



全国医药卫生类院校精品教材

优生优育与妇幼保健

优生优育 与妇幼保健

YUSHENG YOUYU
YU FUYOU BAOJIAN

主 编 刘丽萍



扫描二维码
共享立体资源

主
编
刘
丽
萍



中南大学出版社
www.csupress.com.cn



中南大学出版社
www.csupress.com.cn

目录

第一章 绪论 1

- 第一节 优生优育概述 2
- 第二节 母婴保健概述 15
- 第三节 妇幼保健机构概述 18

第二章 影响优生的遗传因素 24

- 第一节 遗传病概述 25
- 第二节 单基因遗传病 31
- 第三节 多基因遗传病 49
- 第四节 染色体病 56

第三章 影响优生的非遗传因素 66

- 第一节 理化因素 67
- 第二节 生物因素 71
- 第三节 营养因素 76
- 第四节 药物因素 82
- 第五节 不良嗜好 87
- 第六节 心理因素 90

第四章 遗传咨询与产前诊断 94

- 第一节 遗传咨询 95
- 第二节 出生缺陷干预 104
- 第三节 产前诊断 110

第五章 孕前保健 117

- 第一节 孕前保健的目的与内容 118
- 第二节 孕前咨询 121

第六章 妊娠期保健 130

- 第一节 妊娠妇女的生理、心理、社会状况 131
- 第二节 妊娠期评估 135
- 第三节 妊娠期生活指导 138
- 第四节 妊娠期常见疾病的识别及预防 141

第七章 分娩期保健 146

- 第一节 分娩期妇女的保健 147
- 第二节 促进自然分娩 155
- 第三节 剖腹产手术妇女的保健 163

第八章 产褥期保健 169

- 第一节 产褥期妇女的生理和心理变化 170
- 第二节 产褥期妇女的保健 173
- 第三节 产后访视及产后检查 181

第九章 哺乳期保健 188

- 第一节 哺乳 189
- 第二节 泌乳生理及其影响因素 197
- 第三节 母乳喂养指导 200

第十章 新生儿期保健 208

- 第一节 新生儿期保健概述 209
- 第二节 新生儿窒息的预防及复苏 212
- 第三节 不正常产儿的特点及护理 215
- 第四节 新生儿常见病的防治 217

第十一章 婴儿期保健 221

- 第一节 婴儿期及其特点与发育 222
- 第二节 婴儿营养与喂养 226
- 第三节 预防接种 230
- 第四节 婴儿期保健措施 234

参考文献 242

第二章

影响优生的遗传因素

学习目标

1. 能说出常见的遗传病及其危害。
2. 掌握影响优生的遗传病的种类及致病因素。
3. 了解人类遗传病的监测和预防。

预习案例

“月亮儿女”之谜：在浩瀚无际的大西洋里有一个几乎与世隔绝的小岛——林索伊斯岛，岛上的 300 多位居民都有这样的怪癖，喜欢月亮，害怕阳光。居民们皮肤雪白，头发呈白色或淡黄色，眼睛虹膜粉红色，怕阳光，视力也差，“月亮儿女”由此而得名。科学家经过考察和研究才知道，原来岛上的居民几乎都是白化病患者。

思考

若该岛的正常居民中，大约60%是白化病基因的携带者，而在岛外（世界范围内）只有1%的人是白化病基因的携带者。问：①岛内岛外正常男女结婚，其后代患病的概率分别是多少呢？为什么这个小岛上白化病发病率如此之高？②若已知一位年轻女性的弟弟患了此病，那么她自己是否也携带了白化病的基因？她未出生的孩子是否也可能患白化病？如果你是一位遗传咨询医师，你将如何向她提供帮助？



人类的健康取决于人类本身的遗传结构及其周围生活环境相互作用的平衡。遗传因素的改变或相关环境因素改变均可导致这种平衡的破坏而引起疾病。由于新技术、新方法的引入,人们对遗传病的认识不断深化,现已确认的遗传病种类日益增多。随着医疗技术的迅速发展,一些原来严重危害人类生命和健康的传染病、流行病已基本得到控制,遗传病的发病比例相对增大。遗传病本身所特有的遗传性、先天性和终身性的危害性特点,使得它对人类健康和人口素质的不良影响日趋严重,已成为当前临床医学亟待解决的问题。遗传因素是影响优生优育的一个重要的因素。

第一节 遗传病概述



遗传病的概念和防治

世界上现已发现的遗传病多达 8 000 多种。随着科学技术的不断发展和诊断技术的日益进步,每年约增加 100 种新发现的遗传病。因此,遗传病是一种多发病、常见病。我国现有数千万人患有各种先天性疾病、智力低下遗传病,其中不少类型病例病情严重,给家庭和社会带来沉重负担。

