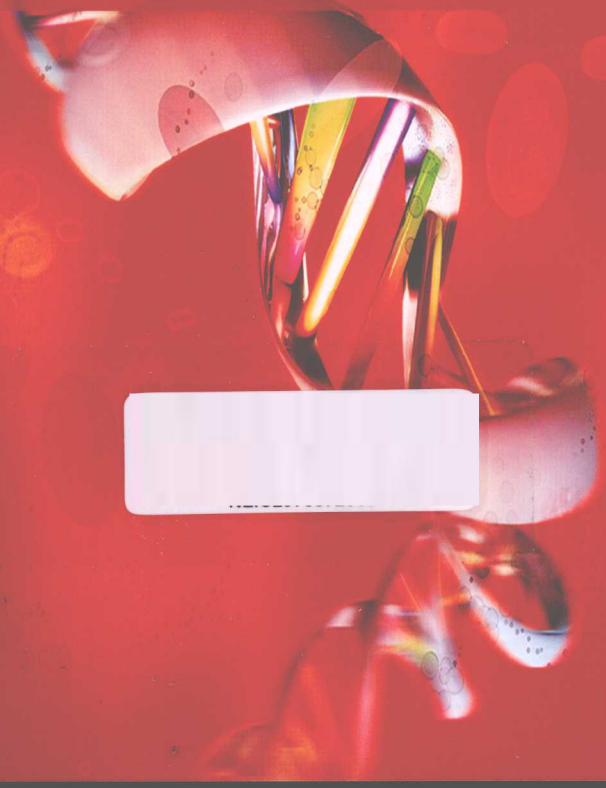
科学图书馆

Outsmart Your Genes

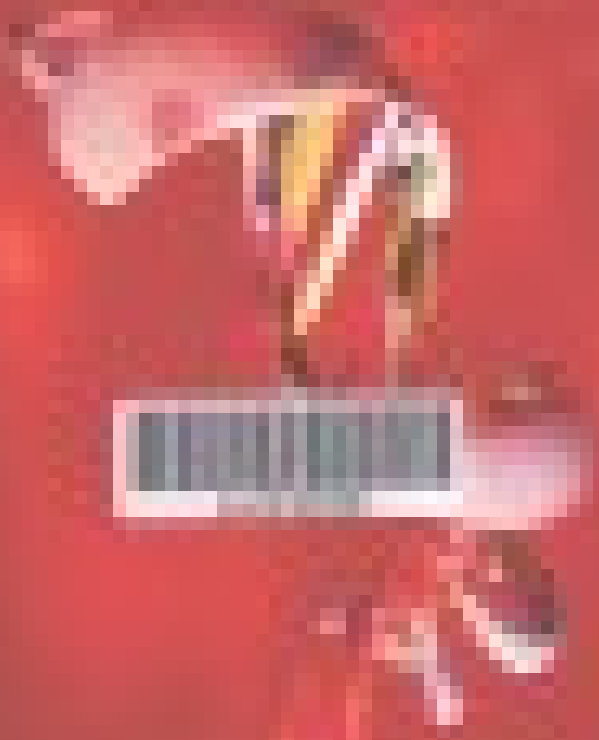
解读基因

[美] 布兰登·科尔比 著　迟文成 译



上海科学技术文献出版社

解读基因



通过基因检测，破解健康奥秘

解读基因

对DNA的了解能够使你更有效抵制来自癌症、老年痴呆、心脏病、肥胖症和许多其他疾病的侵袭

【美】布兰登·科尔比 著
迟文成 译

上海科学技术文献出版社

图书在版编目（CIP）数据

解读基因 /（美）布兰登·科尔比著；迟文成译．—上海：上海科学技术文献出版社，2013.1
书名原文：Outsmart Your Genes
ISBN 978-7-5439-5615-5

Ⅰ．① 解… Ⅱ．①布… ②迟… Ⅲ．①基因—普及读物 Ⅳ．① Q343.1-49

中国版本图书馆 CIP 数据核字（2012）第 276308 号

Outsmart Your Genes

Copyright © 2010 by Brandon Colby
All rights reserved including the right of reproduction in whole or in part in any form.
This edition published by arrangement with Perigee, a member or Penguin Group (USA) Inc.
Copyright in the Chinese language translation (Simplified character rights only)© 2012 Shanghai Scientific & Technological Literature Publishing House

