



超入门系列

基因与疾病

[日] 生田 哲 著 王 俊 译



以人类基因组计划及基因DNA为中心，

以研究生物生存状态的分子生物学的最新知识为基础，
深入浅出地解说了生命的奇妙，

以及基因与环境、疾病的复杂关系。

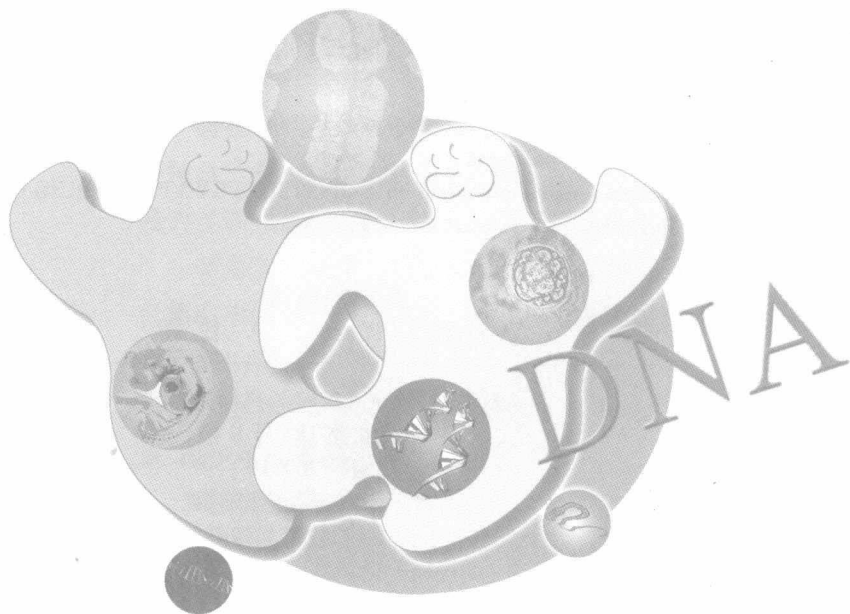
世界图书出版公司



超入门系列

基因与疾病

[日] 生田 哲 著 王 俊 译



世界图书出版公司

上海·西安·北京·广州

图书在版编目(CIP)数据

基因与疾病/(日)生田哲著;王俊译. —上海:上海世界图书出版公司,2007.8

(超入门系列)

ISBN 978-7-5062-8884-2

I. 基… II. ①生… ②王… III. 基因-医学遗传学-关系-疾病
IV. R394 Q78

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2007)第 093155 号

TITLE:[エスカルゴサイエンス 遺伝子と病気のしくみ]

by[生田哲]

Copyright © S. Ikuta 2004

Original Japanese language edition published by NIPPON JITSUGYO PUBLISHING CO., LTD.

All rights reserved. No part of this book may be reproduced in any form without the written permission of the publisher.

Chinese translation rights arranged with NIPPON JITSUGYO PUBLISHING CO., LTD., through Nippon Shuppan Hanbai Inc. Tokyo, Japan.

基因与疾病

[日]生田 哲 著 王 俊 译

上海世界图书出版公司 出版发行

上海市尚文路 185 号 B 楼

邮政编码 200010

上海出版印刷有限公司印刷

如发现印装质量问题,请与印刷厂联系

(质检科电话:021-56723479)

各地新华书店经销

开本: 890 × 1240 1/32 印张: 6.25 字数: 165 000

2007 年 8 月第 1 版 2007 年 8 月第 1 次印刷

印数: 1-8000

ISBN 978-7-5062-8884-2/R · 201

图字号: 09-2006-878

定价: 22.80 元

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

序

钟 江

今天,人们衣食无忧,正越来越关注自己身体,希望能找到保持健康体质的好方法。然而,人体是如此复杂,而且,影响人体健康的因素又如此繁多,这些众多的因素相互交错,使我们难以判断真伪,难以选择有效的养生和健康之道。

