

你可以活到2003岁！——这绝非天方夜谭式的痴人说梦，而是伸手可及的明天的现实。

2000年6月26日，是人类历史上最值得纪念的一天，克林顿在白宫宣布人类基因组草图绘制完成。由此，人类的未来将发生天翻地覆的变化，诸如孩子一出生就可以预知其未来的身高体重、何时会生何种疾病等等；由此，大到癌症、艾滋病之类的不治之症，小至减肥瘦身等等都会轻易消除。由此，人类将会实现长生不老的终极梦想……

破译人类基因之谜

——幻想与现实：打开长生不老的生命之门




周德◎编著

西安出版社

破译人类基因之谜

——幻想与现实：打开长生
不老的生命之门

周 德 编著

 西安出版社

图书在版编目(CIP)

破译人类基因之谜：幻想与现实：打开长生不老的生命之门

周德编著. —西安：西安出版社，2000. 7 (2010. 8 重印)

ISBN 978-7-80594-674-0

I. 破… II. 周… III. 人类基因 - 基本知识 IV. Q343. 1

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2000)第 68529 号

破译人类基因之谜

——幻想与现实：打开长生不老的生命之门

编 著：周 德

出版发行：西安出版社

社 址：西安市长安北路 56 号

电 话：(029) 85253740 85234426

邮政编码：710061

印 刷：三河市华新科达彩印有限公司

开 本：710mm×1000mm 1/16

印 张：19. 5

字 数：304 千

版 次：2010 年 8 月第 2 版

印 次：2010 年 8 月第 2 次印刷

书 号：ISBN 978-7-80594-674-0

定 价：39. 00 元

△ 本书如有缺页、误装，请寄回另换。

序


与大自然角力
破解那道
困惑哲人久矣的生命哑谜
追溯它的源头
揭开万疾之因
这，就是我们的梦想

——威廉·奥斯华爵士

介绍一门仍在快速发展中的科学，实在是件有些冒险的难事。大部分科学发明都是由世界各地的科学家，在不同时代一点一滴积累而成的。有一点倒是从来不变：观察科学发展的当代评论者，即便是科学家自己，在判断众多研究的重要性时，也免不了会犯错——忽略了日后被证明为非常重要的事件，而过分强调发展有限的旁支末节。只有在许多年后，历史学家才能回顾最齐备的资料，精确指出，在某项科学突破中，是哪一些特殊实验以及科学家扮演了关键角色。

话虽如此，有时依然会出现一些重大科学突破，对人类社会造成极大冲击，而立刻就显现出它们的重要性。藉由正快速发展的新兴学科——分子遗传学(molecular genetics)，来定位并辨识人体内的每个基因，就是眼前最好的例子。

曾经大受冷落的研究



没有任何人，能准确地说出在过去 15 年间成百的实验中，哪些才是真正敲开这项强力科技大门的关键。本书所描绘的重大发展，多半始于 20 世纪 70 年代中期，因为从那时候起，被人类找到的基因数目以超过十倍的速度飞快增长；如今，发现新基因的速度则几乎以几何级数成长。然而，这些新出炉的已知基因，不过是人体基因组 (genome, 每个人体细胞中都具有的遗传物质) 50000 到 100000 个基因里的一小部分而已。而且，截至 1990 年前，所有关于“何时能找出人体每个基因”的预测，全部都短视地局限在“如何发展出某项始料未及的分子遗传新技术”里。15 年前，一项科学家认为要耗掉好几世纪才能完成的艰巨任务——绘出人类基因地图，如今看来，只需要 2 年的时间即可全部完成。

虽然新基因的发现从来就不曾被视为秘密，但在 90 年代之前，社会大众却未注意到它们的重要性，甚至从未予以赞美。如同二次大战期间研究原子弹的科学家，分子遗传学家正全神贯注在这趟有如探险之旅的研究上，很少有时间或有意愿跨出实验室，思索这项研究可能造成的重大影响。而且，这些新发现也鲜少能戏剧化地登上美国报纸头条，或受到公众注目而引发争辩。

