

邱晓芳 / 著
时 鹏

生命的语言

揭示人类基因的奥秘

THE
LANGUAGE
OF
LIFE

拨开迷雾

还原真实的基因世界

中国纺织出版社

国家一级出版社
全国百佳图书出版单位

邱晓芳 / 著
时 鹏

生命的语言

揭示人类基因的奥秘

 中国纺织出版社

国家一级出版社
全国百佳图书出版单位

内 容 提 要

随着生命科学的迅猛发展,以往显得略有些神秘的基因科学和相关的检测技术,已经逐渐走出科学实验室,飞入寻常百姓家。我们正在面临一个继农业经济、工业经济、信息经济之后的生物经济时代。

但是基因、基因科学和基因检测技术究竟是怎么回事?它与我们的健康有着怎样复杂的关系?基因科学与精准医学、健康管理、智能诊疗、生活方式又有什么联系?本书希望能够通过通俗的语言和有趣的故事,为读者朋友揭示生命的语言——人类基因的奥秘。

图书在版编目(CIP)数据

生命的语言:揭示人类基因的奥秘/邱晓芳,时鹏著. —北京:中国纺织出版社,2018.7

ISBN 978-7-5180-4914-1

I. ①生… II. ①邱… ②时… III. ①人类基因—普及读物 IV. ①R394-49

中国版本图书馆CIP数据核字(2018)第075657号

策划编辑:顾文卓

责任印制:储志伟

中国纺织出版社出版发行

地址:北京市朝阳区百子湾东里A407号楼 邮政编码:100124

销售电话:010-67004422 传真:010-87155801

<http://www.c-textilep.com>

E-mail: faxing@c-textilep.com

中国纺织出版社天猫旗舰店

官方微博 <http://weibo.com/2119887771>

三河市延风印装有限公司印刷 各地新华书店经销

2018年7月第1版第1次印刷

开本:880×1230 1/32 印张:6.5

字数:125千字 定价:36.80元

凡购本书,如有缺页、倒页、脱页,由本社图书营销中心调换

前言
Preface

1990年，注定是不平凡的一年，一项堪比登月计划的伟大工程——人类基因组工程启动了。地球上最强大的六个国家加入了这个项目，计划用30亿美元和15年时间，解开人体全部基因密码，并绘制出人类基因图谱。在混沌中前行了数千年的人类，试图翻看上帝的底牌。

而这一年，一个已步入中年名为克雷格·文特尔的人闯入了上帝的视野。他曾经做过美国大兵，还曾经因为找不到生命的意义而选择自杀，也曾经在战后发奋学业。不过，除了岁月留在他脸上的沟壑外，这一年，他在事业上仍然无所建树。

但上帝知道，这个人将来会给自己带来麻烦。

7年过去了，在耗费巨额资金和一半预计时间，基因组工程项目仅完成3%测序工作的情况下，文特尔站到了人类舞台的中央。

他宣称将以一人之力，用他独特的办法，独立完成人类基因图谱。文特尔宣称，他个人公司的测序将比六国联手的速度还快，“战争将在3年内结束”。

文特尔并非吹牛，他的底气源于他1991年发现的新测序方法，名为“霰弹枪术”。在这个方法中，基因被粉碎成大量细小的片段，交由计算机鉴别，最后再拼接到一起，效率得到极大提升。过去7年，人类自我解码只完成了3%，而文特尔用自己的方法在短短三年内就完成了90%。

2000年6月26日，美国总统克林顿在白宫宣布由美英日德法中6国参与的人类基因组工作草图绘制完成。这是人类有史以来制作的最重要、最惊人的图谱。

而事实上，早在2000年4月6日，文特尔就已宣布完成了基因测序工作，并试图申请专利。

从这一刻起，我们从上帝的手中拿到了记载人类生命语言的天书。书中写着人类的荒蛮历史，也同样写着人类的进化未来。

如同打开的潘多拉魔盒，短短几年内，测序技术不停更新，天书的成本不断下降。

个人基因组测序成本由最早的 1000 ~ 5000 万美元，到 2010 年的 5000 美元。而今，私营机构的检测成本已低至数百美元。

不过上帝留下的生命语言可没那么好懂。

面对着由 30 亿个碱基对组成的人类天书，我们虽然笨拙地抄下了全部语句的内容，却并不理解大部分语句的含义。

绘制完人类基因图谱 10 年后，文特尔和他的团队用人工基因组合成地球上第一个“人造生命”。为了追踪和留念，文特尔在这个特殊生命中加入了一段 DNA 水印。水印中有他的名字和邮箱，以及一句诗——

