

# 优生学与产前诊断

孙念怙

最近提出的只生一个健康的孩子的要求涉及到优生学问题。就是说把人类好的遗传素质传给后代，把不良遗传素质尽量阻断或者消除掉，让品种更好。在动物界和植物界，都选优良品种繁殖。在人类，苏联五十年代给优生学戴上反动的帽子，使优生学在一些国家里被一棍子打死，现在看来这是不应该的。人类为什么就不要优生呢？每个父母都希望自己的子女聪明，长得好看，最好象父母的优点，使后代比上一代更强。这种想法很自然，谁都愿意自己的国家、民族、后代昌盛繁荣。所以优生学是很日常、很普遍的问题，它涉及到每家每户的希望。如果，我们能够使每对夫妇都生一个好的孩子的话，我们能把人类优良品质往下传，把不良因素卡断的话，就不止是对这一对夫妇的造福，而是对全人类的造福了。

优生学分两部分。一叫正优生学：就是改进人类的遗传素质。一叫负优生学，即：把人的不良遗传素质卡断，不让它往下传。与此有关的一门重要科学，就是产前诊断，不让有严重遗传病的孩子生下来，就可防止不良遗传基因一代一代地往下传。举一个很有趣的例子：一八一九年英国维多利亚女皇，带有一个血友病的遗传因子，她本身并不发病，但是，有几个儿子就发病、死了，几个女儿身上带有血友病因子，本人也不发病。当这几个女儿出嫁到沙俄帝国、西班牙、欧洲的其他王国后，这些皇族的一些儿子中，百分之五十发病，结果就把血友病这个基因传播到欧洲各皇族中去了。这是一个非常有名的例子，在欧洲皇族中成为一个疾病问题和政治问题，因为英国女皇的病使以后俄国沙皇尼古拉死于血友病。遗传基因这种垂直往下散布，不也是挺可怕吗？医学进展后，传染药的防治挺有成效。遗传病的防治亦很重要，因为稍不留心遗传基因就散布得很广。所以，如果说传染病要从横的方面隔离，遗传病就要从竖的方向阻断，不让它向后代蔓延，产前诊断就是一个重要的途径，也是当前负优生学唯一可以实行的途径。

首先介绍产前诊断。

什么叫产前诊断？就是在怀孕四个月左右用各种方法了解胎儿的情况，以诊断胎儿是否有某些严重的先天畸形，或遗传性疾病，而决定该胎儿是否保留。这项工作已在全世界得到普遍推广。我国从一九七七年开始，由中国医科院遗传所和首都医院协作进行。有些国家法律规定一些病必须进行产前诊断，有些严重遗传病者，不许生育，我国目前还没有这种法律。根据调查有些边远山区由于闭塞、本村相互通婚，好多代后，亲缘关系非常近，先天性遗传病发病率很高。有些人不懂科学，头一个孩子是傻子，让她再生二个，第二个又生个傻子，大家很同情，让她生第三个，结果第三个又是个傻子，北京最多有一连生四个傻子，这样就使痴呆人口越来越多，应该引起重视。甲状腺功能低减的地区，由于缺碘，后代先天痴呆的比例也特别高，这些人没有智力，没有劳动力，但是，生殖力还是好的。而且，这样的家庭特别强调，我就这么个傻儿子了，不让他来个后代还行吗？还非得给他结婚。人家好一点的，都不肯嫁给他，只好找有缺欠的，甚至找个痴呆的，生下的孩子还是傻子，傻子就越来

越多。有个例子，意大利北部有一个叫粤斯特的山城，这个地区甲状腺功能低、大脖子病，呆痴人越生越多，当时因为信宗教，认为这是上帝的旨意，于是，就有一些主教跑到那里去搞慈善、施舍，让这些傻子能够生活，而且还让他们成家，傻子配傻的，再生下来也是傻的，因此，粤斯特城痴呆人滚成一大堆。每到节日这些家庭里的男的女的带着小傻子一起上街，让人家施舍。后来，有一个科学家到那里去调查，才发现了遗传病的问题，政府进行了严格的限制，不让他们结婚，很快就见效了。所以，这些措施对一个国家和民族来说，是很重要的。有遗传病的怀孕后必须做产前诊断，查出来有问题就引掉，或者婚后结扎输卵管、输精管，不让他们有生殖功能。总之，产前诊断在当前我国大力提倡只生一个孩子时，应该大力推广。