1983 年，这个新兴学科的第一桩发现——找出稀有疾病亨廷顿氏舞蹈症 (Huntington's disease) 的致病基因，曾经登上全美报纸头版，同样地，1987 年发现肌肉萎缩症 (muscular dystrophy) 的致病基因也是如此。但是到了 1989 年，发现囊肿纤维变性 (cystic fibrosis) 致病基因的消息，却被棒球明星罗斯 (Pete Rose) 因赌博而禁赛的报导，给挤出头版之外。说真的，到了 1989 年，发现基因的次数也实在太频繁了，以致当科学家又找到一般人容易罹患心脏病或多发性硬化症 (multiple sclerosis) 的基因时，大众媒体已不再像从前那么关注，至于“发现负责制造某些怪异不知名酵素的基因”，媒体就更不在意，甚至理都不理了。

因此，大众当中少有人真正了解基因发现的连环效应。结果呢，大多数的社会学者、政治家或编辑作家们，只对一些周边话题，比如异种生物间的基因移植反应迅速；但是对于基因研究领域中的革命性进展，

反而静默无声。

顶多，有些学者可能会替自己订下规则：除非真的是迅速而明显具有冲击性的基因发现，也就是征服了 3000 种已知的遗传疾病之一，范围起自著名的囊肿纤维变性、肌肉萎缩症，到没几人听过的纤维神经瘤病 (neurofibromatosis)，或是着色性干皮病 (xerodermapigmentosum)，否则绝不轻易喝彩。这绝对是这项新兴学科造成的重要影响；而且，对于数万个遭受遗传性疾病肆虐的人而言，深入人类的基因组，并把其中使人失调、残疾或早夭的基因分离出来，这种能力真是无比的重要。只要能找到缺陷基因，就有希望揭开该项基因缺失造成人类身体或心智损害的生化途径。走到这一步，剩下只不过时间早晚的问题，可能要不了多久，科学家就有办法阻断这条生化路径，例如发现新药物来治疗或预防疾病。因此，对于上述研究在临床医学上的贡献，倒是极少有人唱反调。

但是，揭露那些人“容易罹患”残疾或临床疾病的基因，又是完全不同的另一码事了。这些变异基因本身并不会造成疾病，除非携带此基因的人已陷入有害环境；整体来看，它们对个人健康的冲击相当轻微。就拿一个被遗传了干扰胆固醇正常程序基因的人来说，除非他或她习惯吃高脂肪食物，否则生活并不会受到什么影响。因为像这种体质的人，先天就没法处理过高的脂肪含量，因此过多的胆固醇便堆积在血管中，使动脉受阻。最后的结果，可能是一次致命的心脏病发作，尽管当事人年纪尚轻。同样的人，某人若遗传到“容易罹患癌症”的基因，也可能终生都不会得绝症。但是，此人若吃(或不吃)某种特别食物，或是接触致癌的化学物质，那么其罹患癌症的机率，将比一般不具这种体质的人高出数倍。

根植在这块遗传之土上的一般疾病，其名单在日日更新之中。截至上世纪末，已知的就包括直肠癌、乳癌、艾滋海默氏症 (Alzheimer's disease)、多发性硬化症、糖尿病、精神分裂症、抑郁症及至少某一类酒精中毒症，甚至还包括部分类型的犯罪行为。将来这张遗传病名单会有多长，目前还不得而知，不过有人认为：凡是会伤害到原该活到 80 岁的健壮老者，使他们少活 10 年的疾病，究其根由，多多少少都和某项基因方面的弱点有关。

治疗的捷径

找出这些易致病基因(susceptibility gene),将有助于生理学者了解人类主要疾病基本生化成因。同时,这项知识也为制药化学家敲开一扇大门,以发展新疗法来医治这些疾病,例如有一种新发明的强力药物,其降低血液胆固醇浓度的速度,远较从前的抗胆固醇药物快速。若干迹象显示,有关发现易致病基因的最新突破,将有助于开发各种新药,例如打断多发性硬化症无情地损坏神经过程,校正导致精神分裂的大脑错乱生化反应,甚或修补容易致癌的缺陷基因。

