



全民科学素质行动计划纲要书系

走进女科学家的世界

基因猎手

神经心理学家南茜·韦克斯勒



[美] 阿德勒·格利姆 著
高原 译



科学普及出版社



全民科学素质行动计划纲要书系

走进女科学家的世界

基因猎手

神经心理学家南茜·韦克斯勒



[美] 阿德勒·格利姆 著
高原 译

科学普及出版社
· 北京 ·

图书在版编目(CIP)数据

基因猎手：神经心理学家南茜·韦克斯勒 / (美) 格利姆著；高原译。
—北京：科学普及出版社，2009.1

(走进女科学家的世界)

ISBN 978-7-110-06731-4

I. 基... II. ①格... ②高... III. 韦克斯勒, N. —传记 IV. B825.1

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2008) 第 098242 号

自 2006 年 4 月起本社图书封面均贴有防伪标志，未贴防伪标志的为盗版图书

This is a translation of *Gene Hunter* by Adele Glimm © 2006. This book is part of the *Women's Adventures in Science* series, a collection of biographies that chronicles the lives of contemporary women scientists. First published in English by the Joseph Henry Press. All rights reserved. This edition published under agreement with the National Academy of Sciences. 著作权合同登记 01-2007-1621

本书中文版权由美国科学院出版社授权科普出版社独家出版，未经出版者许可不得以任何方式抄袭、复制或节录任何部分

策划编辑：单 亭 许 慧

责任编辑：单 亭 周晓慧

责任校对：林 华

责任印制：安利平

科学普及出版社出版

北京市海淀区中关村南大街 16 号 邮政编码：100081

电话：010-62103210 传真：010-62183872

<http://www.kjpbooks.com.cn>

科学普及出版社发行部发行

北京时捷印刷有限公司印刷

*

开本：720 毫米×1000 毫米 1/16 印张：7.25 字数：150 千字

2009 年 1 月第 1 版 2009 年 1 月 第 1 次印刷

ISBN 978-7-110-06731-4/B·44

印数：1—5000 册 定价：26.00 元

(凡购买本社的图书，如有缺页、倒页、
脱页者，本社发行部负责调换)

丛书简介

《走进女科学家的世界》系列丛书介绍了诸多热衷于科学研究的女性的真人真事。她们中有些人在年轻时就立志要成为科学家，其他人则更晚一些才有这个想法。有些科学家在事业旅程中克服了许多个人以及社会方面的困难，而另一些人的科研道路则可以用平坦宽阔来形容。虽然她们的背景和人生经历不尽相同，但这些非同寻常的女性们都有一个共同的信念：她们所做的工作非常重要并且这些工作可以使世界变得更美好。

与其他的传记体丛书不同，《走进女科学家的世界》收录的是当今正在从事科学研究的女科学家的故事。书中记述的每位女科学家都通过各种方式参与到书籍的创作之中，包括讲述自己生活中的一些重要细节，提供个人照片以及其中的故事，动员家人、朋友及同事接受采访，以及解释她们的专业知识以启发和指导青少年读者。

本系列丛书能够顺利出版还离不开萨拉·李·斯库普夫和美国国家科学院的无私帮助，他们不仅坚信追求科学真理是我们认识世界的重要手段，而且相信女性一定会在科学的各个领域发挥重要作用。他们希望随着《走进女科学家的世界》的出版，其中那些从充满好奇的女孩变成富于创新和求知精神的科学家的故事能给读者以启迪，并且能够激励那些有天赋和精力的年轻人去思考相似的问题。虽然科研工作的挑战巨大，但其回报却更加丰厚。

本书作者简介

阿德勒·格利姆以前写过的关于女科学家的传记作品有《雷切尔·卡尔逊：保护我们的地球》和《伊丽莎白·布莱克威尔：现代第一位女医生》。她的短篇作品在世界上许多国家的出版社出版。她在《作家》杂志上为作家协会撰写文章，还在位于美国纽约长岛的斯托尼·布鲁克大学教授毕业的写作课程。阿德勒和她的丈夫一起居住在纽约州的纽约市或者斯托尼·布鲁克。