All Rights Reserved
版权所有，翻印必究

图字：09-2012-449

责任编辑：刘红焰
美术编辑：徐　利

解 读 基 因
[美] 布兰登·科尔比　著　迟文成　译
*
上海科学技术文献出版社出版发行
（上海市长乐路 746 号　邮政编码 200040）
全国新华书店经销
常熟市人民印刷厂印刷
*
开本 740×970　1/16　印张 15　字数 236 000
2013 年 1 月第 1 版　2013 年 1 月第 1 次印刷
ISBN 978-7-5439-5615-5
定价：30.00 元
http://www.sstlp.com

献给我的父母——感谢你们给予我无限的爱、培养我的兴趣并教我懂得我们所有人都有解读基因的能力。

此为试读，需要完整PDF请访问：www.ertongbook.com

我听说人们会有各种各样的麻烦，有的来自前面，有的来自后面。但是我买了一根大球棒。你看，我已经做好准备了，现在我的麻烦要有麻烦了！

——苏斯博士

导　言

一个改变生命的诱惑

试想一下一个没有疾病的世界。这样的世界也许会在将来的某个时候成为现实。那怎么可能呢？通过基因技术的不断进步，科学家就能够检测你的 DNA 并预测可能发生的疾病。通过预测你整个生命中可能遭遇的和可能遗传给孩子的疾病，基因技术目前能够使你和你的医生在疾病发作前与其作战，因此，你可以战胜你的基因并从现在起捍卫你的未来。

我们人类所拥有的保护和延续生命的最有力的资本并非是身体力量、速度或灵活性，而是我们卓越的思维能力。雄鹰靠自身强大的飞行能力、迅疾的速度和机敏的眼力来生存；狮子靠的是庞大的体型、强壮的肌肉和很好的灵活性；而我们人类则靠的是思想、智慧和意志品质。虽然我们也许不能在体力或速度上超过一些对手，但我们有智取敌人的本领，包括疾病。由于我们能够不断地创造、完善并从技术进步中大获益处，所以我们的思维是我们人类物种生存和富足的关键。

人类的寿命在不断延长，因此，我们将面对越来越多的大病小病。在最近的 100 年里，人类平均寿命从 35 岁增长到 80 岁。正因为如此，我们社会目前正面临着空前多的与老龄化有关的疾病，如癌症、心脏病和老年痴呆。直到目前为止，我们攻克这些疾病的主要手段仍是坐等疾病出现然后治疗，而且治疗过程常常是非常极端、消耗体力和痛苦的。但攻克疾病的最佳方法将永远是避开这一切。我们要实现这些，只有通过研究遗传密码并利用其提供的信息来左右我们的命运。

我们许多人抱着生死皆由基因遗传决定的思想聊度一生。我相信你听说过这类说法，“我从妈妈那里继承了很棒的记忆能力”，或者“我没办法减肥，这是基因作怪。我父母都是大胖子”。然而，一个你前所未闻的新情况是，即使你的基因遗传使你具有遭遇某种疾病的风险，但当今的科学发展已经有办法帮助你改变、弱化或许完全绕开你当前的基因命运。

人类基因组计划在2003年完成，而且最近在基因检测和分析方面也取得了长足的进步，因此，现在预测你会得哪种疾病是可能的，这样你也就能够采取措施降低甚或消除风险。关键是所有的慢性病都起因于遗传和非遗传性（如，你所吃食物的种类和你所选择的生活方式）综合因素。正因为如此，了解基因能使你更意识到有必要辨识和选择改变非遗传因素来降低疾病风险。

传统西医的被动反应而非主动出击的表现一直被诟病，因为它通常不采取攻势以求防病。相反，西医以被动防御为主，因为它力图治愈人们已经患上的疾病。但是，随着称之为预测医学的这一崭新的革命性医学门类的出现，情况不再依旧。预测医学的宗旨是双重的：确定你的基因档案，然后，更重要的是，在你发病前为你提供消除隐患的方法。我撰写《解读基因》一书的目的是为了引起公众对于预测医学的关注——那些很可能被预测医学所拯救的无数大众——以便他们能够配合医生来运用那非同寻常的改变生命的力量。

