

WO ZHIDAO SHENME



我知道什么？

人类遗传

〔法〕让·弗雷扎尔 著

商务印书馆

我知道什么？

人 类 遗 传

〔法〕让·弗雷扎尔 著

陆象淦 译

商 务 印 书 馆

1996 年·北京

图书在版编目(CIP)数据

人类遗传 / (法) 弗雷扎尔著; 陆象淦译. —北京: 商务印书馆, 1995

(《我知道什么?》丛书)

ISBN 7-100-02049-2

I. 人… II. ①弗… ②陆… III. ①人类遗传学
②遗传病-常见病 IV. ①Q987②R596

中国版本图书馆 CIP 数据核字(95)第 22461 号

我知道什么?

人 类 遗 传

〔法〕让·弗雷扎尔 著

陆象淦 译

商 务 印 书 馆 出 版

(北京王府井大街36号 邮政编码100710)

新华书店总店北京发行所发行

北京外文印刷厂印刷

ISBN 7 - 100 - 02049 - 2 / Q · 1

1996年9月第1版

开本 787×960 1/32

1996年9月北京第1次印刷

字数83千

印数 7 000册

印张 5 1/2

定价: 7.50元

《我知道什么?》丛书

出版说明

世界闻名的《我知道什么?》丛书,是法国大学出版社 1941 年开始编纂出版的一套普及性百科知识丛书。半个多世纪以来,随着科学知识的不断发展,该丛书选题不断扩大,内容不断更新,已涉及社会科学和自然科学的各个领域及人类生活的各个方面。由于丛书作者都是有关方面的著名专家、学者,故每本书都写得深入浅出,融知识性和趣味性于一体。至今,这套丛书已印行 3000 余种,在世界上产生很大影响,被译成 40 多种文字出版。

“我知道什么?”原是 16 世纪法国哲人蒙田的一句话,它既说明了知识的永无止境,也反映了文艺复兴时期那一代人渴求知识的愿望。1941 年,法兰西民族正处于危急时期。法国大学出版社以蒙田这句话为丛书名称出版这套书,除了满足当时在战争造成的特殊形势下大学教学与学生读书的需要外,无疑具有普及知识,激发人们的读书热情,振兴法兰西

民族的意义。今天,我国正处在向现代化迈进的新时期,全国人民正在为把我国建设成繁荣富强的社会主义国家而努力奋斗,我们相信,有选择地陆续翻译出版这套丛书,对于我们来说也会起它应有的作用。

这套丛书的翻译出版得到法国大学出版社和法国驻华使馆的帮助,我们对此表示真诚的谢意。由于原作为数众多,且时间仓促,所选所译均难免不妥之处,个别著作持论偏颇,尚希读者亮察。

商务印书馆编辑部

1995年5月

目 录

导言	1
第一章 染色体与遗传机制	6
第二章 染色体与基因	16
第三章 孟德尔性状	25
第四章 性遗传与同性相关的遗传	36
第五章 分子生物学的工具与方法	46
第六章 突变	51
第七章 诱变	58
第八章 多样性	64
第九章 染色体图	74
第十章 免疫力	84
第十一章 人类学性状	93
第十二章 遗传病理学概览	102
第十三章 常见病	112
第十四章 发育	122
第十五章 发育紊乱	128

第十六章 遗传与癌症.....	135
第十七章 预防与治疗.....	143
注释.....	152
参考书目.....	155
名目索引.....	158

导 言

“我即将揭开一切奥秘。”

——阿尔蒂尔·兰波

蒙田在他的《随笔集》第二卷中,对于子女同父母为什么相像,为什么“我们从中诞生的这一滴精液,包含着的不只是我们父母的体形的印痕,而且还有他们思想和爱好的印痕”,进行了探索。这些印痕,或者毋宁说这些指令,乃是遗传的显性因子,丹麦生物学家约翰森将它们命名为基因。但是,首先对它们具有明确看法的,则是格雷戈尔·孟德尔,因为他提出了以他的名字命名的遗传定律。

孟德尔定律 两种都来源于纯系的豌豆进行杂交,产生具有统一面貌的杂交一代(第一定律)。在杂交一代身上表现出来的性状即是所谓的显性因子。然而,显性因子的完整性及其不显露的伴随因

子的完整性,则在以后几代中显现出来。这些性状汇集于杂种之中,在其子代中被分离开(第二定律,即所谓配子的纯洁性定律)。显性因子的这种分离乃是一种分配,当杂交牵涉到 2 个性状时,这 2 个性状彼此独立地分配(第三定律)。

