

**GIVE BIRTH TO
A HEALTHY BABY**

Genetic and Eugenic Secrets



生一个健康宝宝

——遗传优生的奥秘

梁志成

主编

生育一个
健康可爱的小宝宝
是每对夫妇的心愿



暨南大学出版社
Jinan University Press

GIVE BIRTH TO
A HEALTHY BABY
Genetic and Eugenic Secrets

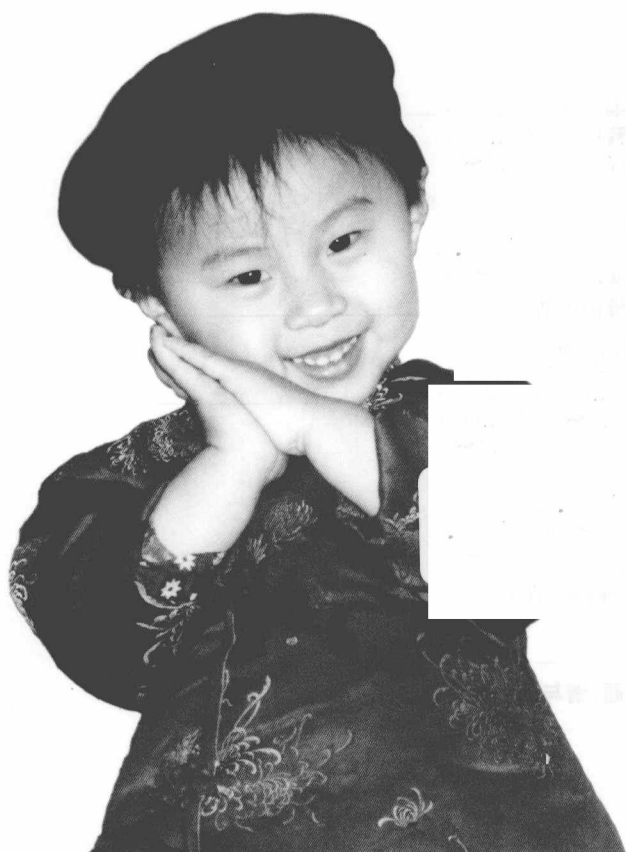


生一个健康宝宝

——遗传优生的奥秘

梁志成 主 编

单玉君 副主编
张秀薇



暨南大学出版社
Jinan University Press

中国·广州

图书在版编目 (CIP) 数据

生一个健康宝宝——遗传优生的奥秘/梁志成主编. —广州:暨南大学出版社, 2004. 8

ISBN 7-81079-405-1

I. 生…

II. 梁…

III. ①遗传病—防治②优生优育—基本知识

IV. ①R596②R169.1

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2004) 第 064629 号

出版发行: 暨南大学出版社

地 址: 中国广州暨南大学

电 话: 编辑部 (8620) 85226593 85226521 85221601

营销部 (8620) 85225284 85228291 85220602 (邮购)

传 真: (8620) 85221583 (办公室) 85223774 (营销部)

邮 编: 510630

网 址: <http://www.jnupress.com> <http://press.jnu.edu.cn>

排 版: 暨南大学出版社照排中心

印 刷: 佛山市浩文彩色印刷有限公司

开 本: 787mm×960mm 1/16

印 张: 19

字 数: 350 千

版 次: 2004 年 8 月第 1 版

印 次: 2004 年 8 月第 1 次

印 数: 1—6000 册

定 价: 28.00 元

(暨大版图书如有印装质量问题,请与出版社营销部联系调换)



前 言

生一个健康、聪明和秀丽的小宝宝，是天下父母的共同心愿，培养德、智、体全面发展的年青一代，是国家民族的希望所在。在当今科技日新月异、迅速发展的时代里，人才是最宝贵的财富。因此，造就高素质的人才，就必须要有优秀的遗传素质和良好的生养环境因素。而今，在种种遗传疾病和环境污染影响下，先天性缺陷对人类的危害日益严重，在一对夫妇只生一个孩子的今天，怎么样利用遗传优生的知识与手段生一个称心如意的孩子，已成为全社会关心的大事。人口素质关系到民族的昌盛、国家的富强以及千家万户的幸福，党和政府有鉴于此，早就英明地提出“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，大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，我国在人口素质方面取得了显著的成效。尽管如此，目前我国人口素质方面仍存在着不少问题，和先进国家相比，还存在一定的差距。