一、遗传病的概念和防治

(一) 遗传病的概念

遗传病 (genetic disease) 是指生殖细胞或者受精卵的遗传物质发生改变所引起的疾病,通常具有垂直传递和终身性的特征。因此,遗传病具有由亲代向后代传递的特点。这种传递不仅是指疾病的传递,最根本的是指致病基因的传递。所以,遗传病的发病表现出一定的家族性。父母的生殖细胞(精子和卵细胞)里携带的致病基因,通过生殖传给子女并引起发病,而且这些子女结婚后还可能把致病基因传给下一代。

从这个定义我们可以看出:

(1) 遗传病具有遗传性,即从上一代遗传给下一代,但并不是所有遗传病在家系中都可以看到这一现象,因为隐性遗传病的致病基因虽然会发生代际间垂直传递,但是杂合子携带者表型正常,看不到垂直传递现象。此外,有些遗传病特别是染色体病的患者,由于在生育年龄以前就死亡或者不育,因此也观察不到垂直传递现象。

(2) 遗传病的病因是遗传物质的改变,这是垂直传递的物质基础,也是遗传病不同于其他疾病的主要依据。

(3) 不是任何细胞的遗传物质的改变都可以传给下一代,必须强调的是只有生殖细胞或者受精卵的遗传物质的改变才能够垂直传递给下一代。例如,人在遭受电离辐射后可以产生放射病,此时,皮肤细胞、骨髓细胞等体细胞的遗传物质可以发生改变,但放射病不能传给下一代,若因辐射作用导致性腺中生殖细胞的遗传物质改变,则可以传给后代。

(4) 遗传病具有终身性,虽然积极的治疗可以减轻患者症状,但是不能改变其遗传的物质基础,所以到目前为止尚没有根治方法。



是显性的，即杂合时可以发病，这种疾病称为常染色体显性遗传病。其常见婚配类型是一个患常染色体显性遗传病的患者和一个表型正常的人结婚，其后代会有 50% 的概率遗传到致病基因，50% 的概率遗传到正常基因的染色体。（见图 2-1）另一种情况是常染色体显性遗传新生突变，即两个正常的人婚配，生出患病的子代。（见图 2-2）

