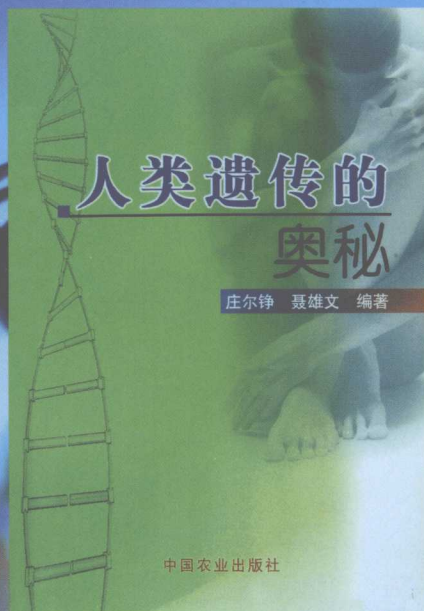


科普读物类  文化部
财政部 **送书下乡工程** 2006年度

人类遗传的 奥秘

庄尔铮 聂雄文 编著



中国农业出版社

人类遗传的 奥秘

庄尔铮 聂雄文 编著

中国农业出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

人类遗传的奥秘/庄尔铮, 聂雄文编著. —北京: 中国农业出版社, 2003.4

ISBN 7-109-08295-4

I. 人 ... II. ①庄 ... ②聂 ... III. 人类遗传学 - 普及读物 IV. Q987-49

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2003) 第 022145 号

中国农业出版社出版

(北京市朝阳区农展馆北路 2 号)

(邮政编码 100026)

责任编辑 殷华 叶岚

中国农业出版社印刷厂印刷 新华书店北京发行所发行

2003 年 4 月第 1 版 2006 年 12 月北京第 3 次印刷

开本: 850mm×1168mm 1/32 印张: 9.75

字数: 245 千字 印数: 7 001~10 750 册

定价: 19.90 元

(凡本版图书出现印刷、装订错误, 请向出版社发行部调换)

前言

21世纪是生命科学的世纪，人们越来越注重自己的健康和生活质量的提高；计划生育是我国一项长期的基本国策，优生优育日益深入人心，健康、优生、优育成为人们的热门话题。而人类遗传学是研究人类遗传和变异的基础学科，它的基本理论和方法是实现人类优生，防治遗传疾病的理论基础，了解和掌握人类遗传学的基本理论，对提高人类生育质量，提高我国人口素质是十分必要的。素质教育是当代大学教育方向，20世纪末，国内许多大学开设了“生命科学导论”等生命科学中的基础学科作为公共选修课。我校“佛山科学技术学院”亦于近年开设了多门关于生命科学的课程，“人类遗传学”就是其中的一门。本书《人类遗传的奥秘》是在编者多年举办的“人类遗传的奥秘”讲座的基础上，经过多年的细心修改，不断补充，精心编写而成的。本书主要是针对非生物类、非医学类专业的公共选修课的需要而编写的；同时，也兼顾广大社会青年、中学生的需要，注重科普性。因此，在很多地方用叙述的手法，以小故事的形式来编写。在编写过程中，在力求保证本书的科学性、系统性及其体系完整性的同时，充分注意了突出重点以及内容的简明扼要，力争文字浅显易懂，便于自学，以适于具有高中文化程度的广大读者阅读。

本书在系统地介绍遗传学原理时，除了个别例子为遗传学的典型实验外，基本联系人类的实际，采用人体相对性状，说明人类性状的遗传和变异的基本原理，揭示遗传疾病的发生及传递的规律。为使读者更好地了解遗传学的发展史，专为读者介绍遗传学的奠基人——孟德尔、DNA双螺旋结构的建立者——沃森和克里克等科学家，以及他们的研究工作。生物遗传工程日新月异

2

本书叙述由浅入深,循序渐进,图文并茂,可作为大专院校非医学类、非生物类专业公共选修课的教材和中学生物教师参考书,也可供广大中学生、社会青年阅读,以拓宽知识面,了解自身,了解人类,提高文化素养。

