

遗传优生与生殖工程

Heredity
Improving
Birth quality
and
Reproductive
Engineering

梁志成 主编

暨南大学出版社



遗传优生与生殖工程

主编 梁志成

编写 朱嘉铭、朱伟杰、刘学高
吴素彬、梁志成、潘善培

主审 刘祖洞

粤新登字 13 号

遗传优生与生殖工程

梁志成 主编

暨南大学出版社出版

(广州·石牌)

广东省新华书店经销

南图广告摄影公司照排部排版

封开县人民印刷厂印刷

*

开本 850×1168 1/32 印张:10 字数:250 千字

1992 年 8 月第 1 版 1992 年 8 月第 1 次印刷

印数:1—8000 册

ISBN7—81029—165-3/R·9

定价:6.00 元

加强宣傳教育 把政
策和知識交給群众
达到优生和計劃生育

葉選平

前言

人口素质和数量的控制是当今世界各国政府和人民十分关注的问题,是关系到民族兴旺,国家富强,家庭幸福的大事。据出生缺陷监测和遗传病的流行病学调查研究表明,人口出生素质问题十分严峻,遗传病的发病率和病种在不断增加,对人类健康的威胁日益严重,引起了政府和人民的重视。优生优育工作的任务,就是要作好技术指导,有组织、有计划地开展遗传病的检测,遗传咨询和产前诊断,提高检查和诊断技术水平,为控制、减少遗传病和出生缺陷,提高人口素质作出贡献。

医学遗传学是优生优育的基础。随着我省优生优育事业的发展,不仅省、市一级的医疗保健单位,而且部分县也建立了医学遗传实验室,配合婚前健康检查,遗传咨询和产前诊断等工作,在减少出生缺陷,阻止遗传病延续和维护家庭幸福中发挥了应有的作用。

广东优生优育协会为满足广大优生优育工作者掌握医学遗传基础理论和新的科学知识所需,委托协会副会长、暨南大学医学遗传专家梁志成教授等编写了《遗传优生与生殖工程》。该书参阅了大量的有关资料,借鉴了其中一些最新成果和理论观点,系统全面翔实地进行了介绍。同时,也充分注意了实用性,科学性和先进性。本书既是我省优生优育技术人员的培训教材,又是广大优生优育工作者的良师益友,还是优生优育工作知识更新的指导工具。

广东优生优育协会

1992年7月15日

序一

优生工作已成为全社会关心的大事,它关系到民族的昌盛,国家的富强,以及千家万户的幸福。党和政府有鉴于此,英明地提出了“必须强调优生优育,提高人口素质”的指导方针。在这一方针指导下,多数群众自觉地实行优生优育,再加上优生工作者多年来的辛勤劳动,我国已在提高人口素质方面取得了显著的成效。但尽管如此,目前我国的人口素质仍然存在着这样那样的问题,和先进国家相比较,不能不说还有一定的差距。

我国现有一千多万与遗传有关的先天性聋哑、痴呆、出生缺陷患者。据报导,在每年近二千万的新生儿中,先天残缺竟高达13.07%。在有些地区,由于近亲结婚的禁而不绝,以及优生意识的淡漠,有缺陷儿童的出生未见明显减少。患儿的出生势必给社会带来负担,给家庭投下阴影。为了有效地改变这种状况,不断地提高人口素质,就要广大群众多懂些遗传和优生知识,就要广大医务人员和优生工作者设法提高遗传与优生的理论水平和科学技能,以便共同把优生工作搞好,并不断使之向前发展。

《遗传优生与生殖工程》一书就是在这样形势下应运而生。本书系统地说明了人类遗传病与生育的基本知识,具体地介绍了与优生有关的技术措施,内容新颖,图文并茂,深入浅出,通俗易懂,适合于广大医务人员、优生和计划生育工作者参阅,当然也是广大群众的良师益友。我深信:《遗传优生与生殖工程》的出版将对优生工作的开展,中华民族人口素质的提高,起到积极的推动作用。

