

# 实用优生手册

严仁英 林佳楣 主编

人 民 卫 生 出 版 社

# 实用优生手册

严仁英 林佳楣 主编

人民卫生出版社

(京)新登字081号

**实用优生手册**

严仁英 林佳楣 主编

人民卫生出版社出版

(北京市崇文区天坛西里10号)

中国科学院印刷厂印刷

新华书店北京发行所发行

850×1168毫米32开本 18 $\frac{1}{2}$ 印张 4插页 494千字

1992年11月第1版 1992年11月第1版第1次印刷

印数: 00 001—2 240

ISBN 7-117-01752-X/R·1753 定价:14.30元

〔科技新书目274—209〕

## 《实用优生手册》编委、作者名单

顾问：钱信忠 栗秀真 梁济民 孙柏秋  
主编：严仁英 林佳楣

(以下均以姓氏笔划为序)

副主编：王凤兰 王如文 李艳芳 苏秀芳  
保毓书 徐毅 郎景和 崔应琦

执行副主编：李艳芳 徐毅

编委：王凤兰 王如文 王素桂 关洁媛  
严仁英 李艳芳 苏秀芳 宋岚芹  
林佳楣 保毓书 徐毅 夏雪红  
郎景和 崔应琦 渠川琰

作者：王如文 王素桂 王世雄 方意英  
关洁媛 朱畅宁 刘斌 伦玉兰  
严仁英 李艳芳 李崇高 李守柔  
李玉芬 苏秀芳 连志浩 肖温温  
周世梅 张云秋 范存仁 苗淑新  
徐毅 郎景和 高哲平 崔应琦  
渠川琰 蒋楠凤 鲍秀兰 薛沁冰

编委助理：方卫平

做好优生工作  
提高民族素质

为《实用优生手册》题

钱信忠

一九九三年元月

努力学习专业知识，  
为控制人口数量提  
高人口素质服务。

彭珮云

一九九二年一月

推动优生科  
学事业, 增强  
人们优生意识

何界生九二. 六. 十

# 序

控制人口数量，提高人口素质，也就是要控制人口数量的过快增长，提高人口的“德智体”素质水平，是我国的人口政策。两项要求互为因果、互相促进，缺一不可。提倡晚婚、晚育、少生、优生是实现上述总政策的具体政策。

优生，顾名思义，是要求出生一个健康聪明的孩子。它是每对夫妇、每个家庭的期望，又是国家提高人口素质的一个基本环节，意义重大，不能等闲视之。

优生，涉及国家的经济与社会发展，其中与科学发展的关系更为密切，如自然科学领域的遗传学、妇产科学、儿科学、心理学、职业病、环境卫生、病理等学科，社会科学领域的道德、伦理、政策法规等，都与优生有关。优生是一跨学科的综合性的学科，依靠有关各学科的协同发展与提高。

优生，具有极其广泛的群众性，涉及到每家每户每对育龄夫妇。因此，必须广泛地向群众进行宣传教育，提高群众、育龄夫妇的优生科学知识水平。

优生，要进行长期性的工作。人类存在、繁殖生育，是客观规律，不以人们的意志为转移。社会在前进，科学发展日新月异，生态环境相应变化，适应时代环境的差异，需要向群众提供新的预防保护措施。因此，优生工作要常抓不懈，持之以恒。

鉴于优生工作的特性，要想达到优生，必须有一支数量大、且有优生科学知识的专、兼职干部为其服务。目前，经过多年的培养训练，我国在妇幼卫生、医疗、科研、计划生育等战线上的工作人员在数量与质量上均已初具规模，有了一定的基础。在不同的岗位上采取多种形式向群众进行优生知识的宣传教育，进行咨询、医疗服务等，在科学研究方面，吸收引进国外的新技术结合中国的实际进行研究，已取得了巨大成就，并将成果普及推

广指导实践。近十年来，还先后出版了一些不同层次的优生科学书刊，很受群众欢迎。

根据优生工作的特性，现有的工作情况，以及今后工作的需要，总结已有的经验编写一本较全面、较系统指导基层开展工作的书是非常必要的，也是可能的。中国优生科学协会根据基层干部的呼声，经过两年多的酝酿筹备，组织热心优生工作的专家学者们，为从事优生工作的人员编写了这本“工具书”，主要是供在妇幼卫生、医疗、计划生育战线上的中级专业干部阅读，也可做为党政领导了解情况、指导工作的参考书。