据我国计划生育委员会和卫生部报道，在每年2 000万的新生儿中，先天性缺陷率为4%~6%，即每年约有100万个先天性病残儿出生。在有些地区，由于近亲结婚屡禁而不绝、人们的遗传优生知识淡薄，因此，缺陷儿的出生明显增加。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，不断提高人口素质，在人类基因组计划蓝图释译完成，后基因组计划的启动年代，将会有力推进遗传病的细胞与基因诊断、产前筛查、产前诊断和基因治疗技术快速发展，做到早诊断、早治疗，为预防遗传病残儿的出生提供快速、简捷、准确的措施。《生一个健康宝宝》一书就是在这种形势下应运而生的。

本书主编梁志成教授曾任暨南大学优生优育研究中心主任和生命科学技术学院医学遗传室主任，早年在复旦大学任教，师从我国著名遗传学家谈家桢和刘祖洞教授，从事遗传学的研究与教学近50年，是20世纪70代末我国人类优生学解冻后，首批倡导及开展遗传病产前诊断的工作者。两位副主编也是富有临床经验的副主任医师。本书系统地阐述了人类遗传病与生育的基本知识，介绍了优生的有关技术措施，其中有很大部分内容是他们自己的



科研成果与临床经验的荟萃。本书收集与参考国内外新文献，内容新颖，图文并茂，深入浅出，以通俗的语言与实例阐明遗传病的危害与防治的措施，是广大群众的良师益友。本书可作为普及读物，也适合高校医学师生、广大医务人员和教育工作者参阅。

由于人类基因组计划研究进展迅速，新理论、新概念、新技术不断更新，又因我们学识水平所限，难免有错误，我们诚恳期望同仁和广大读者指正。

梁志成

2004年6月



目 录

前 言	(1)
第一章 优生科学与遗传病的概况	(1)
第一节 优生科学的概况	(1)
一、愿天下夫妇都生育好宝宝	(1)
二、优生科学的发展概况	(2)
第二节 遗传病的概况	(5)
一、遗传病的概念	(5)
二、遗传因素与环境因素在发病中的关系	(6)
第三节 遗传病的类别及其危害性	(8)
一、遗传病的分类及其在人群中的发病率简介	(8)
二、遗传病对人类的危害	(9)
第二章 人类遗传的细胞学与分子理论基础	(10)
第一节 人类遗传的细胞学基础	(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 遗传物质的分子基础	(16)
一、DNA、RNA 的分子结构和复制	(16)
二、基因与性状发育	(18)
三、基因突变	(21)
第三章 基因病的遗传规律	(24)
第一节 单基因病的遗传规律	(24)
一、单基因病的分离规律	(24)
二、两种单基因性状的自由组合规律	(35)



三、两种单基因性状的连锁与交换规律	(36)
第二节 多基因遗传病	(37)
一、多基因遗传的基础与特点	(38)
二、多基因病的易患性	(39)
三、遗传度	(40)
第三节 线粒体遗传病	(42)
一、线粒体基因结构简介	(42)
二、常见线粒体基因突变的疾病	(42)
三、线粒体病遗传特点	(43)
第四节 近亲结婚及其危害性	(44)
一、遗传病发病率增高	(45)
二、近亲结婚后代死亡率增高	(48)
第五节 胎母血型不亲和的新生儿溶血病	(49)
一、ABO 新生儿溶血病	(50)
二、Rh 新生儿溶血病	(51)
三、新生儿溶血病的诊断与预防	(53)
四、血型不合新生儿溶血病的防治	(54)
第四章 人类的染色体及染色体遗传病	(57)
第一节 人类染色体的命名	(58)
一、人类染色体的命名	(58)
二、染色体显带的命名	(58)
三、人类染色体及其畸变的命名符号术语体系	(59)
四、染色体结构变化的描述	(61)
第二节 染色体的畸变	(62)
一、染色体数目畸变	(62)
二、染色体结构畸变	(66)
三、染色体畸变发生的因素与原理	(69)
四、不同发育阶段所致染色体畸变特点	(70)
第三节 染色体病	(70)
一、人类染色体组的疾病图谱	(71)
二、常染色体病	(78)
三、性染色体病	(91)