刘祖洞 1992年5月

於上海复旦大学遗传学研究所

序二

控制人口数量,提高人口素质,是基本国策。国家十分重视优生优育优教工作,明确指示卫生部要做好优生优育工作。医学遗传学是指导人类繁衍后代的一门科学,人们掌握这门科学,可以正确选择配偶,做好孕期保健,生育一个健康聪明的后代。如果配偶带有致病基因,就可能生育一个有遗传病的后代。因此,医学遗传与优生学是提高人口素质的基础工程,也是做好优生优育的第一关。

据统计目前世界上有各种先天遗传病已达四千多种。我国劣生情况也相当严重,新生儿出生缺陷为 13.07%,严重地危害后代的健康。

优生优育工作首先要靠科学,靠全社会理解和掌握这门科学,才能增强优生优育的意识,掌握和运用这门科学指导婚配和生育,为此,优生优育协会专家梁志成教授等编著《遗传优生与生殖工程》一书,吸收国内外先进技术、理论精华,以及著者科学研究的丰富实践经验,以通俗易懂的语言,图文并茂的形式,系统地介绍人类遗传病与生育知识,内容适合于广大医务工作者,可作为培训教材和教师的参考书,对广大人民群众,特别是男女青年和新婚夫妇,也是良好的读物,指导你能掌握运用这门技术,生育一个健康聪明的后代。

广东优生优育协会会长 李美林

1992年5月1日

目 录

前言

序一

序二

第一章 优生学与遗传病的概况

- 第一节 优生学的概况 (1)
- 第二节 遗传病概述 (3)
 - 一、遗传病的概念 (3)
 - 二、遗传因素与环境因素在发病中的关系 (5)
- 第三节 遗传病类别及其危害性 (6)
 - 一、遗传病在人群中的发病率 (6)
 - 二、遗传病对人类的危害 (7)

第二章 遗传的基础理论

- 第一节 遗传的细胞基础 (10)
 - 一、人类染色体的数目和形态结构 (10)
 - 二、染色体在细胞分裂中的行为规律 (11)
- 第二节 遗传的分子基础 (17)
 - 一、DNA、RNA 的分子结构与复制 (18)
 - 二、基因与性状发育 (20)
 - 三、基因突变 (24)

第三章 遗传病的遗传规律

- 第一节 单基因病的遗传规律 (29)

一、	单基因病的分离	(29)
二、	两种单基因性状的自由组合规律	(42)
三、	两种单基因性状的连锁与交换	(43)
第二节	多基因遗传病	(44)
一、	多基因遗传的基础与特点	(45)
二、	多基因病的易患性	(46)
三、	遗传度	(47)
第三节	近亲结婚及其危害性	(49)
一、	遗传病发病率增高	(49)
二、	近亲结婚后代死亡率增高	(53)
第四节	胎母不相容性和新生儿溶血病	(54)
一、	ABO 新生儿溶血症	(55)
二、	Rh 新生儿溶血病	(57)
三、	新生儿溶血病的诊断与预防	(59)
四、	血型不合新生儿溶血病的治疗	(61)

第四章 人类的染色体及染色体遗传病

第一节	人类染色体的命名	(64)
一、	非显带染色体的命名	(64)
二、	染色体显带的命名	(67)
三、	人类染色体及其畸变的命名符号术语体系	(69)
四、	染色体结构变化的描述	(70)
第二节	染色体的畸变	(72)
一、	染色体数目畸变	(73)
二、	染色体结构畸变	(77)
三、	染色体畸变发生的因素与原因	(82)
四、	不同发育阶段所致染色体畸变特点	(83)
第三节	染色体病	(84)
一、	常染色体病	(84)
二、	性染色体病	(97)