人为什么会生病?这个问题一直困惑着人类。古代人认定疾病是上天对犯错的人的惩罚。欧洲14世纪黑死病大爆发期间,虔诚的天主教徒用鞭挞自己来向天主赎罪,希望减轻人类的苦难。也有许多伟大的先驱者,他们认识到疾病和上天没有什么关系,而是人体自身各因素的平衡、人体与环境的平衡被破坏造成的。古希腊的“医圣”希波克拉底认为人有4种体液——血液、黏液、黄胆汁和黑胆汁,它们之间的不平衡就会造成各种疾病。中医也有“正气虚弱,邪气侵淫”致病的学说,认为只有“阴阳”平衡,人体才能保持健康,情绪、饮食、劳逸的不平衡都会引起疾病。

然而,“体液”也好,“阴阳”也罢,在人体上对应的究竟是什么,无论是古希腊的先人,还是我们中华的祖先,都没有给出明确的提示。倒是古罗马人,通过解剖了解了动物和人体的基本构造;到了欧洲文艺复兴时期,这种实验精神得到发扬光大,人体的构造更清楚地被认识,血液循环的理论也在解剖学的基础上建立起来。这以后的几百年,随着工业化的

发展和技术的进步,人类不仅用肉眼看到了各个脏器、血管、神经,还用各种设备看到了细胞、细菌、病毒、蛋白质分子,了解了人体的化学组成。这些方面的进步使我们逐渐了解生命和疾病本质。

进入 21 世纪后,人类在认识健康和疾病的本质方面取得了一项具有里程碑意义的突破,那就是成功地获得了自己的全部遗传密码——人类基因组序列。这个成果并不意味着人类认识生命任务的完成,而只是一个新的开始。它为我们打开了一部异常晦涩难懂的“天书”,全世界的生命科学研究者正在全力以赴地努力啃下这部“天书”。

虽然人类认识健康和疾病的本质是永无止境的,但现代科学正在努力地一步步地揭开其中的奥秘。所有生命活动都可以归结到细胞的活动和分子的活动。这里有信号分子的识别与传递,有基因表达的调节,有无数种蛋白质在行使生命的功能……所有这些构成复杂的生命体。基因的一些微小变化可能会导致重大疾病。像血红蛋白基因的某个微小的变化,就会使人患上镰刀状贫血;SARS 病毒基因的两个关键位点的变化,就使它从一种动物病毒迅速变成对人致命的病毒。甚至动物的行为,也有分子机制基础。比如实验发现,幼鼠经常得到母鼠抚爱,待它成年后,也会对它的后代爱抚有加,就像母爱行为得到了遗传。这是因为爱抚行为可以影响体内的激素和神经生长因子的水平,甚至影响细胞染色体的结构,影响基因的活性。这其中虽然没有基因的变化,却仍然是和基因密切相关的。

现代科学,特别是生物医学的快速发展,给我们认识自身的健康和疾病提供了许多新的信息,使我们对“人为什么会生病”这一问题有了更加深入具体的认识。现代生物医学运用科学的思想方法和技术手段,揭开了许多疾病的面纱。正是依赖对疾病的深刻认识,才使我们能够真正做到“辨证施治”、“对症下药”,也才有源源不断的新药物、新疗法的出现,

为人类健康提供保障。

尽管人类一直致力于对生命、健康和疾病的本质的探索,但对于很多疾病,现代医学还缺少有效的治疗手段。即便如此,要取得突破,有所建树,科学的思维方式和研究方法是唯一的选择。对于我们每个普通人,也需要更多地了解我们的身体,了解影响健康的各种因素,了解其中的科学原理,为我们追求健康生活提供知识的保障。

本丛书用深入浅出的语言和生动的图解,介绍了现代科学对生命的最新解读,以及对许多常见疾病的认识,内容包括基因与遗传、发育与衰老、感染与免疫、人体结构与功能等各方面的最新知识。这些可以为热爱生命、追求健康的人们提供有益的养分,也可以为人们培养健康的生活理念和生活方式提供指导,更可以成为青年学子探索生命奥秘的启蒙读物。

2007.7

(作序者为复旦大学生命科学学院教授,博士生导师)

前言

在我家附近的公园，一只流浪猫生下了几只小猫，小猫们的毛色和外形都很像母亲。猫生下来就是猫，而猴子一生下来就是猴子。

但是，受过高等教育的人，都相信进化学说，认为自从46亿年前地球诞生和38亿年前最初的生物出现以来，生物不断进化，不断诞生更为复杂的生物。没有人目击过猴子进化成人，这个结论是从很多科学数据中得出的。