第四节 染色体实验技术	(102)
一、细胞遗传室的设备和器材	(102)
二、器械的清洗及灭菌	(103)
三、试剂配制	(104)
四、细胞培养与标本制备	(108)
五、显带技术	(109)
 第五章 遗传性分子病与代谢病的防治	(112)
第一节 血红蛋白的结构和发育演变	(112)
第二节 血红蛋白合成的遗传控制	(114)
一、人类珠蛋白基因的分布	(114)
二、珠蛋白基因的结构和表达	(115)
第三节 血红蛋白病的分子遗传基础	(116)
一、单个碱基置换	(116)
二、移码突变	(118)
三、密码子的嵌入和缺失	(118)
四、融合基因	(119)
五、抑制基因突变	(119)
第四节 地中海贫血的遗传机理和诊断	(119)
一、 α 地中海贫血的分类、遗传机理、临床症状与诊断	(120)
二、 β 地中海贫血的分类、遗传机理、临床症状与诊断	(124)
三、地中海贫血的防治	(130)
第五节 假肥大型肌营养不良综合征的遗传机理与诊断	(134)
第六节 遗传性代谢病	(136)
一、遗传性代谢病的概念	(136)
二、遗传性代谢病的分类、致病机理与防治	(137)
三、凝血因子及抗凝血因子缺乏症	(158)
四、遗传代谢病的防治——新生儿筛查与治疗	(161)
 第六章 出生缺陷和环境影响因素	(166)
第一节 出生缺陷的状况	(166)
第二节 出生缺陷的发生	(167)
一、胚胎发育各阶段对致畸因子的感受性	(167)



二、出生缺陷的发生	(168)
第三节 出生缺陷的环境影响因素	(169)
一、化学致畸因素	(170)
二、物理致畸因素	(171)
三、生物感染致畸因素	(172)
四、药物致畸因素	(175)
五、烟酒致畸因素	(177)
六、营养因素	(179)
七、母源代谢性缺陷致畸因素	(180)
第七章 遗传咨询	(182)
第一节 遗传咨询的概念、对象与程序	(182)
一、遗传咨询的概念	(182)
二、遗传咨询的对象	(182)
三、遗传咨询的程序	(183)
第二节 近亲婚配及亲缘关系分析	(184)
第三节 婚前咨询与生育咨询及随访	(185)
一、婚前咨询	(185)
二、生育咨询	(187)
三、社会咨询	(189)
四、随访及注意事项	(189)
第八章 男性不育的遗传缺陷及其细胞学与分子生物学的机理	(191)
第一节 人类染色体核型与性别的决定	(191)
第二节 性染色体畸变导致男性不育的类别简介	(192)
一、克氏综合征	(192)
二、超雄综合征	(193)
三、两性畸形	(193)
四、先天性肾上腺皮质增生症	(196)
五、性染色体病的诊断与防治	(199)
第三节 性基因突变与男性不育	(200)
一、Y染色体基因组的结构	(200)



二、Y 染色体的基因缺失与男性不育	(202)
三、AZF 基因和 YRRM 基因的结构、特性与男性不育	(203)
四、辅助生育技术 (ICSI) 的后代 AZF 基因缺失的遗传效应 ..	(204)
五、DAZ 和 YRRM1 基因缺失的诊断方法	(205)
六、影响精子生成的其他基因与蛋白	(207)
七、不育症的遗传与医学治疗	(210)
第九章 遗传病的产前 (宫内) 诊断与治疗	(211)
第一节 产前筛查	(213)
一、产前筛查的进展	(213)
二、孕母血清标志物筛查方法	(213)
第二节 产前诊断适应症	(215)
第三节 羊水细胞的产前诊断方法	(216)
一、羊膜穿刺	(216)
二、羊水细胞的培养与染色体制备	(220)
三、羊水的化学成分与诊断	(223)
第四节 胎儿脐带血的产前诊断方法	(228)
一、胎儿脐带血取样	(228)
二、脐带穿刺临床应用及其优点	(229)
第五节 绒毛产前诊断的方法	(230)
一、绒毛的发育	(230)
二、绒毛取材的方法	(230)
三、绒毛染色体的制备	(231)
四、绒毛取材的安全性	(232)
五、绒毛与羊水用于产前诊断的优缺点比较	(232)
第六节 羊水细胞与绒毛细胞的性染色质检查	(233)
一、羊水细胞涂片制备	(233)
二、X 染色质染色法	(233)
三、Y 小体染色法	(234)
第七节 荧光原位杂交技术在产前诊断的应用	(235)
一、原理	(235)
二、试剂制备	(235)
三、实验方法	(235)



