

The double helix
双螺旋丛书

双刃剑

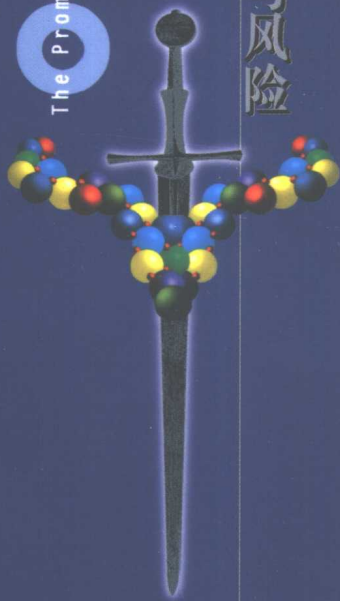
Double-edged sword

The promise and risks of the Genetic Revolution

The Promises and Risks of the Genetic Revolution

[美] 卡尔·德尔里卡 著 陈建华 译
湖南科学技术出版社

遗传革命的前景与风险



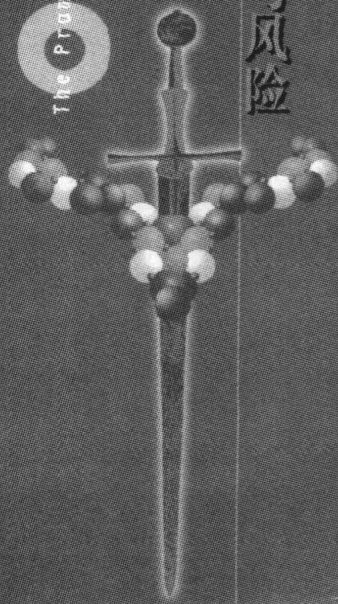
The double helix
双螺旋丛书

双刃剑

The Promises and Risks of the Genetic Revolution

遗传革命的前景与风险

【美】卡尔·德尔里卡 著 陈建华 译
湖南科学技术出版社



双螺旋丛书

双 刃 剑

——遗传革命的前景与风险

著 者：〔美〕卡尔·德里卡

译 者：陈建华

责任编辑：孙桂均

出版发行：湖南科学技术出版社

社 址：长沙市展览馆路 66 号

<http://www.hnstp.com>

邮购联系：本社直销科 0731-4441720

印 刷：湖南省新华印刷二厂

（印装质量问题请直接与本厂联系）

厂 址：邵阳市双坡岭

邮 编：422001

经 销：湖南省新华书店

出版日期：2000 年 8 月第 1 版第 1 次

开 本：850mm×1168mm 1/32

印 张：7.625

插 页：4

字 数：183000

印 数：1~8180

书 号：ISBN 7-5357-2839-1/R·577

定 价：15.00 元

（版权所有·翻印必究）

Double-edged Sword, by Karl Drlica

This Edition Arranged with The Copyright Agency of China.

Simplified Chinese Edition Copyright:

2000 HUNAN SCIENCE & TECHNOLOGY PRESS

All Rights Reserved

湖南科学技术出版社通过中华版权代理公司获得本书中文简体版
中国大陆地区独家出版发行权。

著作权登记号: 18-99-014

版权所有 侵权必究

NAVE / 10

序

20 世纪科学发展的最大成就是人类深入到物质的核和细胞的核,为掌握物质和生命的奥秘开辟了广阔的道路。与这成就相联系的是核能技术、信息技术和生命技术的开发和利用,这构成 20 世纪技术发展的最大成就。科学和技术的高歌猛进,从根本上改变了人类社会生活的面貌,在不同程度上改变了社会、经济、政治和文化的结构,也改变了人类历史的进程。

知识就是力量。当代科学和技术是巨大而可怕的力量。科学和技术在改善人类的生存,改进人类的衣食住行,增进人类的福利和幸福的同时,也使人们感到恐惧和忧虑。人们担心核武器会毁灭人类,对人造的计算机或机器人有朝一日可能控制人类而忧心忡忡,尤其是对科学和技术将帮助人类“扮演上帝的角色”来安排自身的生老病死,改造和制造人类自身更是忧虑不已。