第四节	染色体实验技术	(116)
一、	细胞遗传实验室的设备和器材	(116)
二、	器械的清洗及灭菌	(118)
三、	试剂配制	(120)
四、	细胞培养与标本制备	(125)
五、	显带技术	(126)
第五章	遗传性分子病与代谢病	
第一节	血红蛋白的结构和发育演变	(131)
第二节	血红蛋白合成的遗传控制	(133)
一、	人类珠蛋白基因的分布	(133)
二、	珠蛋白基因的结构与表达	(136)
第三节	血红蛋白病的分子遗传基础	(137)
一、	单个碱基置换	(137)
二、	移码突变	(140)
三、	密码子的嵌入和缺失	(140)
四、	融合基因	(140)
五、	抑制基因突变	(141)
第四节	地中海贫血	(141)
一、	α 地中海贫血遗传机理与诊断	(142)
二、	β 地中海贫血遗传机理与诊断	(148)
三、	地中海贫血的防治	(153)
第五节	遗传性代谢病的概念	(160)
第六节	遗传性代谢病的分类与致病机理	(162)
一、	酶缺陷导致代谢底物的积累	(162)
二、	酶缺陷导致代谢中间产物积累	(166)
二、	酶缺陷导致代谢终产物的缺乏	(168)
四、	酶缺陷导致次要代谢途径副产物的积累	(170)
五、	酶缺陷导致反馈抑制减弱	(176)
六、	酶缺陷导致膜转运功能异常	(180)

第六章 出生缺陷与环境因素

第一节 出生缺陷的发生 (184)

 一、 胚胎发育各阶段对致畸因子的感受性 (184)

 二、 出生缺陷的形成 (185)

第二节 出生缺陷的环境因素 (187)

 一、 化学因素 (188)

 二、 物理因素 (189)

 三、 生物因素 (190)

 四、 药物因素 (192)

 五、 嗜好因素 (196)

 六、 营养因素 (199)

 七、 职业因素 (200)

 八、 情绪因素 (201)

第七章 遗传咨询

第一节 遗传咨询的概念、对象与程序 (203)

 一、 遗传咨询的对象 (203)

 二、 遗传咨询的程序 (204)

第二节 基因病及携带者的检出与家系分析 (205)

 一、 隐性基因携带者 (205)

 二、 影响群体中基因平衡的因素 (206)

 三、 基因突变与遗传病的发生 (207)

第三节 近亲婚配及亲缘关系分析 (207)

第四节 婚前与生育咨询及随访 (208)

 一、 婚前咨询 (208)

 二、 生育咨询 (209)

 三、 随访及注意事项 (210)

第八章 精子免疫与免疫不育

第一节	精子抗原	(211)
一、	精子膜抗原	(212)
二、	精子酶抗原	(212)
三、	精子核抗原	(213)
四、	精子表面其他抗原	(213)
第二节	精子免疫机制	(213)
一、	精子的自身免疫	(214)
二、	精子的同种免疫	(215)
三、	精子的局部免疫	(216)
四、	抗精子抗体与精子抗原间的可能作用方式	(217)
第三节	抗精子抗体干扰生殖的机制	(218)
一、	干扰精子生成	(218)
二、	干扰精子转运	(218)
三、	抑制受精	(219)
四、	破坏受精卵着床和胚胎早期发育	(220)
第四节	抗精子抗体的检测	(220)
一、	抗精子抗体检测的指征	(220)
二、	抗精子抗体检测的方法	(221)
第五节	精子免疫不育的治疗	(224)
一、	避孕套疗法	(224)
二、	类固醇激素疗法	(224)
三、	精子处理	(225)
四、	宫腔内人工授精	(225)
五、	体外受精——胚胎移植	(225)
六、	配子输卵管内移植术	(226)
七、	中西医结合疗法	(226)

第九章 遗传病的产前(宫内)诊断与治疗

第一节	产前诊断适应征	(229)
第二节	羊水产前诊断的方法	(230)