## 产前诊断的方法

### 第一、羊水穿刺

在妊娠四个月时，做羊水穿刺：用一根很细的针，象肌肉注射一样，刺入腹壁，抽出一点羊水进行化验。

#### (1) 做羊水水中的甲胎球蛋白测定。

可以诊断胎儿有没有开放性神经管畸形（无脑儿和脊柱裂）。例如产前门诊有一个剖腹取出的孩子，头很大，脑积水，背上一个大包，脊柱裂，脊髓膜膨出。如果，孩子的母亲在怀孕四个月时，做产前诊断，取出1 CC羊水，做一个试验，很快就知道是异常。测出正常妊娠各周羊水的胎甲球蛋白值，得出一条正常曲线做标准。假如，妊娠16周正常值应该在3万毫微克以下，某产妇作出来是30万，超过10倍，就是异常，有的稍微超过一点，也可以诊断。这是一个简单可行的方法，阳性正确率达92%。

#### (2) 培养羊水细胞。

羊水是从受精卵第七天开始有的，与胎儿关系密切。胎儿泡在羊水里，身上有很多细胞脱落，抽出的羊水中含大量脱落细胞，大部分脱落细胞是萎缩的，也有一些有活力的细胞，把羊水中这些有活力的细胞，放在一个瓶子里培养，等长出一大片细胞后，逮着它的分裂相中期，做成片子，就是胎儿的染色体。

#### (3) 化验羊水中有无代谢产物。

人体所有的代谢过程都需要酶来完成，缺少哪一种酶都会出现病态。如果，家里生过一个代谢病的孩子，再次妊娠，可以测定羊水里缺乏不缺乏这种酶。例如：有一种苯丙酮尿症，就是缺乏一种酶，使苯丙氨酸不能代谢而造成的。患这种病的孩子，头三个月智力没有障碍，到第四、五个月，孩子就越来越傻了，这种病是遗传的。苯丙氨酸是一种氨基酸，它在很多食物里都有，生后喂牛奶，苯丙氨酸在体内不能代谢，代谢产物堆积起来，脑细胞就被破坏，越是喂养，产物越堆积，越堆积越傻，最后就完完全全成了一个傻子。如果早发现，可以吃不含苯丙氨酸或含量少的奶粉，孩子就可以健康地成长，长到五至六岁或十一至十二岁以后，再让他随便饮食，脑子已好，就不会受影响了。象这类代谢病有的可以从羊水中测定。当然，查羊水中的代谢产物的难度是高一些的。我国这方面工作开展得不多。

#### (4) 性别测定

首先声明，我们并不主张查男女性别，为什么？因为自然界是有规律的，生男生女差不多都是50%，假如大家都要男孩，不要女孩，将来男的找不到对象。除此之外，还会带来很

多其他问题，所以我们不主张单纯做性别测定。但是有些遗传病与性别有关，前面提到维多利亚女皇的血友病是伴性遗传病，与性别有关系，男性发病，女性遗传，因此，对这些病可以做性别测定。什么样的情况下引掉男孩子，什么情况下引掉女孩子，有一些分析法。

以上就是羊水可以做的四项检查。羊水还可以做其他检查，比如：查羊水中某些病毒，因母亲怀孕早期受病毒感染，可造成胎儿畸形；还可查羊水里的细胞；还可判断胎儿是否成熟了，有的产妇足月了，就是不生，一着急给引下来，结果孩子不大，身上都是胎脂，说明胎儿尚未成熟，如果化验羊水的肌酐及胎儿上皮细胞含脂肪滴的成分，就可知道胎儿是否成熟，羊水是了解胎儿情况的最可靠来源。羊水穿刺安全可靠，但需要有经验的人慎重操作，要挑选好适应症，这项工作可以推广。为什么羊水穿刺不会伤害胎儿？因为羊水在四个月时，一般有150—250毫升，每周可增长50—100毫升，胎儿相对很小，羊水圈很宽，胎儿漂浮在羊水里，针只要小心进去，胎儿会漂开。三至四天后，羊水很快就长上去了。首都医院已做了三百多例，无一例发生胎儿创伤的，也没一例因为穿刺而造成流产的。挑选病例很重要。总之，方法是安全可靠的，结果是科学的。

## 第二、超声波

超声波可以扫描出无脑儿、脊柱裂和其他畸形。扫描正常儿头圆乎乎的，后脑勺缺了一块，可能就是无脑儿。有的孩子三条腿，超声波能超出屁股后多出一条腿。诸如此类形状的改变、结构上的畸形，都可用超声波帮助诊断。

