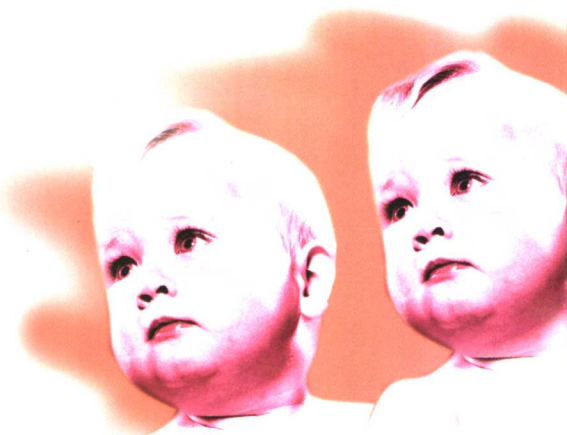


复旦科普译丛

伦理观解读人类基因组

[英] 让-弗朗西斯·马蒂 编著
申宗侯 瞿 涑 主译



ETHICAL EYE: THE HUMAN GENOME

复旦大学出版社



复旦科普译丛

伦理观解读人类基因组

[英] 让-弗朗西斯·马蒂 编著

申宗侯 瞿 涤 主译

復旦大學 出版社

图书在版编目(CIP)数据

伦理观解读人类基因组/[英]让-弗朗西斯·马蒂编著;申宗侯, 瞿涤主译. —上海:复旦大学出版社, 2004. 4

(复旦科普译丛)

ISBN 7-309-03807-X

I. 伦… II. ①马…②申…③翟… III. 人类基因-基因组
IV. Q987

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2003)第 091279 号

© Council of Europe Publishing
Ethical Eye: the Human Genome
Jean-François Mattei

本书经 Council of Europe Publishing 授权出版中文版

伦理观解读人类基因组

[英]让-弗朗西斯·马蒂 编著 申宗侯 瞿 涤 主译

出版发行 复旦大学出版社

上海市国权路 579 号 邮编 200433

86-21-65118853(发行部) 86-21-65109143(邮购)

fupnet@fudanpress.com <http://www.fudanpress.com>

责任编辑 王龙妹 贺 琦

装帧设计 马晓霞

总 编 辑 高若海

出 品 人 贺圣遂

印 刷 上海复旦四维印刷有限公司

开 本 850 × 1168 1/32

印 张 5.75

字 数 101 千

版 次 2004 年 4 月第一版 2004 年 4 月第一次印刷

印 数 1—2 500

书 号 ISBN 7-309-03807-X/R · 818

定 价 11.00 元

如有印装质量问题, 请向复旦大学出版社发行部调换。

版权所有 侵权必究

前 言

欧洲议会总书记 沃特·施威默

科技的不断发展正在呈现出日新月异的前景,它既充满了希望,又面临着挑战。例如最近在遗传学上的发现意味着人类目前可以对自身进行修饰,于是关于利用和控制这一新知识的伦理问题摆在我们面前。

基于这一背景,越来越需要对科学技术新进展产生的许多挑战进行真正民主的大讨论。欧洲议会对这种大讨论持支持的态度,决定以伦理学量度为中心,出版一套新的伦理学文集,第1册就是《人类基因组》。

欧盟各国的民众必须以相应的知识装备自己,从而能够积极参加这一讨论,这样才能避免简单化及操纵一切所带来的可悲后果。

作为欧洲议会总书记,本人将强调出版这一伦理学文集对于欧盟各国来说是顺其自然的

事,因为欧盟的目标是促进全欧洲在尊重个人权利和人类尊严的基础上实现人类的理想以及民主的道德标准。欧洲议会期望通过这一文集与民众在协调和开放的环境下分享这一成果。

作者名单

让-弗朗西斯·马蒂(Jean-François Mattei)

马蒂教授是儿科学和遗传学教授,法国布歇-罗纳区议会议员,欧洲议会大会委员会成员,自由民主与独立议会组织主席。他是法国生物伦理法(1994年)和收养改革法(1996年及2000年)的倡导者,新近被选入医学科学院。他十分关心健康问题,并撰写多篇论文。他是1997年调研疯牛病报告的起草人,最近在因特网上倡议反对基因专利化。

保罗·比林斯(Paul Billings)

比林斯博士是基因萨迦(GeneSage)公司的共同缔造者之一,《基因通讯》(Geneletter)杂志的主管编辑,是临床遗传学及基因技术的社会影响专家。在成为 dot. com 创办人之前先在哈佛和斯坦福大学任教授及研究人员,曾出版《DNA 在审判中的作用:遗传鉴定和刑事审判》

一书。除此之外,还发表过 100 多篇论文及撰写多本书的有关章节。

索菲娅·科廖波洛斯(Sophia Koliopoulos)