四、结果与鉴定	(236)
第八节 重组 DNA 技术在产前诊断的应用	(237)
一、常规血液学检查确定携带者与患者	(239)
二、白细胞、羊水细胞和绒毛细胞 DNA 的提取	(239)
三、PCR 体外基因扩增与诊断	(240)
四、同位素或迪可辛生物素标记核苷酸探针与斑点杂交检测 ..	(243)
五、反向杂交与 DNA 测序的检测	(246)
第九节 产前诊断的辅助技术	(248)
一、超声波诊断	(248)
二、X 线产前诊断	(250)
三、胎儿镜检查	(251)
四、胎儿宫内治疗	(252)
第十章 辅助生育技术与生殖遗传学	(254)
第一节 人工授精	(255)
一、人工授精适应症和禁忌症	(255)
二、精液处理	(256)
三、人工授精程序	(256)
四、授精时间的选择	(258)
五、宫腔内人工授精	(260)
第二节 胚胎移植——试管婴儿 (IVF-ET)	(260)
一、试管婴儿适应症	(261)
二、体外受精与胚胎移植三个主要环节	(261)
三、IVF-ET 的实验室配备及实验	(262)
四、药物刺激超排卵	(262)
五、卵子的采集	(267)
六、体外受精及胚胎培养	(268)
七、胚胎移植	(271)
八、IVF-ET 的质量控制与遗传变异问题	(273)
第三节 卵母细胞浆内单精子注射 (ICSI)	(274)
一、单精子显微注射的适应症	(275)
二、显微操作程序	(275)
三、显微注射方法	(276)



四、显微注射后的检查	(277)
五、睾丸抽取精子的处理方法	(277)
第四节 代孕母亲——借腹生子	(278)
一、代孕母亲的方式	(278)
二、代孕母亲的筛选与治疗	(279)
三、代孕生育的伦理、法律问题	(279)
第五节 胚胎种植前遗传学诊断 (PGD)	(280)
一、PGD 胚胎收集	(280)
二、PGD 活检取材	(281)
三、PGD 的检测技术	(282)
第六节 性别控制的探讨	(285)
第七节 “名人精子库、美女卵子库”就能“龙生龙，凤生凤”吗？	(288)
参考文献	(291)



第一章 优生科学与遗传病的概况

第一节 优生科学的概况

一、愿天下夫妇都生育好宝宝

生儿育女，是关系到每个家庭幸福与国家民族兴旺发达的大事。怎样才能达到优生，生一个健康、俊秀与聪明的孩子，这是人们共同关心的大事情。

结婚、生育是爱情的升华，正处于热恋的情人，当你们漫步在林阴大道旁或约会在幽静月光下，畅谈理想，憧憬未来，将终身大事作出决定的时候，就应该冷静地想一想，怎样才能让鲜艳的爱情之花结出甜美的果实，生育健康优良的后代。又怎样在自己的家庭里，为中华民族繁荣昌盛作出贡献！你们也许已经勾画出小家庭的生活蓝图：恩爱和睦的夫妻关系、聪明活泼的宝宝……但是，你可曾知道，要使这幅蓝图成为现实，该注意些什么？

那些快要成为爸爸妈妈的年轻人，当你们非常急切期待着小宝宝降临的时候，一定会有这样一些问题缠绕着你们心头：那即将降临人间的小生命是个男孩还是个女孩？是个可爱美丽的小天使？还是个丑小鸭式的“怪胎”？有什么办法能预先知道呢？特别是那些在自己的家族或亲戚中曾有人生过“怪胎”或“傻子”、“聋子”的人们，难免提心吊胆，不到孩子出生，心中的石头是不会落地的。