这本手册共三篇29章，由有经验的专家学者分头撰写。他们都是在极其繁忙的工作中不顾疲劳，克服困难挤出时间来执笔的。在手册的组稿过程中，中国人口福利服务中心参予了该书的组织工作。并给予了人力、物力上的大力支持。对此，向他们表示崇高敬意、衷心感谢。

本手册出版发行后，在实践运用中可能会出现不足、欠妥之处，欢迎读者提出修改与补充意见，提供新的经验与成就，使再版时更加完善，为优生事业，提高我国人口素质多做贡献。

**栗 秀 真**

1992年1月10日

# 前 言

人口的发展，基本上表现出两种不同的循环方式，一种是由低出生率到高身体素质和文化素质，再到低出生率的循环；另一种则是目前大多数发展中国家的由高出生率到低身体素质和文化素质，再到高出生率的循环。人口素质，特别是人口出生素质，是人口发展循环链条上的重要环节。

在努力实现我国社会主义现代化，逐步改善人民生活质量的过程中，我们要坚定地贯彻执行“控制人口数量，提高人口素质”这一基本国策，促进人口发展向第一种循环过渡。八五期间正值生育高峰，在抓紧控制人口数量的同时，还必须重视人口素质的提高，而且应该看到，人口素质的改善，周期长，难度大，见效慢。国家提倡一对夫妻只生一个孩子，每个家庭都渴望有一个既健康又聪明的孩子，因此，刻不容缓地要求保健医疗部门能够提供必要的优生保健服务。只有加强优生优育和妇幼卫生工作，迅速推动优生科学和优生技术的发展，才能满足群众日益增长的优生保健需求。

我国现阶段的优生保健工作，是以妇幼卫生工作为基础，重点抓好婚前保健、优生咨询、产前诊断、病残儿鉴定和新生儿筛查等主要环节，保障人口出生质量，预防和减少先天性病残儿的出生。

建国40多年来，我国妇幼卫生工作，在遵循卫生工作总方针的前提下，坚持预防为主，保健与临床相结合，面向基层，面向群体的方针，在妇女保健、儿童保健、计划生育技术服务、优生优育方面做了大量的工作，为妇女、儿童健康水平的提高做出了重大的贡献。通过妇幼保健三级网为群众提供了婚前保健、孕产期保健、新法接生、产科监护、母乳喂养等优生保健服务。近年来，许多妇幼卫生机构又开设了优生咨询、产前诊断，新生儿代谢病筛查等工作，并初步探索出一套适用于基层，适用于农村的优生咨询、高危家庭监护和进行婚育指导的工作方法，开创了妇

幼卫生工作的新局面、据调查，妇幼保健机构承担了全国二分之一的优生咨询任务。

我国地域辽阔，人口众多，目前又正值生育高峰，每年大约有2500万新生儿出生。根据全国出生缺陷监测结果推算，每年有30多万肉眼可见的残疾儿出生，一般规律，此类只占先天性病残儿的40%；另外，还有内脏等肉眼不可见的病残儿约占40%；以化验方式可查及的先天性病残儿约占20%，总括之，每年约出生病残儿75万之多，相当于斐济全国的人口，可见此数之惊人！在农村，由于微量营养素缺乏，再加上长期定居所造成的近亲婚配，以及孕妇营养、产时服务质量等诸多因素，严重影响了人口质量，有的形成“傻子村”，“聋哑村”，如不采取得力的干预措施，无法扭转这一状况。

优生保健工作的重点和难点在基层，在农村；发展基层优生保健工作至关重要，培训基层优生保健工作者，提高其知识水平是当务之急。目前，有关优生优育方面的书刊不少，但适用于基层优生工作者的书却不多。广大优生工作者，特别是工作在基层的同志们多次反映，渴望得到一本通俗易懂，科学性强，可作为工作规范的工具书。

为此，由热心于优生事业的李艳芳、徐毅苏秀芳等同志积极，主动，热情地筹备和组织，严仁英、林佳楣主编了这本《实用优生手册》。为了此书的出版，许多妇幼卫生工作的老前辈、老领导、老教授和老专家都给予了积极支持，并亲自参加编写。现在，经过大家的辛勤劳动和共同努力，已顺利完稿，就要与广大读者见面了。

