生学的高潮。例如,日本从1948年开始以法律形式推行优生,从1978年开始在高中教科书中加入优生学内容。自实施优生法以来,人口素质(如身高、寿命等)已有明显提高。美国从1976年开始以法律形式,每年拨专款进行“出生缺陷”的防治研究。结果先天愚型、黑朦性痴呆(Tay-Sach病)、半乳糖血症、苯丙酮尿症等病的患儿出生率已明显下降。前苏联一些生物学家因混淆了优生学和种族主义、法西斯主义的界限,曾对优生学进行大肆指责和“批判”,但从1978年开始也已重视优生学的研究。我国在20年代初,生物学家陈长衡、周健人即开始向国内读者介绍进化论与优生学。著名优生学家潘光旦自1923年至1949年连续发表了有关优生学的系列文章,对我国优生学知识的普及起了重要的推动作用。但在新中国成立初期,由于照搬原苏联的批判优生学的错误做法,使我国的优生学长期没有发展。直至1979年,从领导到人民群众逐渐认识到优生学在提高人口素质方面的重要性,优生学的研究才又得到支持和重视。1984年召开了第一届全国优生科学讨论会,其后,又先后成立了“中国优生科学协会”,“中国优生优育协会”,以组织和推动优生工作的开展,这标志着我国的优生学已开始进入一个蓬勃发展的新阶段。

第二节 影响优生的因素

一、遗传因素

生育优良后代的因素是多方面的,而遗传是个重要因素。当前由于医学的发达,严重危害人类生命和健康的流行病、传染病已基本得到控制,但是遗传病的发病比例却相对增大,对人类健康和人口素质的不良影响日趋严重,成为当前临床医学必须急待解决的问题。

遗传病是由于遗传物质改变而引起的疾病,可在上、下代之间垂直传递,因而在患者家系中常常表现出一定的发病比例。根据其病因、发病特点和遗传方式的不同,遗传病可分为单基因病,多基因病和染色体病三大类。

1. 单基因病

涉及一对染色体(同源染色体)上的单个基因或一对等位基因发生突变所致的疾病,又称孟德尔遗传病。由于致病基因既可位于常染色体上,也可位于性染色体上,故依其遗传方式分为:

(1)常染色体显性遗传病(autosomal dominant disease, AD)

致病基因位于常染色体上,其基因作用的性质是显性的。如软骨发育不全,多发性家族性结肠息肉,遗传性小脑性运动失调(Marie型),遗传性舞蹈病,多发性神经纤维瘤,先天性眼睑下垂等。现在已知的人类常染色体显性遗传病约有 1827 种。

(2)常染色体隐性遗传病(autosomal recessive disease, AR)

致病基因也位于常染色体上,但基因作用的性质是隐性的。如苯丙酮尿症,半乳糖血症,白化病,小头畸形,遗传性小脑性运动失调(Friedrich 型),先天性肾上腺性征异常综合症,垂体性侏儒,呆小病,着色性干皮病等。现在已知的常染色体隐性遗传病约有 1298 种。

(3)X 连锁显性遗传病(X-Linked dominant disease, XD) 致

病基因位于 X 染色体上,并随 X 染色体传递,基因作用的性质是显性的。由于女性有两条 X 染色体,任何一条 X 染色体有致病基因即可发病,故其发病率比只有一条 X 染色体的男性高一倍。但女性如为杂合子发病时,症状一般比男性轻。如抗维生素 D 佝偻病等几种疾病。

(4)X 连锁隐性遗传病(X-Linked recessive disease,XR) 致病基因位于 X 染色体上,基因作用的性质是隐性的。由于女性有两条 X 染色体,因而当只有一条 X 染色体上具有隐性致病基因时,另一条 X 染色体上的正常显性基因将掩盖此隐性致病基因的作用,故不发病而成为携带者(Carrier)。而男性只有一条 X 染色体,Y 染色体又缺乏与 X 染色体相应的同源节段,故其 X 染色体上一有隐性致病基因时即可发病。所以,男性发病率高。如红绿色盲,血友病 A、B,假肥大型肌营养不良等。已知的 X 连锁隐性遗传病约 200 多种。

2. 多基因病

多基因遗传病的遗传基础不是一对基因,而是二对或多对以上的基因,每对基因间没有显性和隐性的关系,各基因作用均较微小,但各基因的作用有积累效应,并受环境因素的影响,故亦称多因子遗传。在人类中,多基因遗传病的种类很多,约有 4000 多种,如常见病中的冠心病,胃溃疡,精神分裂症,糖尿病,高血压,以及唇裂,腭裂,无脑儿,脊柱裂等。