去生活，去犯错，去跌倒，去胜利，去用生命再创生命。

把生命数据化，这是文特尔的又一次尝试。他提出让每个人通过一个平台就能够浏览自己的各种生命数据，包括基因组数据、医疗记录数据和生理数据等不同维度的数据。

文特尔预言，未来 10 年内，医生将消失，人工智能将远远超过目前最优秀的医生。医学博士们将更多扮演“生命指导员”角色，不再做具体的诊断，只给出辅助性建议。

事实上，并不仅仅只有文特尔懂得这些基因信息的价值所在。美国各大互联网巨头也纷纷开始布局生命数字化领域，包括谷歌、IBM、微软和亚马逊等信息时代的巨头。

目前，基因解密速度正在不断加快。基因检测在遗传病、病源、肿瘤等方面都有着极佳表现，然而这种表现很快被神话。

在基因解密的热潮中，有人试图通过基因了解家族起源、性格倾向，甚至职场定位。

对于幼儿，检测机构的广告语更充满诱惑，基因不但能测出智商、情商、性格、体育和艺术潜质……似乎用一口唾液就可预测出这个尚在襁褓中的婴儿是未来的莫扎特还是达·芬奇。

这种对基因简单粗暴的理解，事实上和算命无异。基因的密码还远没有被解开，大部分真相还在被深深的掩藏，我们目前所看到的仅仅是冰山的一角。

本书所要做的正是从什么是基因开始，为大家讲述目前我们已经解码的生命语言。希望能够揭开基因的神秘面纱，破除大家对基因的种种神话理解，还原一个真实的基因科学。

邱晓芳

2018.4

目 录

Contents

生命的语言

揭示人类基因的奥秘

Chapter 1

第一章

什么是基因

- 1.1 神奇的基因 / 003
- 1.2 基因是如何遗传的 / 008
- 1.3 解读人类基因组天书 / 019
- 1.4 基因科学带来的伟大变革 / 031

第二章

五花八门的基因检测技术

- 2.1 基因检测的前世今生 / 039
- 2.2 只缘身在此山中——不同基因检测方
法的应用 / 047
- 2.3 基因检测与精准医疗 / 054

Chapter 2

Chapter 3

第三章

基因变异与遗传病

3.1 无创产前诊断——高龄妈妈的佳选

/ 059

3.2 打破家族的魔咒——罕见遗传病 / 065

3.3 星星的孩子——关于自闭症的科学研究

/ 077

3.4 “三亲婴儿”的成功及争议 / 087

第四章

基因与大健康：贯穿一生的健康管理

Chapter 4

4.1 上医治未病——基因科学在健康管理中的作用 / 097

4.2 青年运动员猝死与白领“过劳死”——基因解密隐匿的真凶 / 099

4.3 癌症是基因病吗 / 113

4.4 胖子的痛苦——基因与肥胖 / 131

4.5 什么样的饮食才算健康饮食 / 142

4.6 是良药还是毒药 / 150

4.7 长寿的秘密 / 154

Chapter 5

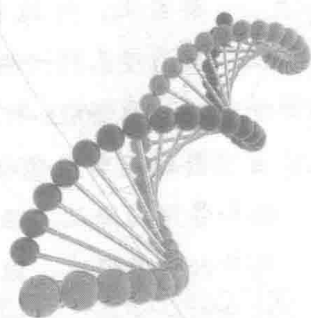
第五章

认识第二个自己——肠道菌群

- 5.1 细菌如何造就了我们 / 163
- 5.2 “不干不净，吃了没病”？——婴儿肠道菌群的建立 / 169
- 5.3 谁在操控我们的胖瘦 / 175
- 5.4 让我们快乐的精灵 / 180
- 5.5 拯救被误解的中草药 / 182