本丛书还有：

- ◆ 骨骼侦探：法庭人类学家戴安娜·弗兰茨
- ◆ 机器人世界：机器人设计师辛希娅·布利泽尔
- ◆ 超越木星：行星天文学家海迪·海默尔
- ◆ 强力：物理学家雪莉·杰克逊
- ◆ 预测地球的未来：气象学家冯又嫦
- ◆ 太空石：行星地质学家阿德瑞娜·奥坎普
- ◆ 活的机器：生物力学家米米·寇尔
- ◆ 人与人：社会学家玛塔·蒂恩达
- ◆ 大猩猩山：野生动物学家艾米·维德尔

追踪一种致命的疾病

南茜·韦克斯勒是一名猎手。她花费大量精力去追踪一个巨大的猎物——一种特殊的基因，或者说是一个遗传学的基本单位。一个人若是从父亲或母亲身上遗传了这种基因，将会患上一种致命的疾病——亨廷顿舞蹈病。南茜自己就可能遗传了这种致病基因。

在委内瑞拉的小村庄里南茜进行了很长时间的科学研究，探索有关亨廷顿舞蹈病致病基因之谜。那里的人患上这种疾病的比例是世界上最高的。年复一年，南茜和她的团队对当地人口庞大的家族进行着研究——祖父母、父母、孩子、叔叔、婶婶、侄子等。他们的工作非常辛苦，需要理清家庭成员的关系，检查病人的症状，处理村民们提供的血液样本。当地村民积极配合，这是寻找治疗方法的关键。南茜常常为患有亨廷顿舞蹈病的村民感到伤心，因为她能感受到这些患者深陷病痛之中。她和这些村民拥有相同的DNA，也许存在同样的基因缺陷，她也是这些村民中的一员。南茜坚信，终有一天，科学一定会战胜这种疾病。

南茜所从事的工作让她走遍了世界各地，从英国伦敦到巴布亚新几内亚遍布她的足迹。但如果让她概括这一伟大的历程，她会说，那不是一段奇妙的旅程，仅仅只是科学研究本身。

对导致亨廷顿舞蹈病的基因的研究可以看作是一部真实生活中的侦探小说。正如南茜所说：“我的使命就是尽快找到那个‘在逃的杀手’，挽救更多人的生命。”

亨廷顿舞蹈病始终
萦绕在她的脑海里，



也许这种疾病已经
藏在她的基因中。

目录

序言

1. 舞蹈病 1
 2. 家族的秘密 15
 3. 走遍世界 27
 4. “我们不能放弃” 33
 5. 冒险和死亡 43
 6. “我们都是一家人” 55
 7. 预测将来 71
 8. 我们找到了! 83
 9. 寻找治疗方法 95
- 南茜·韦克斯勒的生活纪录 106
- 术语表 108
- 延伸阅读 110



舞蹈病

这里是位于委内瑞拉的一个湖畔村庄，这一天好像村民们都聚集在村子的中心。是迎接某个特殊的时刻吗？抑或是庆祝某个节日？人们三五成群地围聚在一栋煤黑色的小楼附近转来绕去。一些人相互逗着乐儿，另一些人看上去神色紧张，大家都被闷热的天气弄得汗流浹背。

如果你能听懂西班牙语，你就会隐约听到一些议论：“听说他们是来帮助我们的……”“他们需要好多血呀……”“我已经做完了，你也来吧。”但若是仔细听，那些大声的议论让人感觉莫名其妙，从此起彼伏的高谈阔论声中只能捕捉到让人摸不着头脑的只言片语。

在小楼的门口，一个留着浅金色长发的女人把一个幼小的女孩抱起来搂在怀里。一个瘦瘦的小伙子正在门口犹豫不决地徘徊。这位女士温和地告诉他：“记住我对你说的话，菲德拉给你抽完血后你可以照常去捕鱼，不会有问题的。”她又拿出一些糖果，递给一个刚从小楼里走出来的小女孩，察看了一下她手臂上贴着的绷带，对小女孩说：“祝你有好运气！安娜，我真为你自豪！”