一、羊膜穿刺	(230)
二、羊水细胞的培养与染色体制备	(234)
三、羊水的化学成份与诊断	(239)
第三节 绒毛用于产前诊断的方法	(244)
一、绒毛的发育	(244)
二、绒毛取材的方法	(245)
三、绒毛染色体的制备	(246)
四、绒毛取材的安全性	(247)
五、绒毛与羊水用于产前诊断优缺点比较	(247)
第四节 羊水细胞与绒毛细胞的性染色质检查	(248)
一、羊水细胞涂片制备	(249)
二、X 染色质染色法	(249)
三、Y 小体染色法	(250)
第五节 遗传性代谢病的产前诊断	(251)
一、脂类代谢病	(251)
二、粘多糖代谢病	(252)
三、氨基酸代谢病	(253)
四、碳水化合物代谢病	(254)
五、糖元累积代谢病	(254)
六、核酸代谢病	(255)
第六节 重组 DNA 技术在产前诊断的应用	(256)
一、胎儿血分析的诊断	(256)
二、重组 DNA 技术用于遗传病的产前诊断	(258)
第七节 产前诊断辅助技术	(267)
一、超声波的诊断	(267)
二、X 线的产前诊断	(269)
三、胎儿镜检查	(270)
四、胎儿宫内治疗	(272)

第十章 体外受精及胚胎移植

第一节	概述	(275)
第二节	可受精卵的募集	(278)
一、	募集可受精卵的生理学基础	(278)
二、	自然周期法	(279)
三、	克罗米芬诱发超数排卵	(280)
四、	用人类绝经期促性腺激素(hMG)诱发超数排卵	(282)
五、	FSH 和 hMG 诱发超数排卵	(284)
六、	GnRH 类似物和 hMG 相结合诱发超数排卵	(284)
第三节	卵子的采集	(287)
一、	卵子采集的方法	(287)
二、	卵子成熟度评价	(290)
第四节	体外受精及胚胎的培养	(291)
一、	精液的采集、分析和加工	(291)
二、	授精	(294)
三、	受精的鉴别及受精卵的培养	(295)
四、	胚胎发育的评价	(296)
第五节	胚胎的移植	(297)
第六节	IVF-ET 的质量控制	(299)

第一章 优生学与遗传病的概况

第一节 优生学的概况

人口素质和数量是世界各国政府和人民十分关切的问题，因为它是关系到民族兴衰，国家富强，人民幸福的大事。据联合国原子辐射效应委员会报告，由遗传决定或部分由遗传决定的遗传病，其发生率约 12.65%。即全世界遗传病患者高达 6.4 亿。按我国 11 亿人口推算，遗传病患者将有 1.3 亿人。在这些患者中，较易从临床查知为遗传病和出生缺陷活儿只占 5%，而其余绝大部分并未表现出明显病状，这就更加严重地危害着人民的健康，所以必须努力加以防治。我国党和政府英明地提出“既要控制人口数量，又要提高人口素质”这一基本国策，并已做了大量工作，但还面临着严峻的问题。近年来我国对 30 个省市出生缺陷监测抽样调查，0~14 岁儿童中有二百万以上出生缺陷。据估计，我国人口中低能、痴呆与畸形等有 1017 万，占人口 1%，有残疾家庭占 18.1%。因此，要提高人口素质，就必须开展优生科学的研究。

英国学者高尔顿 (Galton) 在达尔文进化论思想影响下，把遗传学、心理学、人类学和指纹学等联系起来，通过家谱系统分析和双生子研究人类遗传的规律，发表“对人类才能及其发展的调查研究”的论文，于 1883 年首次提出新的学科——优生学 (Eugenics)，他认为“优生学是研究在社会的控制下，为改善或削弱后代体格和智力上某些种族素质的力量科学。”尽管他的理论与哲学观点有不足之处，在历史上受到不同的褒贬，但对探讨人类才智与

体质提高这个复杂问题还是作出了一定的贡献。

20~30年代我国也有不少学者提倡优生。潘光旦教授最早把西方的优生学引入中国，发表《优生学概论》，《优生学原理》等论著。他提出：“优生学的目标是在增加体格健全，操作稳称，从公忠恕，资质聪颖之社会分子及应使人人了解婚姻之举不仅为个人之终身大事，亦为种族之终天大事，而生男育女不仅与家庭之祸福攸关，亦为社会之安危所系。”所以，优生学是研究如何改善人类遗传素质，造福于人类的科学。同时，优生学又是遗传学、人类学、医学、心理学与社会学相互渗透的边缘科学。在理论上与临床实践上都极为重要。