参考文献 / 186

第一章 什么是基因



近几年，基因检测行业非常火爆。如果在百度知道上搜索“基因检测”，你会得到近 380 万个问题，其中很大一部分都是在咨询“基因检测的意义有多大？”“基因检测真的有用吗？”“基因检测需要多少钱？”

事实上，伴随着精准医疗的提出，本已热门的遗传基因检测更是被越来越多的人提及并关注。自 2003 年第一个人类基因组被测序后（当时花费为 30 亿美元），由于技术的更新和费用的降低，跟基因相关的检测技术及服务开始大量涌现。以往显得略有些神秘的基因科学和相关的检测技术，正在随着不断涌现的“互联网 + 个人基因检测”的公司，飞入寻常百姓家。

可以说，基因检测正在引发未来的一场医学革命！那么什么是基因呢，基因检测又有什么用呢？

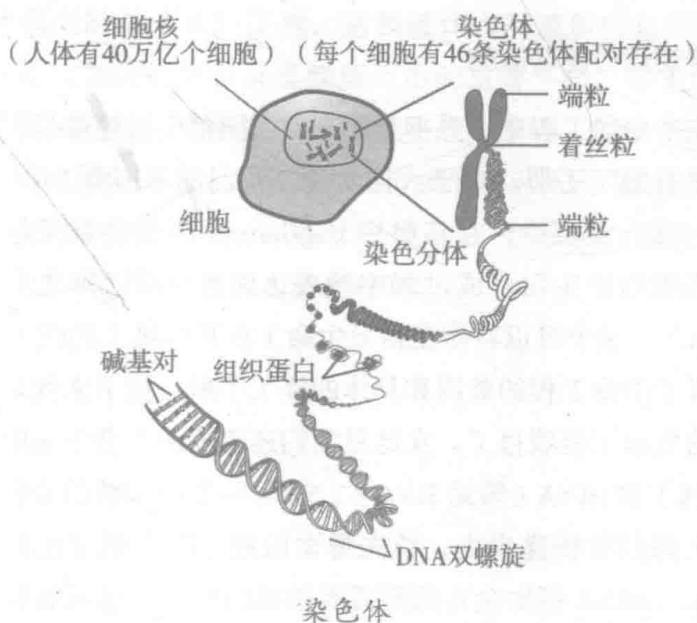
1.1 神奇的基因

我们每个人从一出生就是这个世界上独一无二的特殊存在。

我们有男有女，长相各不相同。但是正像俗语说的那样：“龙生龙，凤生凤”，我们或多或少会与自己的爸妈看起来相似，这种现象称之为遗传。而基因正是生物遗传物质的最小单位。

基因在哪里？它是什么样子

拿人体来说，我们的生命起源于一个受精卵。这个受精卵携带了分别来自父亲和母亲的各 23 条染色体。而基因正是位于这些染色体上。



不过染色体并不是一个单一的物质，它本质上主要是由脱氧核糖核酸（DNA）和蛋白质组合而成，而基因就是具有遗传效应的DNA片段。

DNA是由三个部分——碱基、脱氧核糖和磷酸根——所组成的双螺旋结构。其中碱基有A（腺嘌呤 adenine）、T（胸腺嘧啶 thymine）、C（胞嘧啶 cytosine）和G（鸟嘌呤 guanine）。

如果把人体看作是一个巨大的工程的话，那么工程的蓝图就是藏在DNA中的遗传天书——人类基因组，而A、T、C、G正是书写天书的最小字符。这些字符三个一组，组成密码子，通过不同的组合排列记录天书的内容。从受精卵开始，生命体就从这本天书中选择不同的章节来搭建不同功能的细胞，并让它们各司其职，执行相应的功能。每个人的天书内容都略有不同。但是，如果在这本天书中某个关键章节甚至是字符出现了改变，就会引起严重后果。