这种担心和忧虑不是没有道理的。人类对原子核和细胞核的了解的突飞猛进与人类对自身本性和人伦关系的理解的停滞不前



形成鲜明的反差。科学和技术创造着新文化,它们向传统文化提出了生死存亡的挑战。它们摧毁着传统文化中不合时宜的一切,但它们的可能应用也会与其中珍贵的价值相抵牾。例如自 20 世纪 50 年代发现 DNA 的双螺旋结构以来,遗传学的巨大进展将使医学发生革命,使医学成为真正“治本”、“预测”、“预防”的医学,使人类可以改造、改变自身。人们不仅考虑利用改变遗传结构来治疗、预防疾病,而且考虑利用它来改变人类性状,“制造”“超人”。但人能够归结为她/他的基因组吗?如果人就是她/他的基因组,那么“她/他”又是什么呢?当讨论人的生殖性克隆时,有没有认真考虑克隆人在家庭和社会中的地位 and 角色?当利用胎儿中的生殖系细胞或尸体的生殖细胞进行体外受精时,有没有考虑体外受精生出的孩子长大后知道她/他的父母之一是胎儿或尸体时对她/他可能的心理和社会冲击?与之成为对照的是,传统文化中儒家关于人的学说不但认为人是“形”(“体”)、“气”和“神”的统一,而且认为人永远处于社会关系之中,人总是社会中的人,人要通过“做人”才能成为人。或许可以这样说,文化的多样化如同生物的多样化,世界多样的文化中一些珍贵的永恒的价值,不可能也不应该像濒危物种一样绝灭;而对这两类多样化的保护又是互为表里,互相促进的。

对科学和技术叫“暂停”,那无异于痴人说梦。人类一旦登上科学和技术这艘快艇,就走上了一條不归路。现代科学和技术自身拥有一种无穷的动力,永远推动自身和社会前进,并且会将它们孳生的一些价值强加于社会。人类必须充分认识现代科学和技术这把“双刃剑”的正面和负面作用,运用伦理和法律的工具体约它们的发展和利用。

湖南科学技术出版社出版的“双螺旋”丛书,以兼收并蓄的气度包容对遗传学和遗传工程演进的不同观点,将帮助读者了解半个世纪以来这一领域中发生的革命性变化和发展,也帮助读者了

解由此引起的社会、伦理和法律问题及论争。这对我们在 21 世纪面临生命科学和生物技术的严重挑战时探索合适的战略将大有裨益。

中国社会科学院哲学研究所 邱仁宗

Double - Edged Sword

Contents 目 录

□ 导 论	1
□ 第一章 医生，我的宝宝好吗？ 未来父母面临新生—或—死亡的选择	7
□ 第二章 物理学家与噬菌体的故事 分子间的相互作用解释生命	21
□ 第三章 黄金年代 DNA 分子带有左右生命的指令	44
□ 第四章 藏在里面的敌人 遗传史预言着人类将来的健康状况	61
□ 第五章 盯住坏基因	83



分子外科手术向致命性遗传疾病开火

❑ 第六章	感染的早期检测	96
	致命性传染病的诊断改变了人际间的交往	
❑ 第七章	它是谁给我的?	107
	遗传学方法使传播传染病的人难释其责	
❑ 第八章	证据确凿	120
	DNA 指纹进入审判室	
❑ 第九章	身体会长高吗?	140
	强效生物分子的可得到性刺激了自我实验	
❑ 第十章	有望进行全面普查	150
	遗传测试指导我们对将面临的健康问题作出决定	
❑ 第十一章	社会与革命	160
	道德标准多样化与耗资巨大所造成的社会问题	
❑ 附录 I:	补充读物	171
❑ 附录 II:	有关 DNA 和 RNA 的知识	180
❑ 附录 III:	家族分析	200
❑ 附录 IV:	法律与遗传歧视	211
❑ 词汇释义		214

Double - Edged Sword

导 论

DNA、RNA、酶、酶性 RNA……。在过去十年里，通俗出版物一直在用分子生物学术语作调料，添油加醋。直到最近，我们大多数人或许并不在意这些晦涩难懂的行话，因为它们所涉及的抽象思想只是一些意义含混的东西。但早期的理论现在已经兑现，成为事实，而一些与平民百姓有关的遗传学内容，其标题是：

牙医将艾滋病传给了他的病人
军队储备作 DNA 鉴定用的血液
强奸（嫌疑）犯靠 DNA 指纹还其清白

遗传革命已经渗透美国主流社会。

这一革命开始于大约 40 多年以前，即在詹姆斯·沃森（James Watson）和弗朗希斯·克里克（Francis Crick）对我们身体中贮存遗传信息的物质，提出一种化学结构模型的时候。这种