发现这些异常基因,最起码可以让遗传到它们的人,预先避开有害的环境:如果已知某人先天具有容易罹患冠状动脉心脏病的体质,那么可以在他很小的时候就告诫他避开高脂肪食物;同样的,容易酒精中毒的人,也可以早获警告——远离酒精。

未来的人类,可能早在生命之初,也许刚出生时,就已知道自己是否具有容易罹患严重疾病的体质。这不仅可能,而且很有必要。如果早在孩子就被教导避开有害自己的环境,那么这种治疗很自然的能够成为其生活方式的一部分,也就不会像成年后才被迫改变习惯那般不自在了。此外,及早测出易致病基因,也能提醒父母及医生,留意孩子的早期病征,以便赶在身体受损还不严重之前,抢先展开治疗(例如糖尿病)。

但是这项新技术除了预防并减轻遗传病外,还发展了其他的分支技术。一旦能找出某项疾病的缺陷基因或异常基因,例行筛检就变得再简单不过,只要抽几滴血就行了。1987年的时候,进行一项遗传检验还需要两周时间。如今,只要实验室技术员知道要找的是哪一个已知基因,前后费时只要两小时。这种可以“坐等结果”的检验,目前还停留在人工操作阶段。未来如果用量激增,几乎无可避免要步上自动化之途,换言之,它的速度还可以更快。

看来,未来十年内,侦测各种变异基因的检验,还可能会更加便宜、简便,以致能对群众进行大规模检测。起初,只有可能遗传到缺陷基因的人接受检验,例如,父母早年死于心脏病突发的人,也许应该接受检验;而且他们也很想接受检验,以便及早获知是否已遗传到任何容

易罹患冠状动脉心脏病的基因。

随着已知的缺陷基因名单日长，检验大量人口的工作压力必定日渐沉重，那时，至少得做到新生儿筛检，以便精确指出何人将来可能罹患何症。像这样全面筛检新生儿，早有前例可循。20世纪60年代的美国，几乎每一个州都对新生儿进行简单的抽血试验，以检查是否患有遗传性的苯酮尿症(PKU, Phenylketonuria)。这项法律规定的理由很充分。任何苯酮尿症的婴儿若能在出生之时，就被筛检出来，便能及时接受特殊食谱治疗，以避免这项病症发作后所引起的智能障碍。目前，在美国至少有三项类似的“新生儿代谢异常疾病”检验已自动化，而且都已成为例行公事。除了苯酮尿症之外，另外两项分别是针对黑人婴儿镰刀血球细胞症(sickle-cell)，以及犹太新生儿的戴萨克斯症(Tay-Sachs disease)，这些全都属于遗传疾病。

筛选“完美婴儿”

如果上述几项稀有疾病都值得进行新生儿全面筛检，那么针对常见疾病，如糖尿病、精神分裂症、心脏病等的新生儿全面筛检工作，应该更具有推广价值。

当然，人类社会也可能把这项技术用到别的目的上。可以预见，社会大众将对天生的遗传体质深感兴趣。例如，航空公司可能会觉得，让一个先天容易罹患酒精中毒或早发性心脏病的人，去驾驶载有350名乘客的客机，实在是太冒险了点。同样道理，货运公司也可能不愿让这种体质的人驾着50吨重的大卡车，在高速公路上飞驰。至于一般公司的董事或许会这么想，基于对股票持有人的责任，实在不应该支持一个先天容易罹患躁郁症或艾滋海默氏症（一种与大脑皮层硬化有关的老年痴呆症）的人出任公司总裁。警察局将更不敢冒险让可能精神分裂的人，带着武器到处跑。而且如果是在美国的话，几乎可以肯定，一般具有选举权的人（起码报界），会要求总统候选人把遗传检验报告先亮给大家瞧瞧。反对党参议员也会在总统提名内阁成员或大法官时，质询候选人的先天遗传体质是否合适。