毫无疑问，一个健康、聪明的孩子，将会给家庭带来无比的欢乐和情趣，给生活增添温馨、丰富多彩的内容，孩子这一纽带，使夫妻更加亲切和睦。但是，如果生下来的是一个面目可憎、丑陋不堪的“怪胎”，那又是一幅什么样的情景呢？就像当头浇了一盆冷水，全家人心头希望的火花熄灭了。美好的愿望、幸福的设想，统统成了泡影，代之而来是令人难以承受的痛苦和漫漫无期的烦恼。这样的残疾孩子怎能传宗接代！有些还没来得及领略一下人间烟火就一命呜呼！有的即使能生存下来，也无时不在精神上和肉



体上遭受折磨；弃之不能，养之无用，治之无效，成为了世间的累赘，实在是令人心碎！

目前，我国每年有 2 100 万新生儿，据国家计生委和卫生部公布的资料，有 4% ~ 6%（约 100 万）出生时就有严重的缺陷，另有 6% ~ 7% 在 1 岁婴儿时、12% ~ 14% 到儿童期才表现不同程度的先天畸形，这些人约有半数进入人类的繁衍，其危害更大。我国围产儿监测至 2002 年共查出有 122 种出生缺陷疾病。2000 年先天缺陷占 5 岁以下儿童死因的百分比居第四位，给家庭与社会带来沉重的精神与经济负担，如每年国家对先天残疾患者消耗抚养费与医疗费等，其中先天愚型症为 20 亿元、先天性心脏病为 130 亿元。若综合各种先天缺陷儿的经济负担，简直是个天文数字。

我国现正处在一个重大转折的历史时期，全国人民正在为实现四个现代化而努力，为尽快地建设高度物质文明和高度精神文明的社会，国家正需要大量高素质建设人才。为完成这个使命，党和政府制定《中华人民共和国母婴保健法》，提出“既要控制人口的数量，又要提高人口素质”，实行“优生、优育”等一系列方针政策，这是顺乎国情、合于民心的大事。所以大力提倡优生优育，向广大群众特别是向广大青年宣传优生的重大意义，普及遗传优生的科学知识，是撰写本书的宗旨。

但愿天下婚育夫妇都生个健康、秀丽、聪明的好宝宝！

二、优生科学的发展概况

人口素质和数量是世界各国政府和人民十分关切的大问题，据联合国原子能辐射效应委员会报告，由遗传决定或部分遗传决定的遗传病的发生率约占 12.65%。现已知 1 万多种基因性状中，有 90% 与遗传病有关系，而明确的单基因病有 5 000 种，严重影响人口的质量。因此，要提高人口素质，就必须开展优生科学的研究与教育。

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，发表了“对人类才能及其发展的调查研究”的论文，于 1883 年首次提出优生学（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，但他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 世纪 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,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。在人口理论上与医学临床上都极为重要。

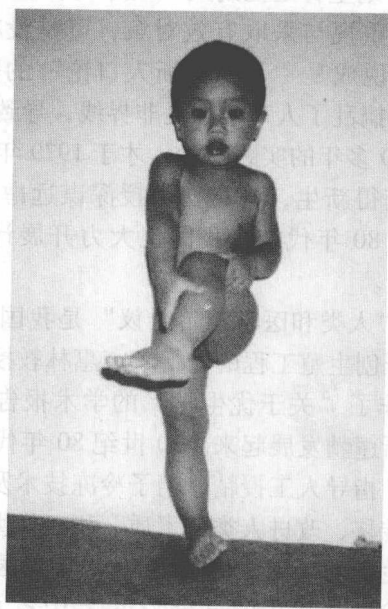
20 世纪 50 年代由于种种原因,我国优生学被禁锢,相关的教学与科学研究也被封锁,在这期间一位对我国控制人口的数量及提高人口素质起重大推动作用的学者马寅初教授值得我们敬重与怀念。1957 年 6 月,马寅初教授通过浙江农村和上海等地的调查,提出《新人口论》;认为当时人口净增率超 2%,50 年后将达 16 亿。马教授结合我国实际,从加速资金积累,促进工业现代化,促进科学研究,提高劳动生产率和提高人民物质文化生活水平,使国家尽快富强起来,呼吁非控制人口不可。他指出:“人固然是一极大资源,但也是一个极大的负担。我的新人口论主张保留它的好处,去掉它的坏处,保存这个大资源,但去掉这个大负担。方法是提高人口质量,控制人口的数量。”“实行计划生育是控制人口最好的有效方法。”这个战略性建议,用意是引起政府的重视与采取有效对策,可是没有受到重视,反而对《新人口论》大批判,说成是“马尔萨斯人口论”的翻版,蒙受极大的迫害。其严重的恶果是,搞乱了人口学的是非界线,导致生育无政府状态及优生学成为禁区。经过 20 多年的实践检验,才于 1979 年 9 月彻底平反,恢复名誉,《新人口论》获得新生,马寅初教授深谋远虑、远见卓识,为人敬仰!20 世纪 70 年代末 80 年代初,我国也大力开展计划生育,优生优育,减少 3 亿多人口的重负。