正是出生时的不幸（也就是我的基因遗传问题）第一次激发了我对遗传学的兴趣。我生来就伴有一种叫做大疱性表皮松解症（英语缩写为“EB”）的显性遗传病，当体表温度上升超出一定水平时这种疾病就会引起表皮水疱。像奔跑时双脚的摩擦或手握网球拍时手部的摩擦等任何引起体表温度升高的情况，都会造成表皮水疱的发生，令人痛苦不堪，这需要用手术刀割破，但很有可能引起严重感染。虽然我的这种病不像别人那么严重，但对于像我这么个孩子来说则身心备受煎熬。

我记得我问过我的父母，为什么我和其他所有的孩子都不一样，他们回答说是因为我的基因问题。当我稍大一些并且知道了基因一词的真正含义之后，我很自然地询问了我的父母我们家族是否还有别的人得过大疱性表皮松解症。他们向上追溯几代人，也没能发现一个得过我这种疾病的家族成员。后来我知道，这种情况则意味着我的某个基因自发突变。

由于我的疾病原因，我一生都对遗传学有着浓厚的兴趣。在高中的生物学课上，我知道了遗传学这一学科，这在当时仍然是一门相对新兴的领域。但是，甚至在当时我就意识到遗传学将会在科学和医学上取得革命性的进步。如果我们能够绘制基因图谱甚或操纵基因，那么我们很有可能战胜所有疾病。我太着迷了，遗传学将成为我毕生的追求。

1996 年我进入了密歇根大学，当时还没有专门研究遗传学的专业，但是大学里的荣誉课程使我有机会从事我自己的专业，因此我才有幸自那时以来一直处在基因研究的最前沿。在我还是一个在校大学生时，我就在两个不同的实验室搞遗传学研究了——一个实验室在密歇根大学里，另一个在纽约市西奈山医学中心(Mount Sinai Medical Center)的人类遗传学实验室里，这个实验室过去和现在都是由我的良师益友罗伯特·戴斯尼克(Robert Desnick)负责，他是主席、主任医生和西奈山遗传学和基因组科学部的主任。通过在两个实验室的研究，我开始意识到遗传学的实际应用几乎是无限的。

密歇根大学毕业后，我进入西奈山医学院，在这里我甚至更能感受到遗传学在临床医疗上所能起到的作用。根据多年的基因研究，西奈山的医生们已经研究出来治疗法布里病的一种酶替代治疗法，这是一种罕见的、具有潜在致命性的疾病，患者缺少分解全身一种重要脂肪的酶。结果是，脂肪堆积，伤害到身体各个器官。但酶替代疗法能够使病人正常生活。基因研究早已成功地从实验室应用到临床，并使衰竭性疾病得到有效控制。很明显，这只是遗传学中的冰山一角。

作为医学院的学生，后来又作为实习生，我看到过许多病人死于疾病，但他们的疾病如果早点儿确诊是可以治愈的。例如，二十几岁的人死于先天易发性心脏病，他们甚至不知道自己有这种基因特征，因为没有表现出任何症状。我看到的越多，我就越意识到，要引起一场医学革命的真正关键是要变被动反应为主动出击来变革现存的医学传统模式，要实现这种变革则需要把几十年的基因研究从实验室里转移出来，并转交给最需要它的人们：病人和医生。

在过去几年里，我一直致力于这种变革，不断促进遗传学和医疗实践的融合。作为一家预测医学机构“Existence Health”和一家个体基因组学公司“Existence Genomics”的完全授权的执业医生和建立者，我自己做了大量研究，

因此，我对几万个有关基因检测的科学研究也都有所了解。在本书中，我将与你一起分享许多这些研究所提供的信息，这样你就不仅能够马上清晰地了解基因筛查如何给你带来益处，而且还能够让你知道基因筛查如何以及为何已经在改变着医学事业。