3. 染色体病

人类体细胞的染色体数是 46 条,组成 23 对。其中,1~22 对为常染色体,另一对为性染色体,女性为 46,XX;男性为 46,XY。正常人的染色体数目、形态始终恒定,这是维持遗传性相对稳定的基础。染色体病是指染色体数目、形态发生改变,导致其上携带的基因失去平衡(如缺失或增加)而引起的疾病。已知人类中各种染色体综合征有 100 多种,人群中约有 0.5~1%为染色体病患者。

二、非遗传因素

人类的一切正常性状或疾病,总的来看,都是遗传和环境因素相互作用的结果。从优生学角度来说,以往对遗传因素作用的研究较多,而对非遗传因素包括环境因素的研究较少。自 40 年代美国在广岛投掷原子弹后,幸存者所生婴儿出现了畸形,50 年代日本因水质污染出现了大量胎儿性水俣病,60 年代止吐药物反应停诱发的海豹症怪胎,以及 70 年代以来严重环境污染造成的严重危害,使人们日益认识到环境因素对优生学的重大影响。现在已认识到的影响优生的非遗传因素有:①感染因子(生物因素),如风疹病毒、细胞巨病毒、弓形体等;②化学因素,例如已知有甲基汞等 600 种以上的化学物质可经胎盘进入胎儿体内而影响胎儿的发育或致畸;③物理因素,例如 X 射线, γ 射线等辐射都是严重致畸、致突变物质;④药物因素,如反应停、苯妥因钠、氨甲喋呤、镇静安眠药、抗过敏药、性激素等;⑤其它如吸烟、酗酒等。这些,将在后面章节中详细论述。

第三节 我国遗传病及出生缺陷的现状和推行优生的迫切性

我国现有人口约 11.7 亿,是世界上人口最多的国家。我国当前的人口政策是:控制人口数量,提高人口素质。即么,我国目前的人口素质究竟如何呢?

(1)我国现在每年出生人口约 2000 万,这些新生儿中有的存在这种或那种出生缺陷。根据我国《全国 29 省市出生缺陷监测》的调查资料可知,我国儿童出生缺陷的总发病率为 13.01‰,据此推算,我国每年将有 26 万有出生缺陷的孩子出生。

(2)智力低下是影响人口素质的主要因素 据科学推测,我国人口中约有 1~2% 为智商低于 70 的智力低下患者,其中,中轻度智力低下者约占 1.5~1.8%,重度智力低下者约占 0.1~0.2%。

据此,按我国总人口计算,我国智力低下患者约有 1200~2400 万,其中,仅白痴就有 120~240 万。

(3)我国的人群中,估计有 20~25%的人有各种遗传病。其中,患各种单基因遗传病者占 5~7%,多基因遗传病占 15~20%,染色体病患者占 0.5~1%。

(4)我国人群中,一些外表正常的个体,可能是致病基因的携带者。据估计,平均每个人都携带有 5~6 个有害基因,并会按一定的遗传方式向后代中传递,而使后代有发病的风险。这就构成了人群的遗传负荷。

(5)随着工业化的发展,各种化学物品不断投放到人们的生活环境中,其中一部分物质可诱发基因突变。因此,环境污染不仅会造成当代个体的损害,而且可通过突变增加遗传负荷,对子孙后代造成严重的影响。

(6)医疗技术的进步,一些严重的遗传病已可治愈,有的并可正常结婚、生育。这种对致病基因选择压力的降低,必将使致病基因有更多的机会传至后代。例如,常染色体显性遗传的视网膜母细胞瘤就已由此而使其家族性病例增高。常染色体隐性遗传的苯丙酮尿症,X 连锁隐性遗传的血友病,多基因遗传的糖尿病等,现在都是可以治疗,甚至可以治愈,这也会在一定程度上使致病基因传于后代而增高遗传负荷。这些都需通过优生措施加以解决。

上述几方面是当前影响我国人口素质的重要问题,也正是我国必须推行优生的重要依据。

第四节 我国现行的优生措施

在研究和推行优生的工作中,为了研究方便,美国学者斯特恩(Stern)将优生学划分成两类,即正优生学或称演进性优生学和负优生学或称预防性优生学。

正优生学是研究如何增加与促进在体质上和智力上有利基因的频率,以期繁衍更多的优秀后代。例如;目前应用优生工程技术