这位金发的女士就是南茜·韦克斯勒，一位美国科学家。此时

南茜和一位勇敢地提供血液样本的小男孩一起开心地大喊（左页图）。在委内瑞拉的马拉塞博湖，有时候只有6岁大的孩子也得去捕鱼来帮助家里维持生计（上图）。

此刻她正在进行一项最终能拯救成千上万条生命的科学研究，也包括拯救她自己。

这个村子里的许多成年人行为非常奇怪。他们的胳膊和腿不停地动着，甚至在他们什么都不做，哪儿也没去的时候也是这样。尽管没有人注意他们的动作，但他们的动作有时候看起来就像在跳舞，而且他们身体都比较虚弱。

有少数孩子也会不由自主地动着，但他们不像在跳舞或肢体抽搐。孩子们的动作迟缓，胳膊和腿就像木板一样僵硬，很难弯曲。

南茜出现在人群中。她绕过小楼的一角，身边跟随着一群孩子，她的手臂紧紧地搂着一个小姑娘。在小楼的一侧，一位年轻的医生正在给一位矮小的原住民做测试，可是他既没有给病人听心脏也没有检查病人的喉咙。这位医生是一位神经病学专家，他给病人做了几项特殊的测试。他先让病人的眼睛跟随医生的手指上移，然后又让病人从脚趾到脚跟都沿着一条



菲德拉·戈麦兹是来自阿根廷的一位护士，她熟练的抽血技术和幽默的个性让正在边上等候的妇女轻松自在多了。

直线向前行走。这位病人按照这些指令做时非常吃力。做完这些后，医生拍了拍病人的肩膀，南茜赶快走上前去拥抱病人，对他说：“谢谢，路易斯，你真了不起！”

路易斯离开时走得很慢，一男一女两个十几岁的孩子一直在旁边等着他。南茜和医生谈论起来。医生说：“去年我们还不能确诊，但现在可以肯定了。”南茜说：“路易斯有7个孩子。”“他们怎么样？”“目前年幼的孩子情况还可以。”南茜示意医生注意那个和路易斯一起走开的女孩，“但是你看玛丽亚的走路姿势。”医生点点头，忧虑地说：“看起来有点僵硬，要是有父亲的遗传可就不妙了。”

南茜也很忧伤地说：“是呵，可能很快就会出现了。”

医生开始招呼下一位在棕榈树下等待的妇女。南茜离开这里，身后仍然跟着许多孩子。他们大喊着：“南茜，给我看看吧！”南茜再一次走到小楼的大门口，看着人们从这里进进出出。一个本

来正缠着南茜的小男孩突然跑开，奔向一个粗鲁地甩着胳膊走过来的妇女。男孩揪着妈妈的衣服，牵着她走向棕榈树中间的小路。南茜在心中感慨：孩子带着妈妈回家了！在这里孩子们照顾父母是一件极为普通的事，尤其是当他们的父母是被村民称作“帕迪多”的病人的时候。这里和别的地方真不一样。“帕迪多”在当地语言中的意思是“迷失”。

捉拿元凶——亨廷顿舞蹈病

这里发生了什么事？为什么有些村民被称作“迷失的人”？这与血液有什么关系吗？

南茜·韦克斯勒可以说是一位侦探，她的工作是对一个凶手，事实上是一群凶手穷追不舍。但是她的工作与警察的工作截然不同，凶手也不是用枪械捕获的。事实上，凶手是一个检测基因，基因是遗传物质的基本单位。这种基因导致一种叫做亨廷顿舞蹈病（Huntington's disease, 简称 HD）的疾病，这种病在每 10 万人中大约有 10 例，已经导致了全世界范围内数千人死亡。在美国大约有 30000 人患亨廷顿舞蹈病，超过 15 万人携带致病基因即有可能发病。曾经写过歌曲《这是你的土地》的歌手兼创作人伍迪·古瑟瑞，可能是最有名的亨廷顿舞蹈病患者了。

我们必须要了解，亨廷顿舞蹈病不像水痘或流感那样可以被“控制”，它是一种遗传性疾病，一类被称作“autosomal dominant”的疾病。“autosomal”意为男性或女性都可患上这种疾病。“dominant”意为父母亲只要有一方患上这种疾病，他们的孩子就可能遗传上这种疾病。它还意味着如果孩子遗传了这种病，大多都会因这种病发病导致死亡。其他一些遗传病如囊性纤维化是“隐性的”，即孩子只有从双亲那里都遗传了非正常基因，才会显露出症状。