目 录

101	人类遗传学——遗传学的基础	1
102	人类遗传学——遗传学的发展	2
103	人类遗传学——遗传学的应用	3
104	人类遗传学——遗传学的未来	4
105	人类遗传学——遗传学的伦理	5
106	人类遗传学——遗传学的法律	6
107	人类遗传学——遗传学的教育	7
108	人类遗传学——遗传学的社会	8
109	人类遗传学——遗传学的文化	9
110	人类遗传学——遗传学的艺术	10
111	人类遗传学——遗传学的科学	11
112	人类遗传学——遗传学的哲学	12
113	人类遗传学——遗传学的宗教	13
114	人类遗传学——遗传学的政治	14
115	人类遗传学——遗传学的经济	15
116	人类遗传学——遗传学的军事	16
117	人类遗传学——遗传学的太空	17
118	人类遗传学——遗传学的深海	18
119	人类遗传学——遗传学的极地	19
120	人类遗传学——遗传学的未来	20
121	人类遗传学——遗传学的伦理	21
122	人类遗传学——遗传学的法律	22
123	人类遗传学——遗传学的教育	23
124	人类遗传学——遗传学的社会	24
125	人类遗传学——遗传学的文化	25
126	人类遗传学——遗传学的艺术	26
127	人类遗传学——遗传学的科学	27
128	人类遗传学——遗传学的哲学	28
129	人类遗传学——遗传学的宗教	29
130	人类遗传学——遗传学的政治	30
131	人类遗传学——遗传学的经济	31
132	人类遗传学——遗传学的军事	32
133	人类遗传学——遗传学的太空	33
134	人类遗传学——遗传学的深海	34
135	人类遗传学——遗传学的极地	35
136	人类遗传学——遗传学的未来	36
137	人类遗传学——遗传学的伦理	37
138	人类遗传学——遗传学的法律	38
139	人类遗传学——遗传学的教育	39
140	人类遗传学——遗传学的社会	40
141	人类遗传学——遗传学的文化	41
142	人类遗传学——遗传学的艺术	42
143	人类遗传学——遗传学的科学	43
144	人类遗传学——遗传学的哲学	44
145	人类遗传学——遗传学的宗教	45
146	人类遗传学——遗传学的政治	46
147	人类遗传学——遗传学的经济	47
148	人类遗传学——遗传学的军事	48
149	人类遗传学——遗传学的太空	49
150	人类遗传学——遗传学的深海	50
151	人类遗传学——遗传学的极地	51
152	人类遗传学——遗传学的未来	52
153	人类遗传学——遗传学的伦理	53
154	人类遗传学——遗传学的法律	54
155	人类遗传学——遗传学的教育	55
156	人类遗传学——遗传学的社会	56
157	人类遗传学——遗传学的文化	57
158	人类遗传学——遗传学的艺术	58
159	人类遗传学——遗传学的科学	59
160	人类遗传学——遗传学的哲学	60
161	人类遗传学——遗传学的宗教	61
162	人类遗传学——遗传学的政治	62
163	人类遗传学——遗传学的经济	63
164	人类遗传学——遗传学的军事	64
165	人类遗传学——遗传学的太空	65
166	人类遗传学——遗传学的深海	66
167	人类遗传学——遗传学的极地	67
168	人类遗传学——遗传学的未来	68
169	人类遗传学——遗传学的伦理	69
170	人类遗传学——遗传学的法律	70
171	人类遗传学——遗传学的教育	71
172	人类遗传学——遗传学的社会	72
173	人类遗传学——遗传学的文化	73
174	人类遗传学——遗传学的艺术	74
175	人类遗传学——遗传学的科学	75
176	人类遗传学——遗传学的哲学	76
177	人类遗传学——遗传学的宗教	77
178	人类遗传学——遗传学的政治	78
179	人类遗传学——遗传学的经济	79
180	人类遗传学——遗传学的军事	80
181	人类遗传学——遗传学的太空	81
182	人类遗传学——遗传学的深海	82
183	人类遗传学——遗传学的极地	83
184	人类遗传学——遗传学的未来	84
185	人类遗传学——遗传学的伦理	85
186	人类遗传学——遗传学的法律	86
187	人类遗传学——遗传学的教育	87
188	人类遗传学——遗传学的社会	88
189	人类遗传学——遗传学的文化	89
190	人类遗传学——遗传学的艺术	90
191	人类遗传学——遗传学的科学	91
192	人类遗传学——遗传学的哲学	92
193	人类遗传学——遗传学的宗教	93
194	人类遗传学——遗传学的政治	94
195	人类遗传学——遗传学的经济	95
196	人类遗传学——遗传学的军事	96
197	人类遗传学——遗传学的太空	97
198	人类遗传学——遗传学的深海	98
199	人类遗传学——遗传学的极地	99
200	人类遗传学——遗传学的未来	100