不过，最早用到这项基因鉴定新技术的，并不是成人或新生儿的临床诊断，而是胎儿的遗传诊断。就在肌肉萎缩症和囊肿纤维变性致病基

破译人类 基因之谜



因刚被找到后，一项精密的胚胎检验便登场了，对象是高危险群的怀孕妇女，也就是已经生下一个罹患上述病症婴儿的怀孕妇女。对于这些妇女以及她们的丈夫而言，这种精确的胚胎检验所带来的心理解脱，实在难以估量。因为这么一来，他们总算可以确定，如果继续怀孕下去，也会再生一个完全残疾、可能活不过 10 或 20 岁的早夭子女。另一方面，由于这项检验，许多夫妇终于有机会生下原本无力生下的健康婴儿。

针对严重残疾或早夭等造成家庭沉重负担的疾病，进行产前筛检是一回事，但对于某些可能多年都不会发病的易致病基因进行产前筛检，则又是另一回事。在可预见的未来，年轻夫妇可能早在怀孕第八周的时候，就有权利决定是否要将一个 20 岁前就可能精神分裂或罹患躁郁症，以及 40 岁前即备受癌症或多发性硬化症威胁的婴儿，给生下来。

我们可能认为这样想有点太牵强，未来的年轻夫妇难道会为了遗传检验预测孩子“未来可能”会得些什么病，就决定中止怀孕不成？但是别忘了，社会大众对新科技的想法，一向变化快速。就拿羊膜穿刺术以及更新的胎盘绒毛膜检验来说，它们虽然只能检验出少数几条有缺陷的染色体，却已在近十年成为产前检查的一桩大事。它所造成的结果是，现代夫妇可能提出老一辈人想都不敢想的堕胎理由。遗传咨询专家也表示，不论打着什么说辞，许多年轻夫妇单是为得知孩子性别，就跑来做产前检验。此外，社会学家也曾指出夫妇们年纪愈轻，期待（并打算）只生育“完美婴儿”的比例愈高。

事实上，已有证据显示，过不了多久，医生将可在体外受精（又称为试管受精）数小时内，便检验出人类胚胎的某些基因。然后再根据胚胎的遗传资料，选一个最中意的受精卵植入母体。与其选择中止怀孕（想想看，堕胎引发的争论有多大！），未来的父母无疑会更欢迎上述做法。

基因歧视

1989 年之后，由于发现基因的速度愈来愈快，至少有一位顶尖分子生物学家曾预测：科学家要不了多久就能准确地找出另一种人类基因，比如决定智能、行为，甚至音乐、艺术或体育技巧的基因。“我认为，

无疑的，未来 10 到 15 年间，这项新技术会帮助我们找出决定人类行为的基因。”说这话的是美国第一流的分子生物学家温伯格 (Robert Weinberg)。他预测，科学家将证实决定行为特性(例如作曲才能)的基因，有半打到一打之多。“届时，有关先天或后天，哪样对个人影响比较大的辩论，马上就会因为一道全新的曙光，而彻底扭转。”

温伯格是怀海德研究所(Whitehead Institute, 位于麻省理工学院的一所著名的分子生物研究机构)研究员，专攻致癌基因。他被公认为是感觉敏锐的科学家，而且也是最早忧心“基因鉴定科学负面影响”的分子遗传医师之一，他大声疾呼：基因鉴定科学对社会将产生“腐蚀性”的冲击。

其实在 1989 年下半年，好些社会道德学者已开始讨论他们的隐忧：鉴定基因技术未来会不会创造出一种新的社会阶级，所谓“生物低等人”(biological underclass)? 被鉴定出带有遗传弱点的人，可能会受到雇主的歧视，也可能在投保医疗险或寿险时，困难重重。例如，一般商业机构自然不愿意雇主是容易生病的人，因为那会抬高企业主所需负担的保健费用。所以企业主在雇用员工前，可能想先检查他们的遗传体质。

伦理学家们将在未来的时日里花大量精力研究“遗传歧视”、“遗传原因不录用”，以及“遗传标签”等问题。而且，他们也开始呼吁科学家走出实验室，好好讨论如何在提供预防和治疗功效时，尽量保护每个人的遗传隐私。

人类基因解读计划

现在看来，在这个新世纪中解决这些预测，可能是轻而易举的事。事实上，人类基因的发现速度，快得令分子遗传学者在 10 年前都不敢如此预测。类似“曼哈坦计划”发明原子弹，“阿波罗计划”送人上月球，“人类基因解读计划”(Human Genome Project)的目的，无非是尽快为 5 万到 10 万个(预估的)人体基因，绘出一张基因地图来。