在父亲或母亲患有亨廷顿舞蹈病的家庭中，每一个孩子都同

样有50%的机会遗传致病基因，不管这个家庭有多少个兄弟姐妹都是如此。可以这样来理解：在父母患有亨廷顿舞蹈病的家庭里可能没有一个孩子遗传致病基因，同样也可能这个家庭里的每一个孩子都遗传了致病基因。有一句话常用来描述这样的事实：“机会是没有记忆的。”就比如你抛出一枚硬币，它的哪一面朝上和以前抛过的结果一点关系也没有。如果父母一方患有亨廷顿舞蹈病而孩子没有遗传异常基因，他从父母那里复制了正常的基因，他就不会患亨廷顿舞蹈病，他的孩子也不会患亨廷顿舞蹈病，因为健康的基因会一代代传下去了。

亨廷顿舞蹈病可能在儿童时期就发病，也可能到了成年才发病，但一般来说，症状要到病人三四十岁时才开始显现。最早出现的症状是身体上的，如抽搐，容易绊倒，反复做推拉动作等。这些无法控制的动作经常被人描述成“像跳舞一样”的动作。南茜在解释亨廷顿舞蹈病时，常常这样解释那些异常动作：观察那些亨廷顿舞蹈病人就像在看人形木偶戏，病人的胳膊像是被看不见的木偶操纵者牵着来回推拉，而病人自己一点办法也没有。只有病人睡着了这些无法控制的动作才会停下来。患者还会出现智力和情感方面的症状，包括记忆力减退、情绪低落、攻击性行为等。最终，病人

观察那些亨廷顿舞蹈病人就像在看人形木偶戏，病人的胳膊像是被看不见的木偶操纵者牵着来回推拉，而病人自己一点办法也没有。

会出现吞咽困难，导致体重下降、衰竭。到目前为止，还没有治愈亨廷顿舞蹈病的方法。

从父亲那里遗传了致病基因的孩子要比从母亲那里遗传了致病基因的孩子发病早。目前罕见的儿童亨廷顿舞蹈病病例都来自父亲的遗传。南茜非常关心路易斯的小女儿玛丽亚，她走路的姿势已经有点僵硬了。患亨廷顿舞蹈病的小孩除了不停地动外，还显得僵硬、呆板。

作为研究亨廷顿舞蹈病的科学家，南茜关注的是致病原因、症状、全世界的发病情况，以及这种疾病应该如何预防、治疗并最终治愈。她获取资料的途径是采集来自全世界不同地区人们的血液



在拉古内塔村的村民家里，这一家子看上去都很健康，但其中有些人也许已经遗传了亨廷顿舞蹈病。

样本。她取的血样既有已经确诊为亨廷顿舞蹈病病人的，也有亨廷顿舞蹈病病人的有患病危险的亲属的，以及其他健康的亲属的。南茜已经在世界上许多地方工作过，如意大利的那不勒斯、西班牙的巴塞罗那、中国的上海，以及以色列等地。

在整个科学研究的过程中，南茜和她的团队经历了许多奇遇。通常他们能够到达要去的地方本身就是一个奇迹。有一次他们乘坐一架小型飞机去巴布亚新几内亚，恰逢当地一座火山处于活动期。后来南茜回到纽约她的实验室后，向她的朋友和工作伙伴朱迪·劳瑞默讲述了这段经历：“简直太戏剧化了！所有的树都被砍倒了以防止阻挡逃生的道路。一切都很惊奇却又令人恐惧，到处都贴有警示标志，告诫人们一旦火山喷发应该怎么做。”

在帕尔马·马祖卡，又是一个亨廷顿舞蹈病患者的大家庭。南茜希望自己会的一点点西班牙语能够派上用场。但她后来在报告中提到：“马祖卡人都使用卡特兰语，我的西班牙语几乎派不上用场。幸运的是有一个来自巴拿马的科研小组和我们一起工作。”

在距秘鲁首都利马数英里外的一个小山村，研究小组的汽车轮胎常常损坏，但找不到备用轮胎。他们走访了一些患有亨廷顿舞蹈病的家庭。病人居住在沿主要公路一侧的几个村落里，虽然他们可能是亲戚关系，但却相互不知道他们都患上这种病。