习题与思考	88
-------------	----

第三部分 人类性状的遗传

一、遗传学的先驱——孟德尔	94
二、谁给你一个漂亮的脸蛋——分离规律	97
三、父母是谁——复等位基因遗传	103
四、生男生女的奥秘——性别的决定	106
五、外祖父的礼物——伴性遗传	115
六、概率的乘法定理——自由组合定律	119
七、亲密无间的两兄弟——连锁遗传规律	124
八、孩子能长多高——数量性状遗传	130
九、来自母系的遗传——线粒体遗传	135
习题与思考	140

第四部分 父母给我的缺陷——遗传病

一、从母体带来的病——人类遗传病概述	147
二、不随意运动（亨丁顿氏舞蹈病） ——单基因显性遗传病	151
三、我不喜欢这么“白”——单基因隐性遗传病	156
四、抗维生素 D 佝偻病——X 染色体显性遗传病	161
五、奇怪的“蚕豆病”——X 染色体隐性遗传病	164
六、难以破译的天机——多基因遗传病	167
七、一字之差，终身受害——基因突变	172
八、致命的基因——隐性致死突变	177
九、就多那么一点点——染色体数目变异	180
十、少一点也不行——染色体结构变异	184
十一、真有两性人吗？——性别畸形	190

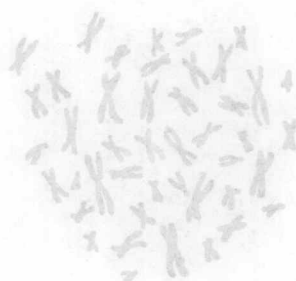
十二、让癌细胞改邪归正——遗传与癌症	198
十三、该怎么办——遗传咨询	203
习题与思考	206
 第五部分 智力、行为与遗传	 217
一、你聪明吗？——智力与 IQ	217
二、他怎么会是白痴——遗传与智力落后	221
三、他的行为失常了——遗传与精神病	224
四、不自觉的行动——遗传与行为	228
五、遗传与犯罪有关吗？——XYY 男人	231
六、都是基因惹的祸——遗传与爱情	234
七、天生我才必有用——遗传与个性特征	238
习题与思考	240
 第六部分 遗传工程与人类的未来	 243
一、21 世纪的一本天书——人类基因组研究	243
二、“世界宣言”——中国从 1% 项目开始	247
三、为遗传工程立法——《人类基因组宣言》	252
四、生物工程“三步曲”——遗传工程	259
五、长眼睛的“手术刀”——基因重组	270
六、借腹怀胎——试管婴儿	272
七、现代生物学的一场新革命——克隆技术	281
八、人类未来的展望	298
习题与思考	300
 主要参考书目	 301



“龙生龙，凤生凤，老鼠的儿子会打洞”，这是我们祖先对遗传现象最精辟的描述。世上生灵就是遵循这样的规律，世代繁衍，生生不息，连绵不绝。作为万物之灵的人类，男人和女人一旦结合，就可以生儿育女，繁衍后代，使种族得以繁衍生息。种瓜不能得豆，子女必肖其父母，这是永恒不变的真理；另一方面，“一娘生九子，连娘十个样”，又是我们常见的现象，这是为什么呢？是神的主宰吗？不，这是遗传和变异，是神奇的遗传物质主宰着世间生灵的生息，主宰着人类的繁衍。

这神奇的遗传物质是如何主宰人类的？这就是我要告诉你的奥秘。想知道吗？

首先，让我们看看：你从哪里来？



姓，“厥休会于小沛周生，凤主凤，女主女”
 灵主土主。姓姓由和静最象姓并姓叔决时印姓最
 姓，息不主主，许紫升主，静姓由林姓静姓最
 且一人女味人畏，类人由灵之静可决并。类不静
 以静姓姓姓，升可许紫，女育人主以可姓，合姓
 姓，母父其肖必女于，豆静静不瓜姓。息主许紫
 姓，于大主姓一“，面衣一民；静真由变不回永是
 公什姓姓姓，象姓由灵常印姓姓又，“姓个十姓
 姓姓，是变味并姓姓姓，不？四宰主由姓姓？即
 人善宰主，息主由灵主同主善宰主灵姓并姓姓
 姓。许紫由类