鱼、青蛙、鳄鱼、猴子和人的形象，差异是如此之大。按照通常的说法，在从一种生物进化为另一种生物时，要么是基因突然发生了很大的变异，要么是产生了新的特别基因。但是，基因的突然变异会引起癌症，是疾病的元凶，而且，细胞从构造上设置了种种障碍竭尽全力地防止突然的变异。那么，生物究竟是怎样进化的呢？

众所周知，不仅外形可以遗传，连性格也在很大程度上存在遗传。那么，性格是由基因决定的吗？据说在韩国，人们对刚刚出生的孩子进行基因检测，以检测报告为基础，制订符合孩子性格的教育方案，这种做法还很流行。此外，根据基因与疾病的发生密切相关这一理论，在美国，为特定的人提供基因检测以判断其患癌症的概率，这样的商业行为生意非常红火。

总有一天，这种基因检测的热潮也会席卷日本。那么，基因检测是否真的拥有准确无误地判断特定的人的性格和将来患病的情况这样的能力呢？

基因的物质基础是 DNA(脱氧核糖核酸),自从 1953 年确定了这一点以来,经过 50 多年诸多科学家的研究,细胞内基因的作用以及根据遗传信息产生蛋白质这一精巧的过程都逐渐明朗起来。

2000 年 6 月,人类基因组的 30 亿个碱基序列已全部确定。

但是,又有新的难题产生了。作为万物之灵的人类,其基因的总数与老鼠一样是 3 万个,而且,两者的基因性质几乎相同。那么老鼠与人类的差异由何而来? 新的问题一个接着一个。

一直以来,人们认为基因是指挥中心,向细胞发出何时生成多少何种蛋白质的指令,而人的基因是终生不变的,由此人们得出了基因支配着人类的结论。

这种想法是大错特错了。现在人们已经明白,基因只有与环境一起才能发挥作用。这里所说的环境,是人的自主性选择,也就是说基因是受人支配的。

本书解说了基因、环境、疾病之间的关系,同时浅显地指出了关于基因的新的观点和世界观。

最后向编写本书之际给予大力支持的日本实业出版社田中大次郎先生和为本书配插图的冈坂浩树先生表示感谢。

生田 哲
2004 年 7 月

目 录

第一章 基因在多大程度上决定生物的命运

- 1. 从占星术到基因占卜 /2
- 2. 不要夸大基因的作用 /5
- 3. 决定动物和人类行为的物质 /7
- 4. DNA 就像是一本厨艺大全 /11
- 5. 人是由细胞有序结合而成的 /13
- 6. 基因、细胞、人类基因组 /15
- 7. 遗传信息的传递 /18
- 8. 连接 DNA 与蛋白质的遗传密码表 /21
- 9. 确定人类所有基因的“人类基因组计划” /23
- 10. 人类基因的总数不过是果蝇和线虫的两倍 /25
- 11. 人支配基因 /28
- 12. 性格取决于遗传还是环境 /30
- 13. 同源盒基因的开闭决定生物的形态 /32

第二章 探索生命诞生的奇迹与生物进化之谜

- 1. 生命是什么 /38

- 2. 生命不能凭空产生 /40
- 3. 宇宙、太阳、地球的诞生 /42
- 专栏 脊髓灰质炎病毒的成功合成 /51
- 4. 从细菌到动物的旅程 /52
- 5. 进化的大爆发源自弱肉强食 /55
- 6. 非洲的巨变分化了猿与人 /59
- 7. 直立行走是猿进化成人的原动力 /61
- 8. 猿人的脑容量增大,进化为现代智人 /63
- 9. 下颚缩小、脑容量增大,猿进化成人 /65

第三章 从一个受精卵到一个人的诞生

- 1. 生殖细胞继承了 35 亿年的历史 /70
- 2. 人类的诞生由一个卵子开始 /72
- 3. 基因关系到人脑的发育 /75
- 4. 决定神经细胞接点的外在因素 /78
- 5. 致畸物质扰乱了基因的开闭 /80
- 6. 兄弟之间容貌、性格、才能也不同 /82
- 7. 男女性别的决定方式 /84
- 8. Y 染色体让胎儿变成男性 /86
- 9. 睾酮让胎儿变成男性 /88