## 第三、胎儿镜

该镜很长，直径很小，约二至三毫米，里面装一个纤维玻璃丝的光源，用稍微粗一点的针穿刺进宫腔，可以看到胎儿是否多出一个脚指头，或手指头有没有唇裂等，当然操作要有经验。有些血液病，如地中海贫血，可以用胎儿镜取一点脐带血化验（微量），这在欧美也不是普遍开展的。但已有这个技术了，我们将来也搞。

## 第四、X光照像

如脑积水，照一张X光片就知道脑袋特别大，骨缝都分开。以上介绍的是几种产前诊断方法。

下面介绍什么叫遗传病？什么叫先天畸形？

遗传病即从父母的生殖细胞带给下一代的疾病。

先天畸形：出生前在胎里就是个畸形，叫先天畸形。先天畸形是不是就遗传呢？不一定。遗传病叫不叫先天畸形呢？我看也可以这样说。因为遗传病是先天就有的功能上的或结构上的畸形，即外表的不正常或功能的不正常。这些病是怎么造成的？常由于染色体的异常。什么叫染色体？人的每个细胞里都有染色体，是人类遗传信息的蕴藏者和传递者，通过染色体可以把人类的各种性能、特征、一代一代往下传，传的非常精确，决不会搞错。比如：有的爸爸说话时总爱打一定的手势，他的儿子说话时也常是这样，谁看到了都说：“准是他的儿子，没错”。这就是遗传的特征，是通过染色体来完成的。染色体数目固定，人的染色体是四十六条，老鼠是四十条，兔子是四十四条，大萝卜十八条。染色体分长臂和短臂，中间是着丝点，根据形态和大小可分成七个组，共二十三对。电子显微镜还可以看到染色体是很多很细的螺旋丝，经一级、二级、三级、四级螺旋，直至多级螺旋，犹同纳底线，由许多条细纱拧成粗线，才能在光学显微镜下看见。染色丝是一种叫DNA的物质，就是去氧核糖核酸，是一种多核苷酸。DNA是构成染色体的基本的东西，有一定的排列，多核苷

酸是由一个一个核苷酸连接起来的，每一个核苷酸由一个戊糖，一个硷基和一个磷酸组成。硷基有四种：简称A、C、T、G，所以有四种不同的硷基，磷酸与戊糖组合成不同的核苷酸，按不同的连接次序，可组成不同的排列次序，这种ACTG不同的排列就形成密码。染色体是遗传的基本单位，但是，最基本的单位是DNA，是DNA上的密码，每一段密码的排列代表一个特性，决定一个遗传特征，叫作基因。刚才讲到的血友病，就是在X染色体上有一段基因出了毛病。正常人这段基因产生正常的凝血因子，而他的这段基因出了问题，就不能产生凝血因子了，这个人出血不凝，就成了血友病，碰着哪儿就一块青，一刷牙就出血，钉子刺一下手，一直出血不止，甚至到死。如果染色体正常而基因不正常，就可能发生某种功能的改变，这就是基因问题，真正的遗传问题在于基因。一个染色体上含有好多基因，多一条染色体或少一条染色体，就多了好多基因，或减少了好多基因。因此，肯定出现病态。医生最常见到的染色体的变异叫“三体病”。本来染色体是四十六条（23对），假如，多一条，孩子虽能活，但却是先天傻瓜。常见第21对染色体多出一条，叫21三体病。还有18三体病等，可从羊水培养检查出来。羊水细胞的染色体很分散，我们根据大小排列，其中22对常染色体，第23对是性染色体，如果，第23对是XX，就是女性，是XY就是男性。

21三体病的特征：①两眼距离宽。（正常人眼距不超过两眼外眦间距的三分之一）。②智力不好。③马鞍鼻：鼻梁塌。④爱伸舌头。⑤特殊手纹。

## 染色体易位

染色体的一段搬了家，搬到另一个染色体上去。变成一个染色体多出一段，另一个少了一段，类似这种情况就叫染色体易位。

染色体搬家，他本人不表现病态，因为染色体的总量没变，这是平衡易位。但是，临床发现他们的后代很容易出现问题，临床上遇到过这样一个病例：一个妇女头胎生一个多发畸形，怀二胎时检查羊水，发现第4、第5对染色体有易位。当时我们讨论，这个孩子应不应该引产呢？之后又用新技术做了染色体分带，每一对染色体的带形不一样，可以很精确的判断，是4、5平衡易位。引产后，胎儿做了检查，外表虽很正常，但脑于表面没有沟回。给产妇查了染色体，发现亦有4、5易位（与小孩的一样），可是产妇挺好的，又给产妇的妈妈（50多岁）查了染色体，也与产妇的一样，这是一例罕见的三代遗传的染色体4.5平衡易位。