姓姓？由类人宰主印姓姓灵姓并姓姓姓姓
 ？即姓姓姓。姓奥由利和音要姓姓
 ？来里眼从姓：音音印姓姓，决首

细胞膜
细胞质
细胞核

第一部分 你从哪里来？

一、构成人体的“砖块”——细胞

人的生命从一个细胞（cell）开始，这个细胞就是受精卵，是从父母双亲那里继承了全部遗传物质的卵子和精子的结合体。它直径仅有 $1/7$ 毫米，大不过针尖，着床在子宫体内，并且不断地进行细胞的分裂和分化，经过十月怀胎，从重不过百万分之一克的胚胎发育成长为一个婴儿。婴儿诞生时，他（她）的体重可达 $3\sim 4$ 千克，再经过二十多年的生长、发育，就成了一个五六十千克的大人了。

人体是由细胞构成的，就像建筑物都是用砖或水泥等构件一块一块地砌成的一样，但是构成人体的“砖块”——细胞，要比建筑物的砖块复杂得多。人体的细胞大小不一，形状各异，它们组成各种各样的结构——组织和器官，执行不同的功能，构成了整个人体，其构造的复杂和精巧是世界上任何宏伟建筑物都无法比拟的。

细胞很小很小，一个细胞的直径一般只有几到十几微米（1微米等于千分之一毫米），人的肉眼是看不见的，只有在显微镜下才能看到它。细胞虽小，但它却是一个很复杂很精致的结构，在光学显微镜下可以看见细胞膜（cell membrane）、细胞质（cytoplasm）和细胞核（nucleus）3个主要部分（图1-1），在电子显

显微镜下能看到线粒体等更微小的细胞器结构（图1-2）。

下面，我们就来看看细胞的各个构件：

在光学显微镜下，我们可以看到细胞最外一层薄薄的膜，叫细胞膜。它的构造很复杂，是由蛋白质和磷脂组成的，其中还有少量的糖类物质、固醇类物质及核苷酸等。科学家做了大量的试

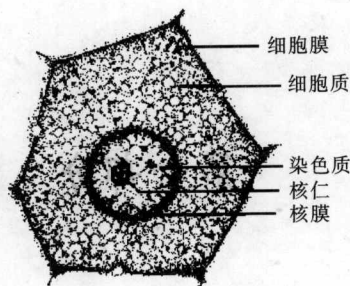


图 1-1 光学显微镜下肝细胞结构模式图

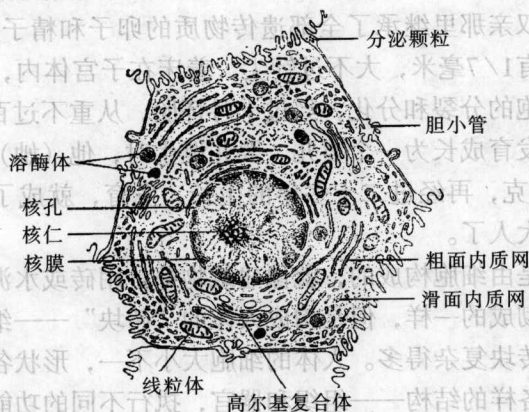


图 1-2 电子显微镜下肝细胞超微结构模式图

验证明，膜显然不是一种静止的结构，细胞膜是流动性的嵌有蛋白质的脂质双分子层的液态结构（图 1-3），它的组成经常随着细胞生命活动而可能有变化。细胞膜和生命活动有重要的关系，除了能保持细胞具有一定的结构外，还能够主动而有选择地通过某些物质，既能阻止细胞内许多有机物质的渗出，同时又能调节

细胞外一些营养物质
的进入。许多研究证
明，细胞膜上的各种
蛋白质，特别是酶，
对于多种物质透过细
胞膜起着关键性的作
用。细胞膜上一些蛋
白质可与某些物质结
合，引起蛋白质的空
间结构改变，即所谓
变构作用，因而导致

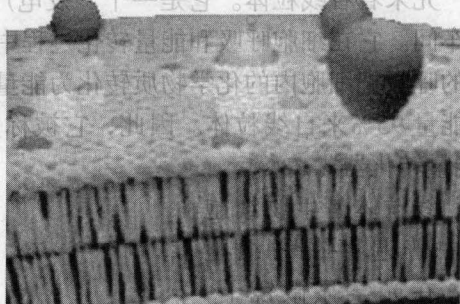


图 1-3 细胞膜的结构

物质通过细胞膜进入细胞或从细胞中排出；同时某些物质也可以从
高浓度流向低浓度而渗入细胞，或从细胞中渗出。故细胞膜具有
物质的运输、代谢的调节和控制的功能。此外，细胞膜在信息
传递、能量转换、细胞识别和癌变等方面，也都具有重要的
作用。