遗传的染色体机制 在世纪之交,卡·科伦斯、埃·封·切尔马克和雨·德弗里斯在植物之中,吕·居埃诺在家鼠身上重新发现了孟德尔定律。从 1902 年开始,沃·杰·萨顿和特·博韦里分别在美国和德国指出,孟德尔的基因运动状态,类似他们在显微镜下观察到的细胞分裂过程中,染色体的芭蕾舞式运动和分布。然而,确立遗传的染色体理论的荣誉却应归属于托·摩尔根及其学派对著名的果蝇的研究。他从研究中得出结论认为,在饲养中意外地突然发生的独特性状归因于突变,亦即归因于遗传的显性因子——基因的意外的突然变化。这些性状是遗传性的,并且按照孟德尔定律传递。不过,其中的某些性状作为整体一起从一代传给另一代,成为背离独立分配定律的例外。

在果蝇身上,所有的性状分成 4 个连锁群。在每个连锁群内部,基因以一定的序列和固定的距离呈线状排列。对基因排列的描述构成一幅因子图。

有多少个连锁群,核就包含多少对染色体。因此,因子图是与染色体图相吻合的。

人与探索 上述诸项工作,标志着非凡的遗传学探索由之开始展开的起点,这种探索还远没有结束。对人的研究给遗传学探索带来了令人瞩目的、在某些领域里甚至是决定性的贡献。论述基因与酶(控制和加速机体变化的动因)之间关系的生物化学遗传学,那是建立在一位英国医生阿奇博尔德·伊·加罗德的天才直觉基础上的。兰德施泰纳和莱文通过发现血型系统,所获得的不仅是人类造福者的称号。他们在科学思想中引进了新芽,其硕果则是多样性概念,肯定了每一个人所独具的、单一的而又是崭新的和不可替代的特性。最后,癌与染色体异常有着某种联系,这一先知式的观念早在1900年就由特·博韦里提出来了。它先是随着细胞遗传学的降生,而后又随着分子生物学,经历了奇特的反复过程。

新边疆 1950年代之初,遗传学作为一门完全确立的科学展现于世,其成果对其他知识领域发挥着影响。然而,大多数遗传性状依然是由其表型,亦即由表现一个基因的全部可见的、可衡量的或可

量化的结果来说明的。今天则情况大不相同了。我们可以确立基因解剖学和基因生理学,可以确定基因在染色体上的位置和排列基因彼此之间的次序,亦即构建基因图。而且,已经可以预见在相对近的将来将破译全部基因组^[1]。“破译人这部书能否使我们完全认识人性?”(亨利·亚特兰语)。至少可以期望更好地认识遗传性状和遗传疾病,以及预防和治疗遗传疾病的更有效的手段。不过,所有这一切在发展中不可能不提出关系到尊重生命和人的尊严的严重的伦理学问题。

人类遗传 人类遗传是作为遗传学的一个专门领域出现的,遗传学同它有着恒定的相互作用。总之,新近的种种发现有助于证明生物界的统一性。在哺乳动物特别是在人身上发现与果蝇或酵母的基因同源的基因,而且这些基因在如此不同的物种身上发挥着同样的功能,即是一例。

人类遗传涵盖众多领域,诸如细胞遗传学、免疫遗传学、生理遗传学、遗传肿瘤学、发育遗传学、流行病学和人口遗传学等等。关注遗传疾病的医学遗传学在其中占有如此重要的地位,以至有些人把它同人类遗传混为一谈

实际上,研究人类遗传势必求助于一切医学手

段,而且像医学一样,它也是建立在对事实和性状的仔细观察和准确描述,以及尽可能深入的家族研究的基础上的。确实,没有完美的医学,就谈不上有完美的医学遗传学!自70年代末以来,医学遗传学与分子生物学同步前进。它对分子生物学依赖程度之深,我们将在本书论述它的工具和方法的第五章中谈到。

遗传性状和遗传疾病 许多遗传疾病是在单独一个基因作祟下造成的,这就是所谓单因性状(见本书第三章和第四章)。绝大部分正常的或病理的变异,取决于遗传和环境等多方面的因素,这就是多因性状(见本书第十一章和第十三章)。至于染色体的异常,则造成显著比率的先天性畸形和恶性肿瘤(见本书第十五章和第十六章)。

第一章 染色体与 遗传机制

染色体是具有只能在核分裂过程中加以识别的复杂结构的细胞单元。在两次分裂之间,亦即在分裂期间的过程中,染色体依然保持着它们的个性,虽然它们具有某种相对一致的物质——染色质的形式。它们由脱氧核糖核酸(DNA)和蛋白质构成,在性状的传递中发挥着举足轻重的作用,因为它们_是基因的媒介。