最严重的亨廷顿舞蹈病发病地，也是最好的研究场所

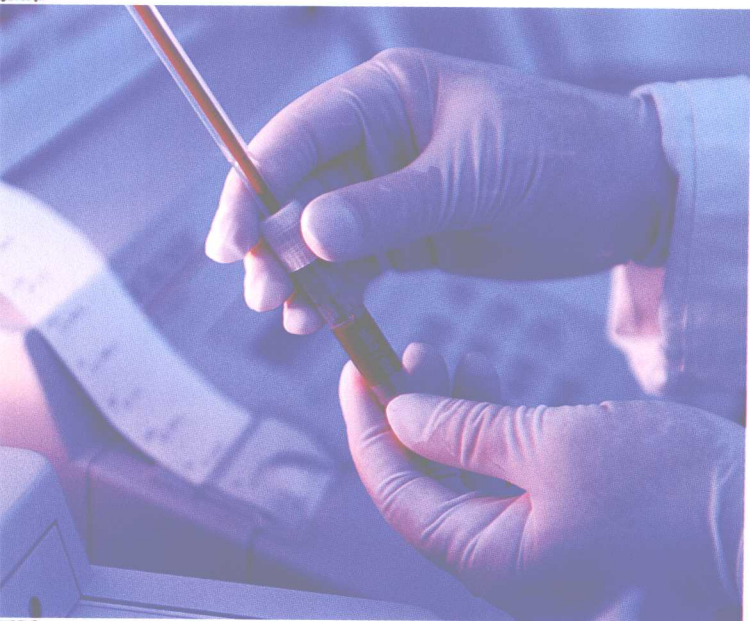
波士顿的技术人员正在分析来自委内瑞拉的血液样本，寻找发现亨廷顿舞蹈病致病基因的线索。这些血样必须在抽取后三天内送到实验室。

在南茜去过的国家中，委内瑞拉是她去过次数最多的国家。自1979年起，每年春天南茜和她的研究小组都要飞到那里。当然，他们不是去观光，也不是去度假。他们只有一个目的，就是探访亨廷顿舞蹈病家庭。

为什么要选择委内瑞拉马拉塞博湖畔的小村庄呢？南茜和她的同事发现这一地区的亨廷顿舞蹈病人比地球上任何一个地方都要多。

对南茜来说，世界上最重要的事莫过于确定亨廷顿舞蹈病致病基因。致病基因掌握着发现亨廷顿舞蹈病疗法的钥匙。这也是南茜追求的终极目标。南茜与几个实验室合作，分析血液样本，在血样提供的遗传物质（DNA）中寻找致病基因，找出能够向科学家证明致病基因藏身之处的线索。一

旦致病基因的身份被确认，就有可能弄明白基因为何会出错，如何去纠正这种错误。由小村庄的村民们捐献的血液样本当天就会被





委内瑞拉位于南美洲北部（下），比邻加勒比海和大西洋。马拉塞博湖位于委内瑞拉境内的西北部（左）。



送上飞机，第二天抵达位于波士顿的哈佛大学实验室。实验室的科学家吉姆·古塞拉和他的同事将会对血样进行分析，寻找发现致病基因的线索。血样必须在72小时内送到实验室。若第二天研究小组中有人要回美国，并有条件随身携带血样，那么这一天就是适合采血的“采样日”。除此之外，因为血样太珍贵了，用海运的方式运送血样太冒险，是不可行的。

一天下午早些时候，南茜坐在靠近村庄中心建筑一家简陋室外咖啡吧里休息。与她坐在一起的是哈佛大学教授安娜·扬和她的丈夫杰克·潘尼，他们喝着可乐。这天和本次年度巡访中的每天一样繁忙，他们一整天都在为200多位村民做检测、照相和抽血。比起这次巡访之初，甚至与最早的年度巡访开始时相比，他们更接近发现基因了吗？南茜能肯定他们更靠近结果了，她对安娜和杰克说：“我不得不相信，这会是事实。”