精巧的模型给我们理解有机体的许多复杂特性提供了框架。在接下来的 25 年时间里，科学家们摸索着如何改变遗传信息，如何将遗传信息从一种生物转给另一种生物。然后，他们又开始了遗传工程方面的工作，以求获得供医药用的工程菌，供食用的工程动植物，以及供治病用的人类自身的工程部件。我们甚至已经具有了改变人类本性的能力。

我们每一个人，不管是不是科学家都一样，不久都将会面对这种或那种遗传问题。不幸的是，我们当中掌握足够的遗传学知识的人极少，绝大多数人只有在必须作出决定的时候，表示同意医生的做法这一水平。因为，分子遗传学是一门复杂的学科，通常都是以一种令人头疼的语言讨论问题，其中大多数是一些由首字母构成的缩略词和以 -ase 结尾的词。概念好像被晦涩的行话大山掩埋了。双刃剑的目的就是为了发掘这些概念，并让每个人都能懂得这些概念。

有些读者已经在遭受遗传疾病的折磨了。对他们来说，遗传学的快速进步提供了新的希望，尤其是在产前诊断这一水平上。但，治疗遗传疾病仍然是一件比较遥远的事情，供必要的基础研究用的基金还很缺乏。于是，受累孩子的家长们将需要尽可能多的信息，以便有效通过并理解他们的选择，或许甚至还想到了家庭治疗。[1992 年的好莱坞影片洛仑佐的油 (Lorezo's Oil) 中就有一例家庭治疗。片中有一对双亲发现了一种营养补充剂，可以用来减缓发生在他们儿子身上的、进行性的、致命遗传疾病。虽然，一个例子并不能构成一次完整的、有对照的研究，而且这种营养补充剂的普遍有效性也是有争议的；但它至少能说明，受某种动机驱使的非科学家们也能学到足够影响医学界的生物化学知识]。

然而，我们中的大多数人仍然还没有（切身）感受到遗传革命。一旦我们感受到了，我们将会发现，分子遗传学的进步结果是喜忧参半。但科学发展的步伐的确太快，以致于我们几乎没有

时间去考虑它的社会后果或去制定保护性法规。对我们来说，革命具有两重性，它在创造了新的保健机会的同时也带来了风险。我们的任务是，将风险限制在最小，而将获利维持在最大。

这种正、反两方面的作用来自于某几方面的突破性进展。其中最明显的是预测能力的迅速提高，特别是在发现对某些疾病属易感染体质的能力方面。不久后，医院将会广泛开展各种遗传测试的业务，以鉴别某些对某种疾病，包括对某种特别的环境危险和癌症特别敏感的人。如果你正好属于这一敏感人群，你就会得到一些劝告，以便安排一种能避免这种特殊危险的生活方式。例如，某些人被暴露在阳光中以后很容易生皮肤癌。当他们知道这种危险以后，就可以用遮盖自己或大多数时间留在室内来降低这种危险。但是，随着这种健康指导而来出现了一个新问题：雇主和保险公司可能会对我们中这些已知对疾病敏感的人敬而远之。现在，病历资料库已经商业化了。

第二方面的发展与以灵敏手段追踪遗传分子有关。现在已经能用分子分析的方法鉴定罪犯、被拐儿童、走私动物以及传染性微生物了。遗传追踪甚至能跟踪从一代向下一代传代的遗传疾病。这种手段可以使我们将隐藏有遗传疾病的人挑出来，并帮助他们制定生育计划。在这种情况下，受累胎儿可以在怀孕早期被鉴别出来，此时可以进行低风险流产手术。原则上讲，选择流产可以根除一种疾病。然而，遗传测试也会将一个家庭打上疾病的烙印。过去，这样的家庭被看成是该诅咒的，而受累者有时会被当作妖孽监禁或处死。现在，受到影响的是他们的职业和经济状况，作为这个家庭的成员，即使他们可能是完全健康的，也会被视为是不可予以保险的或者被排斥在长期专业训练之外。

遗传学技术既可能影响到人群，也可能影响到个人。例如，关于有缺陷的、致病的基因的研究，最终将会揭示那些能产生特别符合我们需要的特征的基因的具体形式。然后，我们将能够鉴



别出具有有利性状的人胚胎。在胚胎发育的早期阶段，构成胚胎的细胞可以分离而每一个细胞又能长成一个新的胚胎。胚胎能在冷冻下存活，从而可使这些克隆体贮存起来直到需要它们的时候。有选择地将“天才”胚胎植入未来母亲体内，其后将会产生一些“超级婴儿”。胚胎选择的操作费用看来是昂贵的，所以，相应地只有那些有特权的群体或拥有高科技的民族才有使用它们的机会。随着获取了巨大经济权力的胜利者登台，一类基因种族接踵而来。当这样的剧情仍然被大多数人当成是科幻作品的时候，为此所必需的技术却正在快速地发展着。