## 关于基因问题

上面讲的是看得见的染色体的改变，如果改变发生在DNA的硷基的排列上，是看不见的。因某种原因，如：紫外线放射线照射多了，可以造成基因改变，造成疾病。现在知道人染色体共有六万个基因，现能够定位的只有一千二百个。血友病的基因在X染色体上，决定睾丸的基因在Y染色体上，所以，没有Y染色体就没有睾丸。随着科学的进展，将来能够定出位置的就更多了。

单个基因的病变，常常是代谢性的疾病。基因有了病变，常表现出功能性的改变，不能造出某种蛋白质，即某种酶（酶是蛋白质构成的），酶缺乏造成代谢功能的紊乱，于是，形成了代谢性疾病。

## 关于近亲遗传问题

染色体是成对存在的，基因也是成对的。比如，决定眼睛颜色这一对基因有两个，并有显性和隐性之分，假如一个基因是兰颜色为隐性，用  $b$  表示，一个是黑颜色为显性，用  $B$  表示。两个基因相同，为纯合子，不同，为杂合子。假如，妈妈是黑眼睛，杂合子，即  $Bb$ ，爸爸是黑眼睛，纯合子，即  $BB$ ，他们生下的孩子都是黑眼睛，但基因有二种可能，即： $BB$  和  $Bb$ 。假如两个黑眼睛的杂合子结婚，即（ $Bb$ 与 $Bb$ ），生下的孩子就有四分之一的可能性出现兰眼睛，即 $BB$ 、 $Bb$ 、 $Bb$ 、 $bb$ 。父母都是黑眼睛，怎么生出小孩是兰眼睛呢？是不是有问题呢？要不要打官司呀！那就不必了。血型也是这样。爸爸的血型是  $AO$ ，妈妈的血型是  $BO$ ，生下孩子的血型可以是  $OO$ 型，是不是有问题呀？不要怀疑，因为他们的孩子有四种可能，即 $AO$ 、 $BO$ 、 $AB$ 、 $OO$ 。基因有显性和隐性之分，很多遗传病的基因是隐性的，所以，很多代谢病表现出来时，必定是两个相同的隐性的有病基因相遇后才会发病。

正常人每人身上都有 5——6 种隐性遗传病基因，由于隐性而不发病。如果对象刚好和你含有某种相同的隐性遗传病基因，那么你们生下的孩子就有四分之一的可能两个隐性基因碰到一块了，就要发病。正常人群中你带这 5——6 种，他带那 5——6 种，虽然结婚，也不发病。相反，近亲结婚就不一样了，表兄妹之间基因相似的机会为二分之一乘二分之一乘二分之一等于八分之一。正常人结婚，两个遗传病基因相碰，是一万分之一的机会，一万对夫妇只有一对发病（如苯丙酮尿症）。兄妹结成亲家，他们的孩子遗传病基因相碰有八分之一的机会，比正常人群大得多。所以近亲结婚隐性遗传病发病的机会要比正常人高的多了，有的说高三倍，有的说高十倍，因此，不主张近亲结婚。

## 关于伴性遗传病

伴性遗传病的基因在  $X$  染色体上，因而产前诊断要予测看性别。例如，女方带有血友病的基因，两个  $X$  中只有一个  $X$  带不正常的基因，所以遗传病不表现出来。她和一个正常男的结婚，生下的女孩有百分之五十带血友病基因，男孩有百分之五十的发病。前面讲的维多利亚女皇，生的男孩子百分之五十有血友病，也有百分之五十儿子是好的，如果男的有血友病，家里特别小心使他长大找个非血友病的老婆，生下的孩子，女孩全是带血友病基因的，儿子全是好的。女孩结婚后又把病传给她的儿子，这就是外祖父有血友病，通过他的女儿传给他的外孙子。因而，女方家里有血友病的历史（其父亲或兄弟有血友病，或死了，或现正在发病）怀孕后要做产前诊断，看她的孩子是男孩还是女孩。男孩中百分之五十可发病，女孩中百分之五十带有病的基因。按以前的宣传，女孩子可以保留，男孩子引掉。现在的观点呢？值得讨论。假如，男方家里有血友病，应该留儿子，不留女儿。因为他生下的儿子都是好的，而生下的女儿都带血友病基因。女方有血友病留女儿，不留儿子，这就是产前诊断对伴性遗传病要查性别的原理。