本书从基础理论到临床知识，从诊断标准到检查方法都作了详细介绍，有一定的学习和参考价值。但是，由于时间仓促，又未能深入地进行实际需求调查，此书难免还有一些不足之处，特别是在内容实用性方面可能满足不了读者的要求，希望广大读者在使用过程中，注意总结经验，及时提出补充意见，以便再版时作进一步的修改和完善。

卫生部妇幼司

1992.2.18

〔21〕

# 目 录

|          |    |
|----------|----|
| 前言 ..... | 20 |
|----------|----|

## 第 1 篇

|                          |    |
|--------------------------|----|
| 第 1 章 优生概述 .....         | 3  |
| 一、优生学的诞生和发展 .....        | 3  |
| 二、少生和优生的关系 .....         | 5  |
| 三、我国在优生工作方面的主要成就 .....   | 6  |
| 四、优生工作的发展方向 .....        | 8  |
| 第 2 章 遗传的细胞基础和分子基础 ..... | 10 |
| 一、细胞的结构与细胞分裂 .....       | 10 |
| (一) 细胞的一般结构 .....        | 10 |
| (二) 细胞的增殖周期 .....        | 11 |
| (三) 细胞分裂 .....           | 13 |
| 二、正常染色体与异常染色体 .....      | 16 |
| (一) 人类染色体的观察方法 .....     | 16 |
| (二) 正常染色体的核型和命名 .....    | 17 |
| (三) 染色体畸变与染色体异常 .....    | 21 |
| 三、DNA 与基因 .....          | 24 |
| (一) DNA 的结构与复制 .....     | 24 |
| (二) 基因 .....             | 25 |
| (三) 从基因到蛋白质 .....        | 26 |
| (四) 基因突变 .....           | 29 |
| 第 3 章 遗传病及其分类 .....      | 32 |
| 一、遗传与遗传性疾病 .....         | 32 |
| (一) 遗传与变异 .....          | 32 |
| (二) 遗传病的定义 .....         | 33 |
| (三) 遗传物质突变的病因学 .....     | 33 |
| 二、遗传病的分类 .....           | 34 |
| (一) 单基因遗传病 .....         | 34 |

|                                   |    |
|-----------------------------------|----|
| (二) 多基因遗传病 .....                  | 37 |
| (三) 染色体病 .....                    | 38 |
| 三、遗传性疾病的诊断和防治原则 .....             | 39 |
| (一) 遗传病的诊断原则 .....                | 38 |
| (二) 遗传病的防治原则 .....                | 40 |
| 第4章 常见遗传性疾病与优生指导 .....            | 42 |
| 一、神经精神系统疾病 .....                  | 42 |
| (一) Friedreich共济失调 .....          | 42 |
| (二) 遗传性痉挛性共济失调(Marie共济失调) .....   | 42 |
| (三) 遗传性痉挛性截瘫 .....                | 43 |
| (四) 肝豆状核变性(Wilson病) .....         | 43 |
| (五) 扭转痉挛 .....                    | 43 |
| (六) 婴儿型进行性脊肌萎缩症 .....             | 43 |
| (七) 进行性肌营养不良 .....                | 44 |
| (八) 强直性肌营养不良 .....                | 44 |
| (九) 慢性进行性舞蹈病(Huntington舞蹈病) ..... | 44 |
| (十) 原发性癫痫 .....                   | 45 |
| (十一) 精神分裂症 .....                  | 45 |
| 二、骨骼和结缔组织疾病 .....                 | 45 |
| (一) 软骨发育不全 .....                  | 45 |
| (二) 成骨不全 .....                    | 46 |
| (三) 蜘蛛指(趾)综合征(Mafan综合征) .....     | 46 |
| (四) 骨质石化病(骨硬化病) .....             | 46 |
| 三、心血管系统疾病 .....                   | 47 |
| (一) 先天性心脏病 .....                  | 47 |
| (二) 肥厚型心肌病 .....                  | 47 |
| (三) 心内膜弹力纤维增生症 .....              | 47 |
| (四) 遗传性Q-T间期延长综合征 .....           | 48 |
| 四、呼吸系统疾病 .....                    | 48 |
| (一) 支气管哮喘 .....                   | 48 |
| (二) 支气管软化 .....                   | 48 |
| (三) $\alpha_1$ 抗胰蛋白酶缺乏导致肺气肿 ..... | 49 |
| 五、消化系统疾病 .....                    | 49 |
| (一) 肥大性幽门狭窄 .....                 | 49 |