基因是如何行使功能的

在生命的工程中，并不是所有的蓝图都会被建造。事实上，还需要有施工手册。对于人体来说，我们的基因组DNA只有很小的一部分被表达，它在剪接（splicing）后仍会被保存下来，并可在蛋白质生物合成过程中被表达为蛋白质，称之为外显子（exon），这个可以看作是指导生命工程具体施工的施工手册。

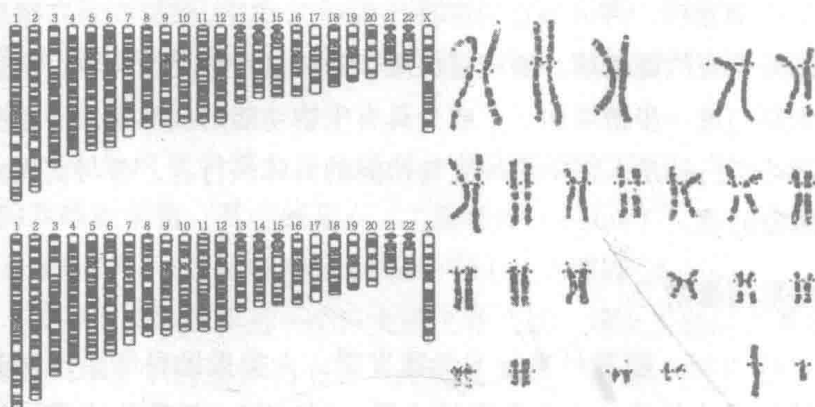
有了生命工程的蓝图和具体的施工手册，接下来就是要搭建具体的生命工程项目了。在这里我们还需要两个帮手 mRNA（信使 RNA）和 tRNA（转运 RNA）。DNA 位于细胞核的染色体内，所以要将信息传递出去，首先需要信使，我们把这些信使叫做 mRNA。mRNA 将生命功能所需要搭建的材料信息通过转录的形

式带出细胞核，再召集它的好搭档搬运工 tRNA 根据要求在细胞中招募相应的氨基酸，组成蛋白质，这一过程称之为翻译，最后在细胞的进一步精细加工下成为具有生物功能的成熟蛋白。这些成熟的蛋白就是人体中多种生物功能的具体执行者，参与实现多种生命活动。

人类基因解密

21 世纪，随着科学技术迅猛发展，人类借助科学手段对基因的认识达到了一个非常高的水平。2000 年，被称为人类“生命天书”的人类基因组序列图绘制完成。这个划时代的成果使得我们对人类自身及疾病的认识发生了革命性的变化。

人类基因组计划是一项规模宏大、跨国学科的科学探索工程。其宗旨为测定组成人类染色体（单倍体）中所包含的 30 亿个碱基对所组成的核苷酸序列，从而绘制人类基因组图谱，并且辨识其载有的基因及其序列，达到破译人类遗传信息的最终目的。这是人类为探索自身奥秘所迈出的重要一步。截至 2005 年，人类基因组计划的测序工作已经完成。其中，2001 年人类基因组工作草图的发表（由公共基金资助的国际人类基因组计划和私人企业塞雷拉基因组公司各自独立完成，并分别公开发表）被认为是人类基因组计划成功的里程碑。



人类基因组

人类基因组由 23 对染色体（共 46 条）构成，其中包括 22 条常染色体（男女相同）和一对性染色体（女性由 XX 染色体构成，男性由 XY 染色体构成）。每一条染色体均含有大量的基因，在基因与基因之间，会有一段可能含有调控序列和非编码 DNA 的基因间区段。人体内估计约有 20000 ~ 25000 个基因编码蛋白质，甚至比某些原始生物还要少，但是通过选择性剪切等方式，人类基因的编码效率极高，最终编码生成的功能性蛋白质组规模远超原始生物。

人类的基因具体是如何传递给下一代的呢？是爸爸的信息传递多些，还是妈妈的信息传递多些？有哪些可循的规律？解密这些规律对我们有哪些重要的意义呢？



小知识

人类基因组：人类基因组，又称人类基因体，是指人的基因组，由 23 对染色体组成，其中包括 22 对常染色体、1 条 X 染色