在细胞膜的里面是细胞质。细胞质是在细胞膜内环绕着细胞
核外围的原生质胶体溶液，含有许多蛋白质分子、脂肪以及溶解
在内的氨基酸分子和电解质；在细胞质中分布着许多结构、功能
不同的细胞颗粒，称为细胞器 (organelle)。细胞器是指细胞质
内除了核以外的一些具有一定形态、结构和功能的物质。如果我
们在电子显微镜下把细胞质放大到数万至十万倍，我们就可以看
到它们。它们包括：线粒体 (mitochondria)、核糖体 (ribo-
some)、内质网 (endoplasmic reticulum)、高尔基体 (Golgi
body)、中心体 (central body)、溶酶体 (lysosome) 和液泡
(vacuole) 等。细胞器是细胞里有生命活动的组成部分。现已肯
定线粒体、核糖体和内质网等具有重要的遗传功能。如果我们把
一个细胞看成是一个大工厂，那么，一个个细胞器就是一间间不
同的车间了。

现在，我们举几个细胞器的例子来说明它们的功能。

先来看看线粒体。它是一个“发电厂”，是细胞工厂中的动力车间。它在细胞呼吸和能量转化过程中起着重要的作用，通过它的呼吸把细胞内的化学物质转化为能量，细胞代谢活动中所需的能量 95% 来自线粒体。因此，它被称为细胞的“动力站”或“能量转化器”。

线粒体是生物细胞质中普遍存在的细胞器。在光学显微镜下，它呈很小的线条状、棒状或球状，其体积大小不等，一般直径为 0.5~1.0 微米，长度为 1~3 微米，最长的可达 7 微米。线粒体是由内外两层膜组成，外膜光滑，

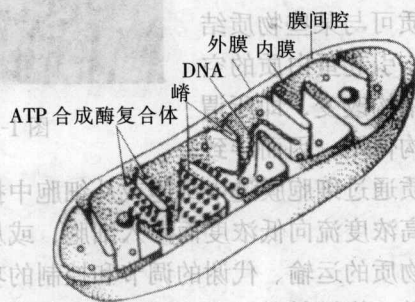


图 1-4 线粒体的结构

滑，内膜向内回旋折叠，形成许多横隔（图 1-4）。线粒体含有多种氧化酶，能进行氧化磷酸化，可传递和贮存所产生的能量，因而成为细胞里氧化作用和呼吸作用的中心，所以说，线粒体是细胞的动力工厂。在同一组织的不同细胞里，线粒体的数量、形状和体积不一样。在细胞生命活动旺盛时，它的数量多；在衰老时，数量少，有时可能消失。

线粒体含有大量的脂类，主要是磷脂类，是线粒体双膜结构的重要成分。线粒体含有脱氧核糖核酸（DNA）、核糖核酸（RNA）和核糖体等，具有独立合成蛋白质的能力。大量的试验已经证实，DNA 是重要的遗传物质，而且主要存在于细胞核里。因为线粒体含有 DNA，所以线粒体也有它自己的遗传体系。不过试验证明，线粒体的 DNA 与其同一细胞核内 DNA 的碱基成分有所不同。并且这两种 DNA 在杂交试验中并不相互作用。线

粒体的 DNA 也不与组蛋白相结合，它们排列紧密，形成为环状裸露的 DNA 分子。因此认为，细胞质里的线粒体与细胞核是两个不同的遗传体系。线粒体具有分裂增殖的能力。资料证明，线粒体具有自行加倍和突变的能力，这些都是线粒体作为遗传物质的证据。