1979 年秋,长沙“人类和医学遗传会议”是我国优生学科历史大转折点。倡导优生学科,开创生殖工程的先行者卢惠林教授主持会议并邀请中国医学科学院吴旻教授作了“关于优生学”的学术报告,引起极大反响,优生禁区从此解冻并逐渐蓬勃发展起来。20 世纪 80 年代初卢老又提出我国开展人类生殖工程研究,指导人工授精,精子冷冻技术及试管婴儿,为遗传病的诊断以及后基因的转移、改进人类的素质、积极优生作出重大贡献!

当前,国内外优生学的研究,仍沿用 1960 年美国遗传学家斯特恩提出的理论,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，实现基因组计划，后基因年代弄清人类遗传编码、表达并加以改进，使人类素质得到提高。但目前这些措施也带来一些问题。众所周知，因为遗传的基因有重组的机制，健康聪明的人所生子女不一定都像父母一样。而且在血缘关系、产权继承等方面产生争议，现代科学能力也不能从分子水平方面来控制，有待于21世纪后基因科学家努力完成。负优生学（预防性优生学）是研究防止、减少有严重遗传病患儿的出生，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，产前筛查、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”——生育优秀的好孩子。



一个健康、活泼的宝宝在练功



第二节 遗传病的概况

种瓜得瓜，种豆得豆。从人类繁衍后代起，人们就注意到父母总是按照自己的模样生儿育女，子女总是保持与父母类似的形态结构，生理功能特征，并按原样传递给子女，这样每代都“复制”出与自己相同的后一代，并一代一代传下去，直到万世流芳，仍保持与他们远祖基本上相同的模样，这种现象叫遗传。它是由遗传物质 DNA 的复制，传递，并按一定的规律繁殖。但是在人生的长河中难免受体内不利环境因素影响，使 DNA 发生变化，导致染色体畸变或基因突变而致病。并且每个外表正常的人，他都带有 5~8 种隐性遗传病因子。您想生个好孩子就应懂得人的性状世代相传与遗传病的关系，即遗传与变异发生的道理，以防止遗传病患儿的出生。

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 (染色体或 DNA) 发生突变所引起的疾病。它具有以下四个特点：

(1) 遗传病是垂直传播 (Vertical transmission)，由上一代传至下一代，有明显的家族史特征，世代中按规律传递与发病，同胞中常可能出现两个以上患者，不涉及无亲缘关系者，具有终生性的特点。而传染病是水平传递 (Horizontal transmission) 且不涉及遗传物质变化的疾病。

(2) 只限于生殖细胞和受精卵遗传物质变化，而体细胞突变是不能遗传的。肿瘤细胞的染色体畸变与基因突变，也归到体细胞遗传病范畴。

(3) 同卵双生比异卵双生同时患同一种遗传病的几率大得多，因为他们有相同的遗传物质基础。

(4) 随亲缘关系亲近，发病率逐渐升高，反映近亲结婚的危害性。

先天性疾病 (congenital disease) 与遗传病的区别：先天性疾病是指出生时伴有形态结构异常，称为先天畸形 (congenital anomaly) 或出生缺陷