## 药物与环境对胎儿的影响

吃药不当可以造成先天畸形，有些化学物品如汞，也可以造成畸形。汞的量在大人身上还不觉怎么样时，在孩子身上已经是中毒量了。还有怀孕时恶心、吐，大夫给开点好药，一九六〇年西德出一种“反应停”，服后，反应果然停了。后来生下一批孩子没有四肢，一调（下接73页）

划包括：拉丁美洲和加勒比海区：哺乳教育和家庭生活研究；非洲下撒哈拉区：农业上的变化对人口的影响；西亚北非区：城市战略和人口普查分析；南亚东亚区：适合当地条件的避孕技术。理事会还与拉美和亚洲的国际人口应用研究委员会（ICARP）小组保持着联系。

重视专业培训是人口理事会的特点之一。它赞助专业人员在学习研究中取得学衔，并用各种训练班、实习班的形式为他们提供书本、资料 and 设备的方便。它还按地区分别实施培养博士或硕士的计划。二十八年来，共有一千多名来自世界各大学、研究所、政府机构的人成为该理事会的会员，其中许多人现正在他们自己的国家从事着人口领域的工作。

（顾鉴塘）

（上接34页）

查，这些人当初都服用过这种药，经动物试验证明后，这种药就停止生产了。再如，有些严重化疗药物或者严重的抗癫痫药物，吃了也会对孩子造成畸形。日常用的保胎药，服多了，男孩子可变成两性畸形，女孩可有阴道先天性癌。有人妊娠时用肾上腺皮质激素，生的孩子唇裂、腭裂。阿斯匹林也可造成某些畸形，但阿斯匹林不象反应停、抗癌药那样明显，母亲酗酒，孩子的个子发育不好，并可有面部的畸形。一天喝咖啡超过八杯，也可以造成孩子的唇裂、腭裂。因此，怀孕用药要特别注意，特别妊娠早期（八周前）最好不吃什么药。因为怀孕八周前，受精卵正在分化发育。本来是一大堆细胞，长到八周时进行分化，此时吃某种药，会造成分化上的畸形，所以胚胎八周以前尽量少受影响，八周以后也要注意，但八周后造成的影响可能是器官发育上的问题了，畸形可能会小一点，这是第一点。

第二点，感染。如果刚怀孕就发高烧，得了风疹（即风疹病毒的感染，发烧并出了一身疹子）应该引产。巨细胞包涵体病毒感染时，孕妇就象发烧感冒一样，有的体温可以不高，但这种病毒到胎儿体内，就可以造成小头畸形和其他的畸形，还有视力障碍。有人报告，傻孩子中百分之二十有染色体疾病，有百分之二十多是病毒感染。还有一种叫弓形体感染，猫传播这种病，如颅骨钙化，先天性白内障，肝脾大等。所以在怀孕时要注意少到公共场所，以免感染，对胎儿不好。梅毒螺旋体的感染，肝炎病毒、单纯疱疹病毒等，对胎儿都有影响。从减少先天畸形出发，我们大力呼吁搞好环境保护，这些污染和感染对后代会造成很大的影响，对优生学来说也是很大的威胁。

## 什么样的人要来产前诊断？

①35岁以上的孕妇，年纪越大越应该查，40岁以上的妇女，生傻孩子可达百分之六，所以高龄妇女要做产前诊断。

②已经生过一个傻孩子的妇女，再次怀孕，应该来做产前诊断。

③生过一个无脑儿的妇女，再次怀孕，应该来做产前诊断。有这种历史的人，再次生这样的孩子的机会是百分之五至十，我们自己的报告是百分之六，与国外文献符合。

④家族中有过代谢性疾病的，怀孕后也应该做产前诊断。

⑤有伴性疾病的历史，如血友病，假性肥大性肌营养不良等。

⑥怀孕早期患过风疹，最好流产。如果已经怀下来了，应该做产前诊断。

⑦父母双方查了染色体有平衡易位，怀孕后一定要做羊水穿刺，看后代的染色体有没有问题。