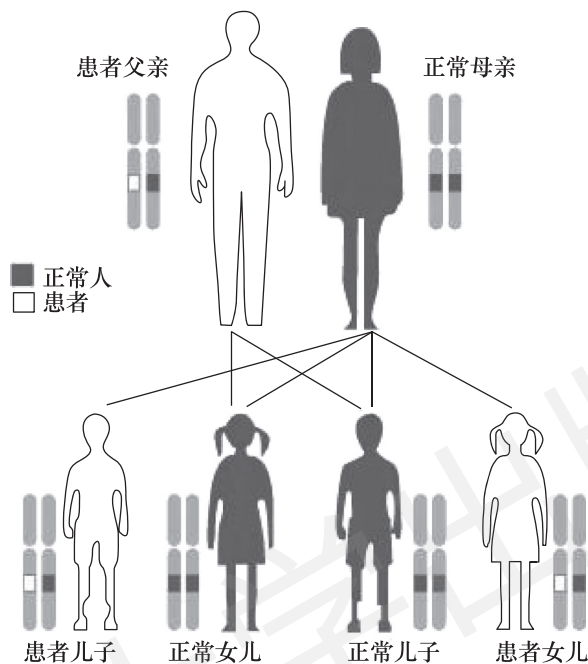


图 2-1 常染色体显性遗传病的常见婚配类型

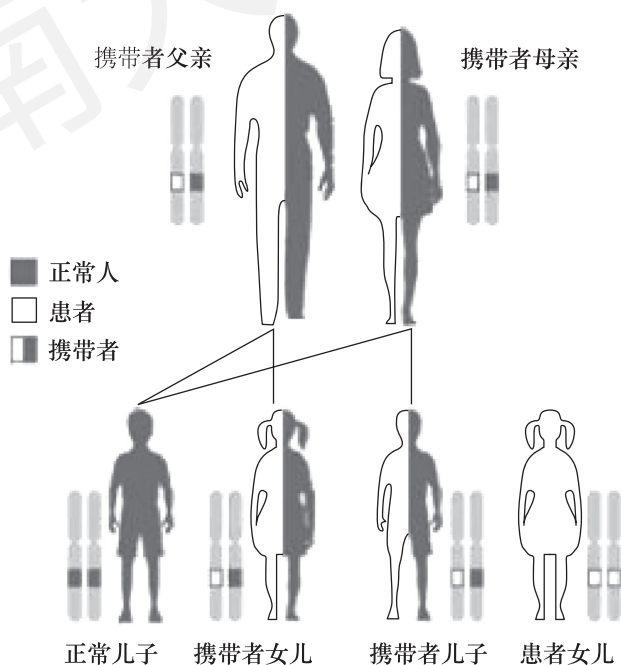


图 2-2 常染色体显性遗传新生突变



图 2-31 上的数字，这受控于 X 染色体上两个紧密连锁的基因：红色盲基因和绿色盲基因。由于这两个基因在 X 染色体上的位置非常近，重组值很低，一般将它们综合在一起考虑，总称为红绿色盲基因。红绿色盲基因位于 Xq28，Y 染色体上没有相应的等位基因，该基因为隐性的。如用 b 表示红绿色盲基因，则女性患者的基因型一定是纯合的 X^bX^b ，杂合的 X^BX^b 只能是携带者， X^BX^B 者为正常女性。男性只有一条 X 染色体，因此被称为半合子。 X^BY 者发育为正常人， X^bY 虽然只有一个致病基因，但也会表达而成为红绿色盲患者。因此，从理论上讲，红绿色盲的男性发病率应该等于致病基因频率，女性发病率等于致病基因频率的平方。事实上，红绿色盲的基因频率近于 0.07，而我国男性红绿色盲的发病率也近于 7%；女性红绿色盲的发病率约为 0.5%，与基因频率 0.07 的平方（0.0049）也很接近。

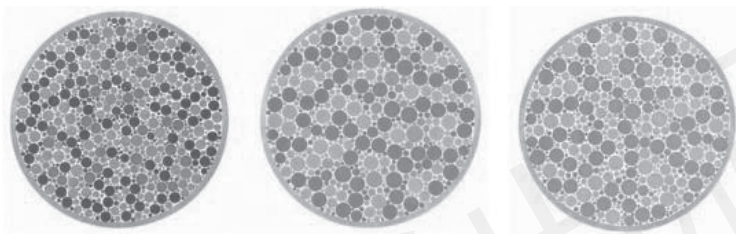


图 2-31 红绿色盲测试图

X 连锁隐性遗传病的系谱有以下特点。

1. 群体中男性患者远多于女性患者。在一些致病基因频率低的病种中，如甲型血友病、Duchenne 型肌营养不良（DMD）等，其系谱中往往只有男性患者。
2. 双亲无病时，儿子可能发病，女儿则不会发病。儿子的致病基因来自携带者母亲。如果在一个家系中，这种病是散发的，那么，这很可能是母亲的生殖细胞突变的结果。
3. 在非突变的家系中，由于存在交叉遗传，患者的兄弟、外祖父、舅父、表兄弟、外甥中可能有本病患者，其他亲戚则不可能患病。

X 连锁隐性遗传病在女性中罕见，女性患者的出现可能为下列几种情况之一。

（1）患者可能是隐性致病基因的纯合子：这一般是由于其母亲为携带者而其父亲为患者所致。同时，尽管可能性极小，一个女性也可由于其父亲为患者而其母亲正常但 X 染色体上发生了突变，或其母亲为携带者而其父亲正常但 X 染色体上发生了突变而成为纯合体。

（2）X 染色体的失活虽是随机发生的，但是偶尔地在杂合的女性携带者中，在大多数细胞中有活性的 X 染色体是具有突变等位基因的那一条。因此，女性携带者将表现出一些疾病的症状。这已在包括 Duchenne 型肌营养不良和甲型血友病在内的一些 X 连锁隐性疾病中有所报道。

（3）一些女性是由于只具有一条 X 染色体，且其上带有隐性致病基因而成为 X 连



表 2-1 一些常见多基因遗传病的遗传率

病名	群体发病率 (%)	患者一级亲属发病率 (%)	男:女	遗传率 (%)
唇裂 ± 腭裂	0.17	4	1.6	76
腭裂	0.04	2	0.7	76
先天性髋关节脱位	0.1 ~ 0.2	4	0.2	70
先天性幽门狭窄	0.3	男性先证者 2 女性先证者 10	5.0	75
先天性畸形足	0.1	3	2.0	68
先天性巨结肠	0.02	男性先证者 2 女性先证者 8	4.0	80
脊柱裂	0.3	4	0.8	60
无脑儿	0.2	2	0.4	60
先天性心脏病	0.5	2.8	-	35
精神分裂症	1.0	10	1	80
糖尿病 (青少年)	0.2	2 ~ 5	1	75
高血压	4 ~ 8	15 ~ 30	1	62
冠心病	2.5	7	1.5	65
消化性溃疡	4	8	1	37
哮喘	4	20	0.8	80
强直性脊柱炎	0.2	男性先证者 7 女性先证者 2	0.2	70