|                                 |    |
|---------------------------------|----|
| (二) 先天性巨结肠 .....                | 49 |
| (三) 家族性多发性结肠息肉 .....            | 50 |
| 六、泌尿系统疾病 .....                  | 50 |
| (一) 多囊肾 .....                   | 50 |
| (二) 遗传性肾炎 .....                 | 51 |
| (三) 先天性肾病综合征 .....              | 51 |
| (四) 抗维生素D性佝偻病 .....             | 51 |
| 七、血液系统疾病 .....                  | 52 |
| (一) 慢性先天性再生障碍性贫血 .....          | 52 |
| (二) 先天性全血细胞减少症(Fanconi贫血) ..... | 52 |
| (三) 急性间歇性卟啉症 .....              | 52 |
| (四) 遗传性铁粒细胞性贫血 .....            | 52 |
| (五) 遗传性球形细胞增多症 .....            | 53 |
| (六) 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶(G6PD)缺乏症 .....  | 53 |
| (七) 辅酶I-高铁血红蛋白还原酶缺乏症 .....      | 53 |
| (八) 血友病(甲、乙) .....              | 54 |
| (九) 地中海贫血 .....                 | 54 |
| 八、代谢性疾病 .....                   | 55 |
| (一) 粘多糖IH型 .....                | 55 |
| (二) 糖元沉积病I、II、IV型 .....         | 55 |
| (三) 半乳糖血症 .....                 | 56 |
| (四) 苯丙酮尿症 .....                 | 56 |
| (五) 白化病 .....                   | 56 |
| 九、内分泌系统疾病 .....                 | 57 |
| (一) 家族性甲状腺肿 .....               | 57 |
| (二) 遗传性垂体侏儒 .....               | 57 |
| (三) 先天性肾上腺皮质增生 .....            | 57 |
| 十、免疫缺陷疾病 .....                  | 57 |
| (一) 先天性无丙种球蛋白血症 .....           | 57 |
| (二) 慢性肉芽肿 .....                 | 58 |
| 十一、眼科疾病 .....                   | 58 |
| (一) 先天性白内障 .....                | 58 |
| (二) 视网膜母细胞瘤 .....               | 58 |
| 十二、耳鼻喉科疾病 .....                 | 59 |

|                                 |    |
|---------------------------------|----|
| 先天性聋哑·····                      | 59 |
| 十三、皮肤科疾病·····                   | 59 |
| (一) 大疱性表皮松懈症·····               | 59 |
| (二) 着色性干皮病·····                 | 60 |
| (三) 外胚层发育不良症·····               | 60 |
| 十四、肿瘤·····                      | 60 |
| (一) 神经母细胞瘤·····                 | 60 |
| (二) 肾母细胞瘤(Wilm瘤)·····           | 61 |
| 十五、多系统疾病·····                   | 61 |
| Noonan综合征·····                  | 61 |
| 十六、染色体病·····                    | 61 |
| (一) 性染色体异常综合征·····              | 61 |
| (二) 常染色体异常综合征·····              | 63 |
| 第5章 人体胚胎发育概况与优生·····            | 65 |
| 一、人胚早期发育·····                   | 65 |
| 二、胎儿期的发育及其影响因素·····             | 71 |
| (一) 胎儿期的发育特征·····               | 71 |
| (二) 影响胎儿生长发育的因素·····            | 73 |
| 三、先天畸形的发生·····                  | 76 |
| (一) 先天畸形发生的病因学·····             | 76 |
| (二) 胚胎发育的敏感期·····               | 78 |
| 第6章 先天缺陷流行病学·····               | 79 |
| 一、先天缺陷的含义、种类及与优生的关系·····        | 79 |
| (一) 先天缺陷的含义及先天缺陷流行病学与优生的关系····· | 79 |
| (二) 先天缺陷的种类·····                | 80 |
| 二、先天缺陷的主要流行病学调查·····            | 80 |
| (一) 常见先天缺陷及其频率·····             | 80 |
| (二) 先天缺陷的地理分布·····              | 81 |
| (三) 先天缺陷按人群组分布·····             | 84 |
| (四) 先天缺陷的时间分布·····              | 87 |
| 三、先天缺陷的病因和危险因子·····             | 88 |
| (一) 先天缺陷病因问题概述·····             | 88 |
| (二) 主要的危险因子·····                | 89 |
| 四、先天缺陷的频率研究·····                | 94 |