技术进步正在为医生们提供有效方法，可以使他们能够一次性地检测一个病人的所有基因，而且成本相对不高。这就意味着，长期存在于遗传学实验室和医生办公室之间的鸿沟能够最终弥合。现在，我们能够将基因预测和实际医疗执业结合起来。预测医学已经诞生了。

在接下来的篇章里我首先检验一下，为了攻克你的基因，强大的预测医学给你带来怎样的非同寻常的可能性。你将会看到科学已经把我们从最初的 19 世纪的一个奥地利修道士所做的实验（指孟德尔的豌豆实验）带到当前的理解水平，也就是对基因如何控制我们机体所有功能的理解。我还要讨论一下我们新发现的为每一个体的整个独有的基因结构绘制图谱的能力，再讨论一下这与你和你的家族有何关系，以及你在接受基因检测前需要的一些具体信息。之后，我将在第二部分解释基因中是如何决定你可能遭遇的大量具体疾病风险以及你的个人特征，最重要的是，要说明你和你的医生马上能够做什么——根据你的基因检测结果来改变你的基因命运。

消除疾病和痛苦是我的人生使命，预测医学是我能够赋予你的使健康最佳化和延长寿命的最强大武器，无论你处于什么年龄阶段或处于怎样的健康状况。获得并按照我提供的信息去做对你来说也许是一个改变生命的经历。道路就在脚下，我邀请你加入进来，和我一起探索这诸多的方法，因为预测医学不仅能改善你的健康状况而且还很可能延长你及你挚爱之人的生命。

目　　录

导言：一个改变生命的诱惑 ■ 001

第一部分

让我们活得更健康长久 ■ 001

1

预测医学的力量 ■ 003

2

从孟德尔豌豆到预测医学 ■ 016

3

基因筛查：如何为你所用 ■ 036

4

了解基因筛查：谁在做，做什么，在哪里做 ■ 057

此为试读，需要完整PDF请访问：www.ertongbook.com

第二部分

利用预测医学战胜你的基因命运 ■ 079

5

是这些基因使我看起来肥胖吗？ ■ 081

6

未来的父母：怀孕与保护您未来的孩子 ■ 102

7

婴儿与儿童：保护我们挚爱的人 ■ 119

8

战胜 DNA，保护心血管 ■ 141

9

与老年痴呆症斗争的新策略 ■ 165

10

预测、预防，战胜癌症 ■ 184

后记：我们的基础命运 ■ 217

译者感言 ■ 227

第一部分

让我们活得更健康长久

1

预测医学的力量

错误认识：为某一特定疾病了解你的遗传风险没有意义，因为对于这一疾病你无能为力。

事实：如果你发现你得某一疾病的风险在增加，你是可以采取一些步骤来降低染病的可能性的，或限制其对你的侵害如果疾病发生的话。无论哪种情况，你都要对可能遗传给孩子的疾病保持警惕。如果你知道你身处风险之中，那么对于风险你是可以有所作为的。

认识你的基因结构，对你的未来负责

你的基因结构（也就是你从父母那里继承来的基因）隐含着你的命运奥秘。不仅仅你眼睛和头发的颜色以及音乐和运动的天赋，还有数以千计的与你的外貌、健康及世界相处方式等相关的其他因素，总体上或部分上都是由你的基因决定的。你的基因决定了你的新陈代谢有多快以及如何处理你消耗的热量，而反过来，热量处理方式又决定了你肚子周围有多少脂肪，很大程度上决定了你有多重。遗传学解决的是你的机体如何处理药物治疗、你是否会遇到某种特别药物的副作用、你需要多大的药量以及药物是否真的会起到作用这类问题。你的基因结构甚至决定着你的基本性格特征，如你是否是勇于冒险者、你是腼腆型还是外向型、你怎样解决压力问题，甚至包括你属于愤懑抑制型还是爆发型这类问题。

一些诸如眼睛和发色这类特征都完全是由基因继承决定的。至于其他一些

特征，如智商和身高，你的基因只能决定可能范围，而非遗传因素，如接受的教育和生活方式，则决定你在这个范围内的最终结果。例如，你的遗传因素也许能使你的最后身高在5.8—5.11英尺之间，但是，你实际的最后身高也取决于一些非遗传因素，如成长过程中所接收的营养类型。