这项辨识基因或绘制基因地图的技术，不可能像当年发明原子弹般，受到严重的阻扰，因为它的功能毕竟是可以控制的。但是，在控制

破译人类 基因之谜

或导引一项新科技的用途之前，社会大众必须先充分了解这项新科技本身，以及其可能的发展潜力。

绘制人类基因地图的计划，其实只是一项早在 1900 年就已开始的生命科学探险之旅的最高潮而已。在那之前，出版还不满半世纪的达尔文学说，早已指出植物体的演化现象。藉由人工控制环境，保留有助存活的天然突变，并去除有害存活的突变，则植物育种的速度将十分快速。毫无疑问，在那个年代，做父母的当然也会把自己的特性传给子女——关于这点，即使在最原始的社会里也不算是新闻，但是却少有人去思考其中原委。

遗传的历史

1900 年，正当植物学黄金时代的巅峰，三位植物学家——德国的柯林斯 (Karl Correns, 1864-1933)、奥地利的祖马克 (Erich Von Tschermak) 以及荷兰的威利斯 (Hugo De Vries, 1848-1935)，虽然各自埋头研究，彼此互不相识，却都同时发现遗传特性原来是以一种很明确又可预测的模式在运行着。这项模式证明：所有子代所获得的遗传特性都来自两个遗传单位，而这两个遗传单位正分别来自双亲。

三人不约而同，采取了一项从此被科学界沿用的行动——全面清查植物学论文。结果他们发现，早在 1866 年，奥地利神父孟德尔 (Gregor Mendel 1822-1884) 就已经发表过同样的研究成果，只是大部分学者都不知道而已。于是，三人都觉得有义务把这项荣耀归给孟德尔，把他的名字挂上了论文之首。如今，全世界每个修过生物的高中生，都很清楚自己是如何按照孟德尔定律 (Mendelian Law) 遗传到妈妈的黄眼，或是爸爸的黑发。

1904 年，美国科学家萨顿 (Walter Sutton) 发现，所谓神秘的遗传单位，原来藏在细胞核里状似腊肠的构造物中，这种构造物被称为“染色体” (chromosome)，这个名字源自希腊文的“彩色体”，因为科学家必须先用特殊染料染色后，才能在显微镜下观察到它们。染色体也像遗传单位一样，成双成对地出现，而且每一对都是一只来自爸爸，另一只来自妈妈。(经过好多年的摸索，如今总算弄清楚，人类具有 23 对染色体。) 1909 年，丹麦生物学家乔安森 (Wilhelm Johannsen, 1857-1927)

根据希腊文“给予生命”之义，创造了基因(gene)这个名词，来称呼那些由染色体携带的、看不见的遗传单位。

自从 1906 年，美国生物学家摩根 (Thomas Hunt Morgan, 1866-1945, 1933 年诺贝尔医学奖得主) 展开著名的果蝇染色体研究后，科学家方才开始寻找基因，探究基因的奥秘和功能。大家很快就发现，生物体内几乎每一项生化特性都是由基因所控制。换句话说，基因简直就是生命的基础。到了 1941 年，两位美国科学家毕多 (George W. Beadle, 1903-1989) 及泰坦 (Edward L. Tatum, 1903-1975, 与毕多同获 1958 年诺贝尔医学奖) 发现，基因的功能在于制造所有生命体的基本结构——蛋白质，例如负责催化生物体恒常存在、赖以维生的化学反应的酵素，就是一种蛋白质。

然而，除了这几项抢眼的发现之外，基因的本质在当时依旧是一个谜。没有人知道基因长的什么样子、如何发挥功能，也没人知道细胞怎样复制它的基因，以便完整地传给子代细胞。不过，20 世纪 40 年代已有许多新发现显示，基因是由细胞核内的某种酸性物质所构成的。由于这种核酸在脱氧核糖中的蕴藏量特别丰富，因此就被命名为脱氧核糖核酸 (DNA, deoxyribonucleic acid)。