|                             |     |
|-----------------------------|-----|
| (一) 先天缺陷监测 .....            | 94  |
| (二) 出生缺陷监测与其他频率研究方法比较 ..... | 98  |
| 五、先天缺陷的预防 .....             | 99  |
| (一) 一级预防 .....              | 99  |
| (二) 产前诊断及选择性终止妊娠 .....      | 100 |
| (三) 新生儿筛检 .....             | 101 |
| (四) 认真开展优生的科学研究和培训工作 .....  | 101 |
| 第 7 章 环境和职业因素与优生 .....      | 103 |
| 一、环境因素与先天缺陷 .....           | 103 |
| (一) 环境因素的概念 .....           | 103 |
| (二) 环境因素与先天缺陷 .....         | 103 |
| (三) 环境因素对胚胎、胎儿发育的影响 .....   | 104 |
| (四) 致畸机理及影响因素 .....         | 106 |
| 二、环境质量与优生 .....             | 107 |
| (一) 原生环境与优生 .....           | 108 |
| (二) 次生环境与优生 .....           | 110 |
| 三、职业因素与优生 .....             | 112 |
| (一) 职业因素与职业危害 .....         | 112 |
| (二) 影响胚胎、胎儿发育的化学因素 .....    | 113 |
| (三) 影响胚胎、胎儿发育的物理因素 .....    | 118 |
| (四) 职业优生对策 .....            | 119 |
| 第 8 章 智力低下与优生 .....         | 122 |
| 一、智力的一般概念 .....             | 122 |
| 二、智力低下的定义与诊断标准 .....        | 123 |
| 三、智力低下的患病率 .....            | 124 |
| 四、智力低下的分类与临床表现 .....        | 125 |
| (一) 按智商分级 .....             | 125 |
| (二) 按临床体征分类 .....           | 125 |
| (三) 智力低下的临床表现 .....         | 125 |
| 五、智力低下的病因 .....             | 126 |
| (一) 染色体病与智力低下 .....         | 126 |
| (二) 单基因遗传病与智力低下 .....       | 129 |
| (三) 多基因遗传病与智能低下 .....       | 136 |
| (四) 内分泌腺疾病与智能低下 .....       | 138 |

|                                          |     |
|------------------------------------------|-----|
| (五) 临床畸形综合征与智力低下 .....                   | 140 |
| (六) 营养与智力低下 .....                        | 142 |
| (七) 颅脑外伤与智力低下 .....                      | 143 |
| (八) 感染性疾病与智力低下 .....                     | 143 |
| (九) 妊娠及围产期异常与智力低下 .....                  | 143 |
| 六、智力低下的诊断与鉴别诊断 .....                     | 143 |
| 七、智力低下的防治 .....                          | 146 |
| 第9章 优生咨询 .....                           | 150 |
| 一、定义 .....                               | 150 |
| 二、优生咨询工作者的资格及职责 .....                    | 150 |
| 三、优生咨询服务的对象 .....                        | 151 |
| 四、优生咨询的内容 .....                          | 151 |
| (一) 婚前咨询 .....                           | 151 |
| (二) 孕前咨询 .....                           | 152 |
| (三) 孕期咨询 .....                           | 154 |
| 五、有反复流产史夫妇的咨询 .....                      | 157 |
| 六、生过畸形儿夫妇的咨询 .....                       | 158 |
| 七、夫妇之一或家庭成员患有遗传病或生过遗传病患儿的夫<br>妇的咨询 ..... | 158 |
| 八、关于优生咨询门诊工作的管理 .....                    | 159 |
| 第10章 产前诊断 .....                          | 160 |
| 一、产前诊断的目的与意义 .....                       | 160 |
| 二、产前诊断的范围与适应症 .....                      | 161 |
| (一) 产前诊断的范围 .....                        | 161 |
| (二) 产前诊断的适应症 .....                       | 163 |
| 三、产前诊断的方法 .....                          | 163 |
| (一) 绒毛用于早期产前诊断 .....                     | 163 |
| (二) 羊水用于早中期产前诊断 .....                    | 170 |
| (三) 神经管缺陷的产前诊断方法 .....                   | 177 |
| (四) B型超声扫描产前诊断其它先天畸形 .....               | 185 |
| (五) X-线检查先天畸形 .....                      | 185 |
| 四、终止妊娠 .....                             | 186 |
| (一) 终止妊娠的适应症 .....                       | 186 |
| (二) 人工流产术 .....                          | 187 |