“恃强欺弱”型基因

我们是什么样的人在很大程度上是由基因决定的，大多数人在了解到这一点后感到非常吃惊。甚至我们认为的单纯依赖于环境的性格实际上某种程度也是由我们的基因结构决定的。举例来说，在你了解下面情况之后，你也许还会吃惊：2008年《儿童心理学与精神病学杂志》上发表了一个重大的科学研究成果——一个孩子成为爱欺负人的人，60%的因素来自基因，一个孩子成为被欺负的对象，75%的因素来自基因，其余因素则来自非基因因素，如孩子的家庭环境。

基因控制着我们很多特征和性格特点，其中一些，如不善社交行为、冲动倾向和猎奇性格等使得一些孩子更易于做出欺凌行为，而另外一些性格特点，如内向、脆弱、爱哭等使得这些孩子更易于成为受害者。因此，当一个倾向于冲动、不善社交和有着猎奇性格的孩子遇到了一个倾向于安静、脆弱的孩子时，这两个孩子的基因实际上就开始了欺凌—受害的相互较量。

更重要的是，或全部或部分上，你的基因决定着你是否处于遭遇某种疾病的风险之中。甚至从流感到艾滋病，你得传染病的风险在某种程度上都是由你的基因决定的。

随着人类基因组计划的完成和现在可用于基因检测的技术进步，科学家们已有能力解码和分析你的基因结构并预测你有得哪种疾病的风险。但是，除非你的遗传信息在现实中有用，否则你的已解码基因组作用不过是纸上谈

预测医学就是使得基因检测发挥作用的关键。

兵。预测医学就是使得基因检测发挥作用的关键。

预测医学是一门新兴的医学门类。当一个医生认为一个病人需要进行诸如磁共振(MRI)或者计算机化轴向 X 射线断层摄影(CAT)扫描等放射线检查时，他更愿意这位病人到一个受过放射线专门培训的医生那里进行检测。之后这份检测由放射科专家审阅，并给看病的医生提供书面报告。这份报告就使得检测对于看病医生来说有意义——这恰好就是预测医学在遗传领域所做的事情。任何医生都可以将预测医学融入他的工作之中，就像他所做的放射检查和实验室检测一样。

基因报告中的分析可以清晰地辨识出病人的各种患病风险，并指出有效降低风险或将疾病影响减到最低的预防措施。当前，甚至预防措施本身也可以根据基因情况制定以符合你的 DNA。当你的医生收到基因报告后，他会和你一起努力来最大限度降低疾病风险，也许甚至能使你脱离风险不再染上这些疾病。脑子里要记住这一点：仅仅是因为你身体里存在导致患某种疾病高风险的基因，而不一定意味着你患有或将会得这一疾病。意思就是说，你的基因使得你易于患上某种疾病。

但是，你也许发现你体内不存在与某种疾病有联系的基因——例如，如果你发现你的基因 BRCA1，BRCA2，CHEK2，ATM 和 FGFR2 中并没有发生有害变化，你会如释重负，因为这些基因都与乳腺癌有关。你甚至或许会发现，你有一个有利的基因结构，因为它能使你免受或降低得某些疾病的风险。

临床上综合基因检测的用途可以用 2009 年的一项研究来证明，该研究是由亚特兰大市的公共卫生基因组的疾病防控办公室，也称之为疾病控制中心的一位中心主任完成的。该项研究成果在《医学遗传学》杂志上发表。研究发现，当病人的综合基因检测结果提供给病人的医生时，75%的医生改变了对病人的某个医疗护理方式，如提供的筛选试验，药物治疗或处方药剂量，建议的生活方式变化，后续约诊的频率，或者做出的诊断。虽然医生们已经在治疗这些病人而且很可能已经知道了家族史并进行着惯例医疗护理，但获得遗传信息仍然对临床病人的治疗起到迥异的作用，起作用的概率在 3/4。

就预测医学对社会的影响来说，它可以极大地降低保健成本。举例说明，药物华法林(warfarin)(香豆定)是世界上广泛使用的处方药，用来稀释人的血液

此为试读，需要完整PDF请访问：www.ertongbook.com