有了动力，我们再来

看看下一个车间——生产

车间即核糖体。它是由蛋

白质和一种叫核糖核酸

(RNA) 的物质组成的，形

状很像不倒翁，直径约 200

纳米的微小的细胞器，在

细胞质中数量很多。它是

细胞中一个极为重要的成

分，在整个细胞重量上占

有很大的比例。核糖体是由大约 40% 的蛋白质和 60% 的 RNA 所

组成，其中 RNA 主要是核糖体核糖核酸 (rRNA)，故亦称为核

糖蛋白体 (图 1-5)。核糖体可以游离在细胞质中或核里，也可

以附着在内质网上。它是细胞内蛋白质合成的中心场所。细胞质

内有很多核糖体，好像蛋白质生产流水线上的一台台机器，组成蛋

白质的一条条多肽链就在它的上面合成，故它是细胞中合成蛋白

质的“生产车间”。因此，了解核糖体的组成和功能，在遗传研

究上具有重要意义。



图 1-5 核糖体的结构

doplasmic reticulum)。内质网主要是转运蛋白质合成的原料和最终合成产物的通道。

还有许多扁平囊、小液泡和大液泡构成的高尔基复合体，是合成大部分糖的“加工车间”。而溶酶体里面有多种多样的酶，主要是过氧化氢酶，好比是“催化车间”等等。

最后来介绍细胞核。细胞核简称核，它在不同生物和不同组织的细胞中有着很大的差异，核的大小不同，一般为圆球形，像一只小皮球悬在细胞的中间。细胞核是由核膜(nuclear membrane)、核浆(nuclear sap)、核仁(nucleolus)和染色质(chromatin)四部分组成(图 1-7)。大量试验证明，核是遗传物质集聚的主要场所，它对指导细胞发育和控制性状遗传都起着主导的作用。

核膜是核的表面膜，它把核与细胞质划分为两个功能不同而又密切相关的部分。在电子显微镜下可以见到核膜为两层的薄膜，膜上分布着直径约 40~70 纳米的核孔(nuclear pore)，它们在很多地方是通过内质网膜与细胞膜相通的。核与质之间的物质流通就是通过核孔进行的。

在细胞分裂的前期，核膜开始解体，形成小泡状物，散布在细胞质中，到细胞分裂末期，核膜重新形成，并把染色质包被起来。



图 1-6 粗糙型内质网立体结构模式

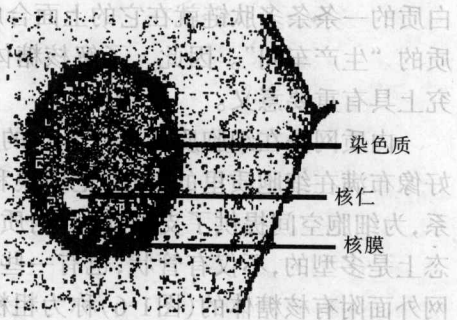


图 1-7 核的结构

核浆是核内充满着核液。在电子显微镜下，核液是分散在低电子密度构造中的直径为 10~20 纳米的小颗粒和微细纤维。由于这种小颗粒与细胞质内核糖体的大小类似，因此有人认为它可能是核内蛋白质合成的场所。在核液中除含有核仁外，还含有染色质。

核内一般有一个或几个折光率很强的核仁，其形态为圆形。它可呈现均一的或者分为两相，其中一相比另一相更致密些。致密部分形成一团紧密集中的致密圆球，而较亮部分的物质是纤维丝状的，但迄今还未发现核仁外围具有薄膜。核仁主要是由蛋白质和 RNA 组成的，还可能存在类脂和少量的 DNA。在细胞分裂过程中，核仁有短时间的消失，实际上只是暂时的分散，以后又重新聚集起来。核仁的功能目前还不够清楚，一般认为它与核糖体的合成有关系，是核内蛋白质合成的重要场所。

在细胞核内含物中，最重要的部分要算是染色质了。在细胞尚未进行分裂的核中，有许多可由于碱性染料染色较深的、纤细的网状物，这就是染色质。它的成分是 DNA（脱氧核糖核酸）、RNA（核糖核酸）和蛋白质，因为它容易被碱性染料所染色，故称染色质。它平常以分散状态在细胞核内，当细胞进行分裂时，核内的染色质便卷缩、高度螺旋化而呈现为一定数目和有固定形态结构的物质，这时称之为染色体（chromosome）。当细胞分裂完成后，染色体又解螺旋，逐渐扩展，最后失去固定的形态而回复为染色质。所以说，染色质和染色体实际上是同一物质在细胞分裂过程中所表现的不同形态。染色体是核中最重要的成分，它具有特定的形态结构和一定的数目，具有自我复制的能力，并且积极参与细胞的代谢活动，能出现连续而有规律的变化。它在控制生物性状的遗传和变异上具有极其重要的作用。遗传学中通常把控制生物性状的遗传物质单位，叫做基因（gene）。如人的高矮、肤色和血型等，都是受一定的基因所控制的。大量的试验证实，基因就是按一定顺序在染色体上成直线排列的。因