第四章 宫内环境决定成人后的健康

- 1. 成人的肥胖取决于宫内 /92

- 2. 生活习惯病的原因在于胎儿的发育方式 /95
- 3. 营养程序化的效果在数十年后出现 /97
- 4. 出生时体重低是心脏病的原因 /99
- 5. 体重较重的女婴将来患乳腺癌的风险大 /101
- 6. 健康的根源 /103

第五章 为什么说癌症是基因的疾病

- 1. 癌症从 5000 年前起就存在 /110
- 2. 癌细胞是不死之身 /113
- 3. 癌症的原因是加速和减速障碍 /115
- 4. 有害物质不断侵入人体 /117
- 5. DNA 损伤如无法修复将致命 /119
- 6. 巡视 DNA 的 p53 /121
- 7. 决定细胞死亡或修复 /123
- 8. 与癌症发病关系密切的饮食习惯 /125
- 9. 香烟是癌症最大的诱因 /127
- 10. 癌症也会由病毒或细菌感染而发生 /129
- 11. 小心宫颈癌 /131
- 12. 抗氧化剂消除氧自由基 /133
- 13. 免疫系统在脑的作用下强化 /135
- 专栏 DNA 与 RNA 的主要差异 /137

第六章 病毒是基因的小包裹

1. 杀人病毒袭击人类 /140
 2. 病毒的性质与感染方式 /143
 3. 新出现的病毒席卷全球 /146
 4. 禽流感袭击亚洲各国 /149
 5. 防止“必死超级流感”的诞生 /151
 6. 出现了耐药性病毒 /153
 7. 人类对付新型病毒的对策 /156
- 专栏 如果减少性伴侣…… /158

第七章 肥胖与糖尿病袭击人类

1. 肥胖在全世界蔓延 /160
2. 体重被控制在一定范围内 /163
3. 探寻饱食信号 /166
4. 瘦素及其受体控制人的食欲 /168
5. 日本式肥胖比美国式肥胖更可怕 /172
6. 沉默的杀手——可怕的糖尿病 /174
7. 2型糖尿病患者在日本儿童中剧增 /178
8. 由于节俭基因容易发胖 /181
9. 肥胖研究的不足之处 /183
10. 为何日本儿童中2型糖尿病患者多 /185

第一章

基因在多大程度上决定生物的命运

1. 从占星术到基因占卜

预测诱发遗传性疾病的基因的存在成为可能

人们都想知道在自己和家人身上将发生什么样的事情。知道未来发生的事情,就可以进行相应的准备,采取相应的对策,这对于生存是非常有利的。

古代人必须防备敌人的袭击,还要设法获得食物维持生存,在这种命运之下,他们受对未来的不安的驱使,仰望夜空的群星,试图了解自己、家人和亲戚的健康与命运。

他们将流星的运动、水星等的动向、日食和月食等天体现象与实际生活中所发生的事情联系在一起。这样就产生了认为人的命运和运势被天体的运行所左右的占星术。古代人想要依据行星的运动掌握自己的命运,而现代人则试图通过基因达到同样的目的。

撇开病毒不谈,一切生物都是由细胞构成的。细胞内有着被称为“染色体”的螺旋状复杂构造,其基本成分是 DNA(脱氧核糖核酸)。在父母和孩子之间传递遗传信息的“基因”,其本来面目就是 DNA。

DNA 含有腺嘌呤(adenine, A)、鸟嘌呤(guanine, G)、胞嘧啶(cytosine, C)和胸腺嘧啶(thymine, T)这 4 种核酸碱基。不同的碱基在 DNA 中起到记录信息的“文字”的作用。

也就是说,基因是由 A、G、C、T 四个字记录的,表现由父母传递给孩子的性格及体格等“形质”,也就是生物的特征的部分。但是, DNA 并不完全是携带遗传信息的,其中一部分(5%)是基因,另外 95% 的作用目前

还不明确。

我们每天都在摄取食物以维持生存。摄取的食物在肠胃被分解为营养物质,然后被身体吸收,成为能源,并重组为构成生命体的物质。营养物质的分解和重组,以及能源的生产涉及到很多的酶。标明产生这些酶的方法的“文件”,就是基因。此外,当我们思考时,各种神经递质在脑内四处奔跑,这些神经递质的生成方法也是由基因记录的。