遗传革命还要多长时间才会影响到你和我，这一点很难预测。它取决于：新的发现付诸应用的速度有多快，保护性法规是否已被制定，以及我们每个人所继承的具体基因。它还取决于我们对探索分子遗传学的个人意愿。然而，毫无疑问，在未来的若干年里我们中的大多数都将需要专家的帮助，以便对遗传学问题作出决定，而且其中的某些决定有可能是“生或者死”的判决。不幸的是，这些“专家们”并不总是具有我们所希望的专业水平。某些专家在处理这类问题时甚至有与我们不同的行为事项。例如，专家希望多收取一些分析费用，就可能会向我们推荐一些并不必要的测试项目。与此相反，一些大的卫生管理组织则不鼓励做花费较大的测试，尽管我们认为这些测试是必需的。结果是，我们消费者必须确切地知道应该向专家们问哪些问题。我希望通过本书向普通读者提供足够的分子遗传学方面的知识，使她们能从遗传学专家那里得到可以理解和被证实的信息。

许多读者已经有了一些遗传学的知识，曾在学校里学到一些有关孟德尔定律和豌豆的遗传过程等内容（见下面“孟德尔定律”一节）。但为了预测新机遇与风险，我们必须把那些知识落实到分子结构这一水平上，这种结构可使我们早早地预测到一个人将来的健康状况（有些疾病可以在其发作前 50 年就被预测

到)。本书还介绍了一些技术细节，但其大部分内容则放在汇集一些合适的概念上，从而为评价遗传学的新应用而提供一个框架。每章开始，将通过真人所面临的真实遗传问题所构成的病例史，来介绍遗传革命的某些具体方面（除了确已广为人知的病例以外，其他病例中所涉及的人均略去或更改了姓名，其原因一是为了维护个人隐私权，二是有些例子是将涉及几个人的事综合而成的）。接下来，是一些评论和实用性的意见。第二章和第三章例外。在这两章中，被重点强调的思想是，我们的身体是按照一些可以预测的规律变化的，因为构成我们身体的分子是按照非常精确的、可预测的规律变化的。其中有些规则通过讲述其发现历史来加以阐述，这样就可以在介绍分子遗传学的语言和概念的同时传输某种观点。对此特别感兴趣的读者可以阅读附录。附录中提供了更多有关基因的信息、某些关于家谱分析的思想，以及为有遗传问题者提供帮助的机构名单。

双刃剑从一个病例开始，而正是这个病例促使我写了这本书。在1980年早期，我遇到一对年轻夫妻，他们刚好被发现可能都携带有导致致死遗传疾病的基因。当我看着他们为建立一个家庭而挣扎时，我心里明白，他们的经历可以使别的人受惠。事实上，他们8年的苦难经历给我们所有人提供了一个范例，因为在我们每个人身上都隐藏有好几个不讨人喜欢的基因。

孟德尔定律

格里高·孟德尔 (Gregor Mendel)，一位1860年住在摩拉维亚 (Moravia) 的奥国神甫，发现被遗传的特征可以从一代传给下一代，好像它们是一些颗粒一样。他断定，控制遗传性状的颗粒成对出现，子代（后代）从每一个亲本那里接受这对颗粒中的



一员。他的结论来自于他在修道院实验园中做的豌豆不同变异株杂交实验，以及其后对双亲和后代特征的细心比较。他将高茎植株与高茎植株交配，总是得到高茎后代。类似地，将矮茎植株与矮茎植株交配时，他总是得到矮茎后代。而当他将高茎植株与矮茎植株杂交时，他只得到了一些高茎后代，没有出现高矮混杂也没有出现中间尺寸的植株。高压倒了矮，高茎对矮茎呈显性。我们可以将此情形用符号表示成如下等式：

$$TT \text{ (高茎亲本)} \times tt \text{ (矮茎亲本)} = Tt \text{ (高茎后代)}$$

这里，T表示颗粒（基因）的显性形式，而t则表示潜伏着的隐性形式。当孟德尔将两株 Tt 子代高茎植株交配时，隐藏着的矮茎本性就会显露出来。大约有 $1/4$ 的后代是矮茎植株。所以，矮茎性状在第一次交配后一定还被保留着。它由于某种原因而被掩盖起来了。多次杂交以后，孟德尔发现， Tt （高茎） $\times Tt$ （高茎）交配产生的高茎后代并不全是一样的，其中 $2/3$ 携带着潜伏的、隐性矮茎基因（t）。若后代从每一个亲本那里接受一种性状（T或者t），那末他所得到的数字就很容易解释了：

$$\begin{aligned} Tt \text{ (高茎亲本)} \times Tt \text{ (高茎亲本)} &= TT \text{ (高茎后代)} \\ &+ 2Tt \text{ (高茎后代)} \\ &+ tt \text{ (矮茎后代)} \end{aligned}$$