计算出多基因遗传病的遗传率在临床实践上有重要意义。下面介绍两种计算遗传率的方法。

(一) 应用 Falconer (1965) 公式计算遗传率

Falconer 公式是根据患者一级亲属的发病率与遗传率有关而建立的。一级亲属发病率越高,表明遗传率越高,故可通过调查患者一级亲属发病率和一般人群发病率来估计遗传率 (h^2), 其公式为:

$$h^2 = b / r$$

$$b = \frac{X_g - X_r}{a_g}$$

$$b = \frac{p (X_c - X_r)}{a_c}$$

这里, h^2 为遗传率, b 为亲属对患者的回归系数, r 为亲缘系数, X_g 为一般群体易患性平均值与阈值的差, X_r 为患者亲属易患性平均值与阈值的差, a_g 为一般群体易患性平均值与一般群体中患者易患性平均值的差, X_c 为对照组亲属中的易患性平均值与阈值的差, a_c 为对照组亲属中易患性平均值与对照组亲属中患者易患性平均值的差。 q 为对照组亲属发病率, $p=1-q$ 。



(1) 临床表现

本病最突出的特征是智力呈中、重度低下，大耳朵，青春期发育成大睾丸症。一些病例还有下颌大而突出、前额凸出、高腭弓、厚唇及面中部发育不良症状。患者运动机能发育落后，动作多笨拙。女性携带者中（杂合子）约 1/3 有轻度智力低下。现估计女性携带者约占女性人群的 0.05%。

(2) 诊断

①根据中、重度智力低下，大耳朵、大睾丸等临床表现可诊断。

②外周血低叶酸或添加诱导剂培养检出脆性 X 染色体。

(3) 遗传咨询

①脆性位点与其他染色体病不同，它只见于一部分细胞，患者具有脆性部位的淋巴细胞通常在 10% 左右，有的高达 30% ~ 60%。

②脆性 X 染色体综合征与基因病不同，它无纯合状态，但脆性部位均在 Xq27.3 同一部位，并以孟德尔方式遗传。

③脆性 X 染色体综合征在男性中的发病率为 0.92%，在全部男性智力低下中占 10% ~ 20%。

④母亲为脆性 X 染色体携带者时，孕后应做产前诊断。

(4) 治疗

①本病应积极进行早期诊断、早期治疗，在婴幼儿期即应用叶酸治疗，每次口服 10 ~ 20mg，3 次 / 天，可促进智力发育。

②加强教育及训练。

■ 思考与训练

一、名词解释

1. 遗传病 2. 染色体异常 3. 多基因遗传病

二、选择题

1. 下列疾病中不属于遗传病的是 ()。
- A. 先天性唇裂 B. 先天性愚型 C. 艾滋病 D. 白化病
2. 我国《婚姻法》禁止近亲结婚，原因是 ()。
- A. 近亲结婚后代必患遗传病
- B. 近亲结婚后代身体抵抗力差，易得病
- C. 近亲血缘关系近，后代易得遗传病
- D. 近亲结婚，不符合社会伦理道德
3. 下列说法中你认为正确的是 ()。
- A. 先天性疾病一定是遗传病



- B. 优生优育就是选择胎儿性别
C. 基因疗法目前已能治疗致病基因引起的遗传病
D. 遗传咨询的目的是避免遗传病患儿的降生
4. 在我国西部的偏远地区有一个“傻子村”。该村子傻子特别多，而距离该村不远的另一个村子就没有这种现象。你认为造成“傻子村”的原因是（ ）。
- A. 生活水平低
B. 该地区水土不养人
C. 教育水平落后
D. 多是近亲结婚引起的
5. 近亲结婚有危害的根本原因是（ ）。
- A. 携带正常基因较多
B. 孩子不易长大
C. 夫妻不会长寿
D. 携带相同致病基因的可能性大
6. 下列选项不符合优生优育原则的是（ ）。
- A. 禁止近亲结婚
B. 将生下的患病儿童送人
C. 提倡遗传咨询
D. 进行产前诊断
7. 下列关于遗传病的说法正确的是（ ）。
- A. 遗传病一般是由外界环境改变而引起的
B. 遗传病一般是由遗传物质发生改变引起的
C. 遗传病目前可以得到根治
D. 遗传病一般是由非致病基因引起的
8. 下列亲缘关系中，不属于近亲的是（ ）。
- A. 堂兄弟姐妹
B. 姑表兄弟姐妹
C. 爷爷与孙子
D. 自己与舅妈的弟弟
9. 你认为下列措施中在妊娠早期就能够将有严重遗传病或严重畸形的胎儿及时检查出的是（ ）。
- A. 产前诊断
B. 禁止近亲结婚
C. 遗传咨询
D. 以上答案都不对
10. 不能有效降低遗传病发病率的措施是（ ）。
- A. 积极锻炼身体
B. 禁止近亲结婚
C. 遗传咨询
D. 产前诊断

三、简答题

1. 什么叫近亲结婚？近亲结婚有哪些危害？
2. 简述预防遗传病的有效措施。