神秘的双螺旋结构

基因的奥秘终于在 1953 年揭晓了。英国物理学家克里克 (Francis Crick, 1916-) 及其同僚，年轻的美国生物学家沃森 James Watson, 1928-, 与克里克同获 1962 年诺贝尔医学奖) 一同发现了 DNA 的物理结构。它的构造很像是一个分子组成的螺旋梯：两条糖——磷酸长链是梯的主体，长链间每隔一小段距离就以一个简单的分子相连，犹如梯子的横木。每根横木其实是由两个相对的核苷碱基 (简称碱基，也称碱基) 所构成。最后，再把整条梯子扭转成双螺旋。

碱基只有四种，分别是腺嘌呤 (A, adenine)、胸腺嘧啶 (T, thymine)、鸟嘌呤 (G, guanine) 及胞嘧啶 (C, cytosine)。但是，每股长链上的碱基数目却多得数不清。最惊人的是，无论何时，只要长链某点上出现 A 碱基，则另一根长链相对位置上必定出现 T 碱基。同样的长链上如果是 C 碱基，则另条长链上与之配对的必定是 G 碱基。

破译人类 基因之谜

每条染色体都是由一根长得不得了，但卷得很紧密的双螺旋 DNA 所构成。至于基因，显然就是 DNA 的片段。而每条染色体的 DNA 上则排列了数千个基因。

如同毕多和泰坦在 1941 年发现的，基因正是细胞用来组合蛋白质的蓝图。蛋白质有如一条纯由氨基酸分子构成的长项链，而不同蛋白质的氨基酸排序各不相同。

当 DNA 结构之谜揭晓后，有一桩事实就变得更明显了：每个基因当中的碱基排列顺序，能够影响该基因在细胞中组合的蛋白质的氨基酸排列顺序。换句话说，碱基好像一种只有 4 个成员的字母——G、A、T 及 C。每个由这些字母组成的碱基“单字”，都能特化一种氨基酸分子。而每个句子则由成百甚至数千个碱基“单字”所组成——一个句子即能特化出一种具有不同氨基酸排序的蛋白质。

20 世纪 60 年代早期，遗传密码终于解开了，科学家发现，原来特化一种氨基酸只需 3 个碱基字母。例如，单字 CTG 能使白氨酸 (leucine) 排列到正在合成的蛋白质上，而另一个单字 GAT 则特化天冬氨酸 (aspartic acid)。既然碱基字母共有 4 种，那么在遗传语言中，由 3 个字母组成的单字就应该有 64 个。然而，氨基酸的数目却只有 20 种。这是因为密码功能有时会重复；例如，除了 CTG 之外，还有 5 个单字也同样能特化白氨酸。

DNA 结构还透露出另一项有关遗传的秘密：细胞分裂的当儿，DNA 用何妙方拷贝自己，复制一组新的基因传给子细胞。这个秘密就藏在成对的碱基 AT 和 GC 当中。复制时，DNA 的两条长链像拉链般从中分开，然后每一个旧链旁边都开始形成一条与之相配的新链，同样维持 AT 与 GC 的相对位置。最后，终于形成两条碱基排序完全和从前一样的新支股 DNA。

基因纪元的来临

继破解遗传密码以及 DNA 复制之谜后，生物学家便着手开发操作基因的工具。20 世纪 70 年代中期，科学家发现，酵素可以自生物体基因组中，切离部分 DNA 片段，再将此片段插入另一种生物体的基因组中。因此，我们也可以把人的基因植入细菌或酵母菌的遗传物质中，让这些

被动过手脚的微生物发酵，大量生产医疗用的珍贵人类蛋白质。从此开启了基因工程的新纪元。

然而基因工程成果虽然神奇，这项技术本身还是有它的限制。基因工程师只能根据已知的蛋白质，来寻找控制它的基因。例如，早在 20 世纪 60 年代，化学家就已经知道胰岛素（一种构造很简单的人体蛋白）中的氨基酸排序。因此，当遗传密码一破解，科学家就有机会找出使氨基酸分子排成胰岛素的那种基因构造。有了基因工程这项法宝，科学家如果能自一缸人类 DNA 片段（即基因）中，“钓”出含有制造胰岛素的基因片段，然后再将此基因快速分离出来，注入细菌体内，就可制造出大量的人类胰岛素。由于许多糖尿病患者会对取自猪或牛体的胰岛素过敏，所以终究还是以人类胰岛素来治疗最理想。