1960年美国遗传学家斯特恩，按现代科学发展将优生学又分为正优生学（Positive Eugenics）与负优生学（Negative Eugenics）。正优生学（演进性优生学）是研究增加与促进在体质和智力上有利基因数量，以便繁衍优秀的后代，用现代科学概括为人工授精，建立精子库，胚胎移植，试管婴儿，基因重组与基因治疗。即把具有优良体质、高度聪明才智，家族无遗传病的科学家、诺贝尔奖金获得者的精子贮存，供求精妇女人工授精，以及采取基因工程操作，弄清人类遗传编码并加以改进，使人类素质得到提高。但目前这些措施也带来一些新问题。众所周知，健康聪明的人所生子女不一定都象父母的理想模式，因为遗传的基因有重组的机制。而且在血缘关系，产权继承等方面产生争议，以现代科学能力也还不能从分子水平所能控制。负优生学（预防性优生学）是研究防止、减少有严重遗传病的患儿出生，排除人群中已经存在的有害因素，降低产生遗传病个体基因频率的途径等。目前以预防性优生为主，采取社会性的措施，如禁止患严重遗传病者结婚，强制性绝育，产前诊断选择性流产，尽量减少白痴、畸形残疾儿等。无论是正优生或负优生，它们的目的是是一致的，即通过社会措施在群体水平上、通过医疗措施在每对夫妇生育水平

上、在近代生物工程分子水平上，以不同手段实现或达到增加有利因素与消除有害因素的目标，从而生育优秀的后代，即所谓“新优生学”。现归纳新优生学的措施如（图1—1）。

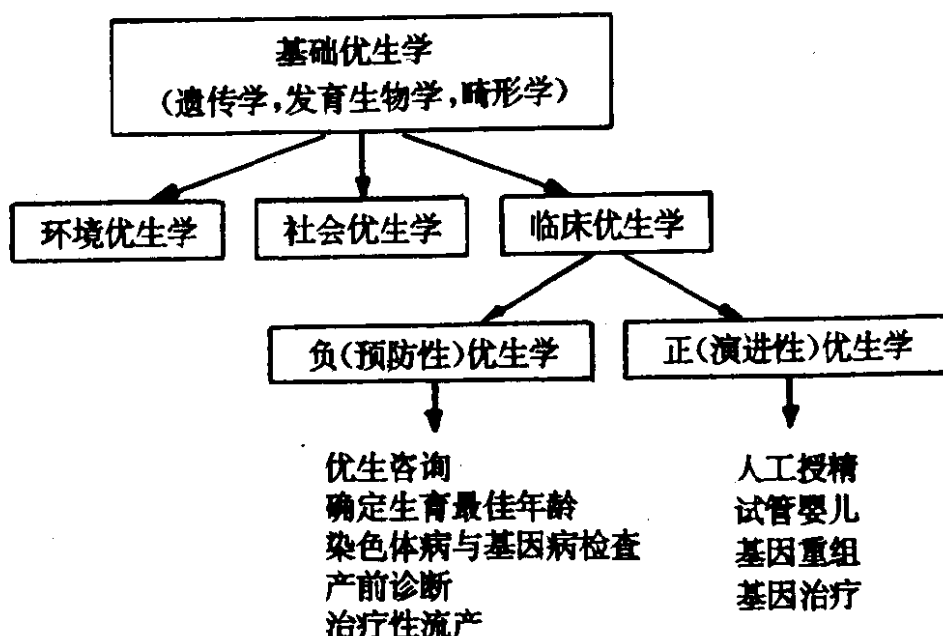


图 1—1 新优生学分支学科

第二节 遗传病概述

一、 遗传病的概念

遗传病 (Hereditary disease or Genetic disease) 是指生殖细胞 (精子或卵子) 或受精卵的遗传物质 (染色体和 DNA) 发生突变所引起的疾病。它具有下面四个特点：

(1) 遗传病是垂直传递 (Vertical transmission)，是由上代传至下代，有明显的家族史，世代中按规律传递与发病，同胞中常