染色体组型 在人类中,体细胞核拥有 46 条染色体,这些染色体分为 23 对,这就是该数被称为双倍体的原因。其中 22 对在男人和女人身上都是相同的,它们是常人的染色体或称常染色体。第 23 对在女人身上由 2 个 X 性染色体组成,而男性则拥有 1 个 X 染色体和一个 Y 染色体。所有的染色体一起构成染色体组型(图 1),对染色体组型的研究在探查各种复杂的畸形和某些肿瘤时,有着重大的

意义。这种研究针对处于分裂过程中的细胞,或者更准确地说,从有丝分裂中期(见有丝分裂)开始,这时候的染色体是展开的,而且彼此是完全分离的。在这个阶段中,染色体已经分裂成2个染色单体,它们彼此联结在一起,附着于染色体的某种收缩状态——着丝粒上。

可以根据染色体的长短和着丝粒的位置来排列它们的次序,这种分类通过标记技术毫不含糊地展示出来。标记技术使暗淡交替的谱带显现出来,而这样的布局正是每个染色体所固有的(见图1)。

细胞周期与 DNA 复制 一个细胞的生命经历从一次细胞分裂到另一次细胞分裂的周期过程。紧接着此后,细胞处于称为 G0 期的一种休止状态。不再分裂的细胞,例如诞生后的神经细胞,封闭于 G0 期。其他细胞在因细胞类型而异的某一刻,迅速越过使它们进入分裂准备期的某一点,这就是 G1 期。需指出的是,从 G0 到 G1 的过渡由一个复杂的器官所控制,其元素早在物种进化的过程中就保存了下来。这些元素在啤酒酵母中就占有自己的地位!

DNA 的合成,一般称之为 DNA 的复制,产生于称为 S 期的下一个阶段。它是由一种酶——同许多辅因子结合的 DNA 聚合物控制的。这种聚合物合



图 1 染色体与染色体组型

成一个高分子量的 DNA,同时复制一段作为其模型或样板的亲本 DNA。在这个过程之末,都是由 DNA 生成的(见原文第 14 页)2 个互补的片段中的每一段,也被复制,以形成 2 个均由被复制的亲本网丝及其新生的复制品组成的双重片段。恰恰是复制的这种自我保存特性,保证了其真实性。但这也并非绝对的,可能产生某些紊乱。这些紊乱如果没有被 DNA 偏差或病变修补系统矫正,它们就将成为新的突变的根源(见第六章)。

细胞分裂或有丝分裂 继 DNA 复制之后,是一个称为 G₂ 期的短暂阶段,紧接着就是细胞分裂或有丝分裂。细胞分裂包含一系列过程,最终达到产生 2 个子细胞,子细胞同产生它们的母细胞是同一模样的,几乎很少有例外。有丝分裂始于染色体的逐步缩合,正如我们看到的,这些染色体变得明显不同于第一阶段或前期末的状态。事实上,由于分裂源于 DNA 的复制,每一条“染色体”一分为二,构成通过其着丝粒联结在一起的一对染色单体。在此之后的阶段中,这对染色单体在与细胞中心同一层面上展开。随后,着丝粒分裂,染色单体彼此分离,一个走向细胞的一极,另一个走向对立的另一极。最后,形成了 2 个子细胞(见图 2)。

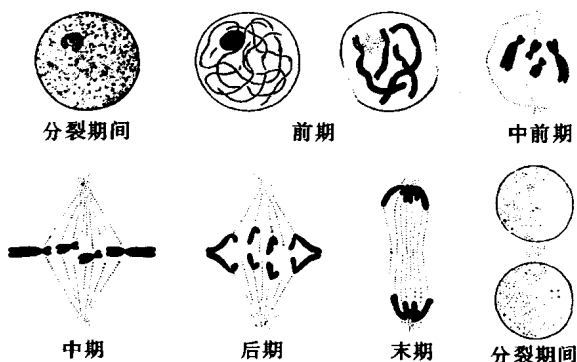


图 2 有丝分裂

图中显示 4 个染色体圆形块为 1 个核仁

生殖分裂或减数分裂 在配子即卵子和精子中,染色体组减半,一般说它是单倍体(22 条常染色体和一条性染色体 X 或 Y)。正是在减数分裂的过程中,产生了这种缩减,其结果是要保持物种的染色体数即 46 条,这个数字在生殖之后,亦即 2 个配子——一个雄性配子和另一个雌性配子(精子和卵子)结合之后重组($23 + 23$)。实际上,减数分裂包括 2 次连续的分裂,但只有其中的第一次分裂产生于 DNA 的合成。所以,DNA 的复制使具有 $2n$ 个染色体的双倍体细胞变成具有 $4n$ 个染色单体的细胞。第一次减数分裂产生 2 个具有 $2n$ 个染色单体的细胞。