科廖波洛斯女士是《基因通讯》(Geneletter)的主管编辑,曾在纽约大学从事原创性分子遗传学研究,也曾从事生物学教学,并且有记者的工作背景。

胡安-雷蒙·拉卡特纳(Juan-Ramón Lacadena)

遗传学教授,西班牙马德里康普鲁登斯大学生物学科遗传系主任,是西班牙遗传学会缔造者之一,曾是该学会书记(1973 ~ 1985 年)和主席(1985 ~ 1990 年),是国际生物伦理学会科学委员会(SIBI)成员,是多产的作者。作品有大学教科书、论文及 70 多种有关基因及基因组的出版物。

让·杜斯(Jean Dausset)

1980 年诺贝尔医学奖得主,获有巴黎大学医学博士学位,先后在该大学医学学科任免疫-血液学助理教授和教授。1977 年被任命为法

兰西学院实验医学教授。他的科学生涯:从事人类主要组织相容性复合物(MHC)研究,用志愿者的皮肤移植证明 MHC 在移植中的重要性。1984 年,他成立了人类多样性研究中心(CEPH),即目前被人们熟知的让·杜斯基金会机构。该机构组建了人类基因组物理和遗传图谱,目标在于识别遗传病致病基因。

罗伯特·马纳朗歇(Robert Manaranche)

从事神经生物学研究,具有科学博士学位。曾在巴黎第七大学任兼职讲师,同时还在 Gif-sur-Yvette 的 CNRS 神经生物学实验室从事自己的研究工作。曾任法国抗肌病协会(AFM)科学主任至 1991 年。1990 年协助成立 Genethon 实验室,并于 1995 ~ 1998 年任该机构主席。目前是 AFM 主席的科学顾问,着眼于遗传学的发展及由此产生的治疗方法前景研究。

迈克·福乃斯和肯尼·波洛克(Mike Furness and Kenny Pollock)

福乃斯先生和波洛克博士均在英国剑桥的 Incyte Genomics 公司从事 Life Express Lead 项

目工作。福乃斯领导该项目,并且是药物基因组学主任,波洛克是课题经理。福乃斯曾在伦敦大学药学院、国家医学研究所、帝国癌症研究基金会、珀金·爱尔默(PE)应用生物系统工作,最近还在辉瑞中心研究所分子药理学组工作。波洛克具有药理学及细胞信号转导科研背景,曾在剑桥做博士后研究及 ICI 药物研究,现在为 AstraZeneca 公司做研究。在 Incyte 公司任职之前,波洛克在道根罕(Dagenhan)的 PRP 公司工作。该公司目前名称 Aventis,从事临床前期药物开发项目。

巴莎·玛利亚·克诺潘斯 (Bartha Maria Knoppers)

克诺潘斯教授,加拿大法律及医学研究会主席,是蒙特利尔大学法律学科法律教授,指导遗传学及社会学课题,任人类基因组计划的国际伦理学委员会主席。

金斯·莱西 (Jens Reich)

莱西教授是医学博士,柏林洪堡大学医学学科生物信息学教授,他也是马克思·戴尔勃吕

克分子医学中心基因组生物信息学系主任。他的研究领域包括分析人类基因组在心血管疾病中的应用,建立遗传因素与生活方式在慢性代谢性病变(如动脉粥样硬化及糖尿病)的发展中所起的作用。他为许多杂志及期刊撰写文章,并参与德国政治活动。

目 录

导言.....	1
什么是人类基因组	13
人类遗传学法规	26
预测医学	60
基因治疗	75
人类基因组与产业	96
人类基因组:个人财产还是共同遗产	124
人性的前沿.....	135
结论.....	150
附录1 某些关键概念	159
附录2 有关网址	167

导 言

让-弗朗西斯·马蒂 教授

人类遗传学的诞生

20 世纪的后半期,在科学变革的中心地带产生了人类遗传学。它已经迅速形成一门涉及人类最本质的崭新的刚刚起步的学科。然而遗传学已经存在了很久,正如夫妇们长久以来都知道他们的孩子拥有母亲一样的眼睛和父亲一样的耳朵。只要相似、相像受到关注,一定特征代代相传的观点就能够被迅速接受。几个世纪以来,遗传性状的传递与血缘和历史相关,这并不缺少事例证明。其中一个例子就是血友病,它追随着维多利亚女王时代直至其灭亡。19 世纪,拉马克的理论、达尔文的观察结果以及孟德尔的工作唤醒了遗传学。20 世纪初,摩根再次发现了遗传法则,而他对黑腹果蝇的研究作