然而，胰岛素基因究竟长在哪里呢？许多人都在思考这个问题，因为从基因工程师到分子遗传学家，没有人能够透视 23 对人类染色体，然后准确地指出：胰岛素基因就在这个位置上！人类有 23 对染色体，每条染色体上又有数千个基因，科学家对于胰岛素可能“躲”在何时真是一点概念也没有。

面向未来的回顾

自 20 世纪 70 年代后期，约有 10 年之久，遗传学家和分子生物学家就这么孜孜不倦地全力追缉人类基因，当时的状况好比站在巨大的亚力山大图书馆前，馆内典藏着经过 30 亿年演化累积的遗传知识，大伙知道图书馆的建筑物本身具有 23 对厢房，也知道这 5 万到 10 万册书是由什么字写成的，甚至还知道某些遗传书籍的书名。但是，他们却没有办法得知每个厢房以及房内每个书架上，究竟有什么书。他们真正需要的，其实是一张地图。

接着，出乎众人意料，许多支原本独立的生物及医学研究开始汇聚，使得绘制人类基因地图的想法日益可行。忽然间，那座堂皇的“基因组图书馆”也不再拒人于千里之外。人类即将掌握一项前所未闻的重权——控制自己的遗传命运。

今天，新世纪的第 6 个月，人类已经宣布第一个基因组全序列（工作草图）已经完成。它的最终完成将使我们获得一张被称为“人类第二

破译人类 基因之谜



代解剖图”的人体构造图。有了这张图谱，人类将发生有史以来最为巨大的惊人变化，大多数疾病将消亡，精力充沛地活上 1200 岁左右也不是难事。面对这一伸手可及的新世界，笔者从 1990 年往前回顾，以图重现许许多多造成此一突破的研究是如何完成了它们的壮举的。在时空领域中，我们一一循线追溯，其源头可能是美国北卡州夏洛特地区的一个残疾儿童、犹他州某处报刊杂志场上的即席讲演、底特律城里一名罹患心脏病的年轻妇女，以及德州某小儿科医师所问的一个单纯的癌症问题。当然，其中一条重要的线索来自 1968 年洛杉矶的一间公寓中。



目 录

序	1
第一章 宿命的阴影	13
第二章 家族遗传的迷宫	33
第三章 建立 DNA 图书馆	53
第四章 通向奇迹之路	65
第五章 染色体的差异	87
第六章 走出基因陷阱	105
第七章 双重打击	117
第八章 癌症狙击手	139
第九章 基因突变	163
第十章 绘制人类基因组草图	183
第十一章 血液里的秘密	209
第十二章 酒瓶内的基因	233
第十三章 预测未来	251
第十四章 基因改变人类	271
第十五章 十字路口	293
附录 参考书目	308

序

与大自然角力
破解那道
困惑哲人久矣的生命哑谜
追溯它的源头
揭开万疾之因
这，就是我们的梦想

——威廉·奥斯华爵士

介绍一门仍在快速发展中的科学，实在是件有些冒险的难事。大部分科学发明都是由世界各地的科学家，在不同时代一点一滴积累而成的。有一点倒是从来不变：观察科学发展的当代评论者，即便是科学家自己，在判断众多研究的重要性时，也免不了会犯错——忽略了日后被证明为非常重要的事件，而过分强调发展有限的旁支末节。只有在许多年后，历史学家才能回顾最齐备的资料，精确指出，在某项科学突破中，是哪一些特殊实验以及科学家扮演了关键角色。

话虽如此，有时依然会出现一些重大科学突破，对人类社会造成极大冲击，而立刻就显现出它们的重要性。藉由正快速发展的新兴学科——分子遗传学(molecular genetics)，来定位并辨识人体内的每个基因，就是眼前最好的例子。