酶和神经递质都是蛋白质的一种。人体由细胞这种单位构成,而干燥的细胞 70% 的重量是蛋白质。也就是说,基因与我们人类在生物学上所有的机能息息相关。正因为此,人们一直单纯地相信,只要能够确定人类 DNA 的碱基排列次序,读取基因的含义,就能理解人。但是,人是复杂而有趣的生物,决不是只要知道人类基因组的排列方式就可以理解的。

蛋白质是生物的基本成分,基因则是标明蛋白质生成方法的“菜单”,是非常伟大的分子。以这个伟大的分子——基因 DNA 为中心,详细研究生物生存的样态,就是“分子生物学”,又名“分子遗传学”的任务。

迄今为止的生物学,都是观察动物或人类整体的行为,而分子生物学则将生物的研究变成了分子层次的微观研究。当然,研究者的视线,比起人类个体来,更集中于微观的单细胞生物(细菌)和病毒。

但是,仅仅如此的话,永远也看不清生命的全貌。必须把目前所获得的分子层面的大量信息统合到人类个体的层面。能够做到这一点,我们就能正确理解与癌症、糖尿病、肥胖、精神疾患等相关的基因信息,并运用在我们的日常生活中,从而使人生过得更有意义。

分子生物学从性质上说,是以 DNA 为主角来进行研究的。但是, DNA 不过是保存遗传信息的一种物质,我们人类才应该是主角。这也是本书的主旨之一。

那么,关于人类的遗传和基因,我们了解多少呢?

首先,基因关系到某些特定疾病的发生。众所周知,有些家族存在较多的癌症患者,或者肥胖与糖尿病患者,以及躁郁症患者等。

其次,人们已经确认,部分早老性痴呆(Alzheimer 病)及乳腺癌患者,

多数慢性进行性舞蹈病(Huntington's chorea, Hc)发病者都有着特定的基因。在美国,基因诊断的结果更进一步,有些拥有容易诱发乳腺癌的基因的女性,会接受预防性的乳头切除手术。

再次,通过对胎儿的基因调查,确定是否拥有引起遗传性疾病的基因,已经具有相当的准确性。由此,怀孕的女性,在这个结果的基础上,决定是否生下妊娠中的孩子,在技术上已经成为可能。

在犯罪调查中,调查嫌疑人基因的DNA鉴定也越来越多地得到应用。有时,有些人还希望利用这项技术对知名政客的私生子进行亲子鉴定。

特定的药物,其效果和副作用存在很大的个体差异,但是可以确定,这些都与基因有关。因此,通过检测患者的基因,一定能预测药物的效果和副作用。在不久的将来,人们应该能够做到,通过基因检测,针对不同的患者选择疗效最好、副作用最少的药物。

这就是个体化治疗。可以期待,在采用个体化治疗以后,目前这种以团体为对象的医疗形态将会发生改变,人们将检查患者的体质并采取度身定制的治疗法。

2. 不要夸大基因的作用

独立自主地生存着的人是主角，基因是配角

基因与我们人类所有的生物学上的机能息息相关。由此，人们可能会认为，只要检测某个人的基因 DNA 碱基排列，就可以预测这个人是否会发生特定的遗传性疾病，或者是否具有容易患上某种特定疾病的倾向。这就是“预言性的基因诊断”。

这种观点更进一步发展，就形成了“检测 DNA 碱基排列就可以确定你的未来”这样的误解。

但是，根据基因诊断进行的预测，准确率较高的只是极少数的遗传性疾病，对于大多数疾病的预测往往都不太准确。预言性基因诊断的精确度，并不比那些标榜“安静地坐下来就可以预测”的看手相和占卜高多少。

尽管如此，很多人还是误以为疾病的发生可以以相当精确的程度来预测，这是因为在电视、报纸、杂志、书籍等媒体中报道的新闻，遗传性疾病的情况占绝大多数。

的确，基因不仅关系到遗传性疾病的发生，还会影响到一个人的体格、体质、性格、行动、才能等表现。

在这些误解和事实混杂之下，很多人甚至觉得，将来只要检测基因，就可以明确人的体格、体质、性格、行动、才能。这就是“基因未来预测”。

将个人的基因信息制成条形码，记录在信用卡上，让每个人都随身携带遗传性的家族履历，这已经成为了可能。但是，根据这些来了解一个人