为遗传法则的成果闻名天下。所以说遗传学是颇有历史渊源的。

人类遗传学是崭新的科学

尽管人类遗传学出现不久,而且仅仅在最近才在它的适当位置(包括医学领域)成为一个学科。但是大量的因素已经共同作用,使其完善。首要因素是新知识的出现。例如1953年发现了DNA的分子结构,1956年发现了人类染色体的数量,1959年第21对染色体的三体性发现确立了第1个染色体相关疾病的诊断,随后出现了细胞遗传学和分子生物学的技术进步。正是在这个时期,明确建立了特定的已鉴别基因和遗传性疾病之间的关系。

与此同时,全民健康需求上也呈现出翻天覆地的变化。由于传染病治疗和新生儿护理的进步,儿童死亡率大大降低。人们的目光转移到畸形的发生率、先天缺陷和影响3%新生儿的遗传性疾病上。自从避孕方法的出现,解决了迄今为止夫妇们最关心的问题——控制孩子的数量。因而预防和关注遗传性疾病成了一个新的

焦点。随着生育数量问题的解决,父母们自然地将注意力转移到生育质量上。由于人们有了反映新需求的因素,出现一个新的思想观的转变。

人类遗传学刚刚起步

然而人类遗传学似乎也是一个刚起步的学科。除了一些很少的例外,它仍然没法步入治疗的王国。奇妙的是,它要求了解过去、解释现在,并预测将来。在这一方面,遗传学家有点像现代的星相家,他们对基因序列的研究代替了水晶球。

因此我们所处的状况是遗传学家经常需要为尚未存在的病人或是假想疾病的侵袭作出预测。他们测定还未出生的孩子身体状况或一个预知命运的必然性。如果将此与一个世纪前出现的医学微生物学的发展进程作一个相似的比较,将是很有意义的。细菌发现之后几十年产生了疫苗和抗生素。与此相似,随着基因的发现,我们可能需要一个世纪去研究目前所面临的遗传医学,而后我们无疑也需要几十年去学习怎样有效地预防和治疗遗传性疾病。

最后,遗传学的一个更加显著的特征是它跨出了个体医学的领域,而聚焦于夫妻、家庭,有时甚至是整个人群,这是由于他们共享相同的基因。由于整个家庭通常会被有病基因所涉及,所以这再也不仅仅是医生和病人一对一的对话问题。因此遗传学的一个重大举措是使以下两方面得到微妙精确的平衡。首先是个人拥有的合法权利要求保护,具有与他有关信息的隐私权;而与此同时,社会为了对抗疾病或预测疾病并寻求对全社会的保护,同样有权获得这些个人信息。也就是说,一方面是保守医学秘密的神圣职责,另一方面是有迫切的义务帮助身临险境的个人。

遗传学和人性

在历史上,因为政治目的而使遗传学偏离轨道。遗传学与政治的结合导致了痛苦的回忆,产生了极度的疑虑,并提出了无数的警示。因此,可以理解政治家为何不愿意去解决这些非常困难的问题了。“遗传学”、“优生学”、“种族灭绝”这些词既然位于反人性罪行这个概念

的源头,无疑产生了历史的人性的问题。

然而遗传学也在精神角度涉及了人性。它包括的大部分观点注意到了生命和死亡,也就是人的最基本的特征。人们曾经寻求更好地理解他是谁,他从哪里来,将到哪里去这些答案。无论男人还是女人,内心都有一个愿意希望得到永恒。但很快发现应付死亡的惟一方法是生育。随后,很明显地,不孕和畸形问题成了遗传学发展道路上的拦路石,它使遗传学无论在起因还是在治疗上都站到了根本问题的交叉路口上。超越身体和道德的苦难而占上风的形而上学也就不可避免。

人类基因组计划

正是在这种情况下,测定人类基因组全部序列的计划被提到了议事日程。这是一个非常惊人的事业,它可以与人类征服太空的阿波罗计划相媲美。这是一个梦想,希望能解读生命巨著或基因程序的隐喻。但同时也会伴有这样一个错误观点:生命是一个预先写好的故事,并遵守计算机程序规则。无疑,这些表达助长了

一个可怕的尚未根除的误解——把遗传学当成了意识形态的一种新形式。然而可喜的是,事实截然不同,尽管还有大量在可预见的未来不能解决的问题,人类基因组测序的最新结果是相当可靠的。

基因的鉴定

首先是基因鉴定的程序:遗传学家耐心地绘制从海藻到人种的 DNA 图谱,然后揭开它的语言密码,求证基因密码的普遍特征。用这些方法证明了生物界的普遍特征,并使之统一为一个整体。从现在起,人类在宇宙中的地位,甚至更深一步人类在生物界中位置问题被分别提了出来。在基因鉴定之后,随着人们认识到人类基因和非人类基因是如此相似以至混淆,人类基因和非人类基因的分界线这个问题又重新出现了。是否人类基因从根本上与非人类基因不同呢?

随后,遗传学家经过分离基因,尝试鉴定基因,发现了一些有利的基因和一些不是很有利的基因,并提出了包含两类问题的目标。一方