孟德尔进一步发现，某些性状的遗传是独立的——被遗传的颗粒（基因）我行我素，好像别的基因不存在一样。现在我们知道，当基因处于不同的染色体上时，这些基因就相互独立地遗传。而染色体则是一些携带遗传信息的、长长的、线状结构物。自孟德尔时代以来，我们已经发现了许多复杂的遗传模式。在某些例子中，两种基因形式中没有哪一种是显性的，交配后出现混合结果（开红花植株与开白花植株杂交，可能会出现开粉红色花的后代），另一些结果是由于多基因效应而引起的。然而，许多人类疾病则呈极端形式，按简单的孟德尔规律遗传着。

第一章 医生,我的宝宝好吗?

1983年,凯茜和比尔像其他许多美国夫妇一样——健康、年轻未满30,准备生一个孩子。他们俩都来自于大家庭,所以都迫切希望开始组合他们自己的家庭(生第一个孩子)。怀孕是很容易的,而凯茜也准备中断她的舞蹈职业。当时,比尔是一位刚露头角的医学科学家,也是一位有点忧心忡忡的人。为了小心起见,他要求凯茜的医生将处于新生命周围的羊水抽一点出来,并把它送到当地诊所的实验室测试。实验室的化验员在羊水中只看到了正常细胞。看来一切都很顺利。

在以后的几个月里,凯茜饮食很注意,滴酒不沾。胎儿在腹中蠕动、踢脚,极不老实,看来将是一个健壮宝宝。但它动得似乎有点过头,将身子转成了脚朝下的臀位。臀位分娩要比正常分娩困难一点,所以凯茜的朋友劝她采取点措施,用头着地倒立锻炼来使胎儿回复到头朝下的位置。操练并没有使胎儿转回正位,而凯茜的医生好像也并不在意。他告诉凯茜只是稍有麻烦而



已。后来，预产期过了却没有临产征兆。医生说，没问题，第一胎总是有点推迟的。然而，失眠开始缠绕凯茜。在超过预产期10天后，医生决定采用剖腹产手术。

凯茜登记住进了医院，接受了常规预检。第二天早晨，护士把她推进了产房。作为手术前的最后检查，医生将听诊器放在她的腹部上开始听胎儿柔弱的心跳声。只见他表情凝重。他把听诊器滑到别的点再听，然后又到另一个点上听，再找别的点听——然而，听不到心跳。胎儿死了。

直到最后一分钟之前一切都是十分正常的。现在，凯茜和比尔感到无助了，朋友和亲属们没有给什么安慰，医生连简单的劝言“试着再怀一胎”也没说。凯茜和比尔害怕这样的事会再次发生，他们必须知道胎儿的问题出在哪里。

凯茜夫妇坚持要对胎儿尸检。结果发现，胎儿消化道堵塞。然而，这并不能说明多少问题，因为胎儿是通过脐带获取营养的，完全绕过了消化系统，胎儿肯定不是因饥饿而死的。后来，病理学家检验取自胎儿的样本，结果是，虽然不能肯定，但看起来好象胎儿患有囊状纤维变性（cystic fibrosis），一种严重的遗传疾病。1980年，囊状纤维变性的确定性诊断只能对活着的儿童进行，必须测试患儿汗中的盐分。由于凯茜和比尔的宝宝已死，所以他们无法得到结论性的答案。而这种可能是遗传疾病的判断却进一步加深了他们的失望，因为这样的疾病可能会一而再、再而三地出现。

凯茜的所有注意力开始全部集中在囊状纤维变性上了。她与比尔将不得不与这种疾病搏斗，从而对付这种疾病给他们以及他们可能有的其他孩子所造成的问题。她成了地方学院图书馆里的常客，竭尽全力地学习有关这种疾病的知识。囊状纤维变性影响着呼吸和消化，严重程度各不相同，大多数患儿能活至婴儿期。书本告诉凯茜，这种疾病是由于一种使氯离子从细胞中释放的机