一个小孩闲逛过来坐到南茜的膝上，另一个小孩追赶着一头小猪跑过小路。南茜说：“为了孩子们我必须坚持。我会看着他们，我相信孩子们一定会有学习、发展的机会，有美好的未来。但是每年我们回到这里还是看到一些孩子在走向衰退。真希望有一天我们与这里所有的家庭一起庆贺找到治愈亨廷顿舞蹈病的方法。”

安娜摘下她的眼镜，轻声喊道：“找到基因！找到疗法！”他们举杯祝愿能尽快找到亨廷顿舞蹈病致病基因和疗法，因为他们清楚地知道他们是在与时间赛跑。

在家乡工作

这是一个星期三的上午，南茜没有留在委内瑞拉或其他国家，她出现在位于纽约市哥伦比亚大学她的办公室里。她坐在办公桌旁的的时间不多，总是在办公大楼里上下奔波，她的淡金色长发在身后飘扬着。她常去拜访其他办公室的同事，特别是优秀科学家朱迪·劳瑞默和朱利亚·波特。朱迪是项目负责人，朱利亚是委内瑞拉项目的数据分析师。现在这两位科学家正忙于帮助南茜完成她访问英格兰期间未做的工作。朱迪把南茜不在的时候堆积起来的文件交给她，其中有重要实验报告、遗传病学刊物和邀请南茜在会议上发言的函件等。南茜

我们突然发现两个妇女：母亲和女儿，一样高，一样瘦，一样苍白，一样的身躯下弯，扭曲和奇怪的面容。

大笑对朱迪说：“记得吗？有部电视节目的结束语是‘有枪了，上路吧’。我要说的是‘有科学目标了，上路吧！’”抓住大把的文件，南茜拥抱了这两个工作伙伴，然后疾步走向自己的办公室。

每个遇到南茜的人都可能被她拥抱。她的同事和朋友都熟悉她的紧密拥抱和灿烂微笑，全都是因为科研工作。今天南茜刚刚从伦敦回来，她拜访了科学家吉莲·贝茨博士的实验室。贝茨博士正在研究她培养的特殊实验小鼠。吉莲从遗传性状上改变这些小鼠，

使其具备类似亨廷顿舞蹈病的症状,从而可以在其发育过程中研究亨廷顿舞蹈病的治疗方法。无论南茜身处世界上哪个地方,可能是在委内瑞拉,也可能是自己的办公室,她阅读和写作的东西都和亨廷顿舞蹈病有关。她在电话中和同事讨论亨廷顿舞蹈病,在办公室和实验室阐述亨廷顿舞蹈病,到护理之家去看望正在治疗的亨廷顿舞蹈病病人。亨廷顿舞蹈病始终萦绕在南茜的脑海里。

也许亨廷顿舞蹈病还存在于南茜的基因中。

一种与众不同的疾病

对亨廷顿舞蹈病的研究使南茜进入了神经心理学领域。拆开神经心理学 (neuropsychology) 这个词我们就可以明了神经心理学家是做什么的。词头“neuro”来自希腊语“neuron”,意为“神经”。你可能知道心理学家是研究人类的行为和人类的思想是如何工作的,神经心理学家的研究领域亦很相似。他们研究中枢神经系统(脑和脊髓)和行为之间的联系,他们还专门研究脑部失调导致的思维、情感和行为问题。亨廷顿舞蹈病就是和上述问题完全一致的一种失调。

人们经常询问南茜的一个问题是亨廷顿舞蹈病病名的由来。她会给大家讲述19世纪乔治·亨廷顿的故事。亨廷顿住在美国纽约州,他的父亲和祖父都是医生,他从小就是一个观察力非常敏锐的孩子。亨廷顿十分关注他所居住村庄的村民,特别注意一些村民奇怪的行为。在成为医生以后,他这样记录他所收集的资料:我们突然发现两个妇女,母亲和女儿,一样高,一样瘦,一样苍白,一样的身躯下弯,有着扭曲和奇怪的面容。我被这奇怪的现象惊呆了,感到十分害怕,究竟这意味着什么呢?乔治·亨廷顿



乔治·亨廷顿(1850-1916),其父亲和祖父都是医生。他首次向世人揭示这种疾病是由父母遗传给孩子的,因此这种疾病以他的名字而命名。