

# 健康 密碼 GENE 探索人類基因奧秘

人類基因密碼解開之後，一連串的嶄新醫療發展也將迅速出現，而讓百分之百的健康預測、無限期的生命延長、絕對成功的疾病治療、完美無缺的胎兒設計都將成為可能，但是，個人隱私權的喪失、基因的強權侵略等對人類倫理道德衝擊的終極夢魘也會成為事實。

鄭博仁 ●著  
謝燦堂

ACTGAGTCCTGACTCCAACTGACTGGTCA



# 健康密碼

探索人類基因奧祕  
● 鄭博仁 謝燦堂／著

原书空白页

# 目次

解讀造物者的密碼

／李明亮 007

探索基因密碼，推動科技人本

／陳昱瑞 009

「基因體醫學」的新世紀

／謝豐舟 011

自序

／鄭博仁 012

## I 遺傳辭典

認識基因，了解人生

## II 健康密碼

認識基因，掌握健康

027

017

第 1 號染色體

第 2 號染色體

第 3 號染色體

第 4 號染色體

第 5 號染色體

第 6 號染色體

第 7 號染色體

第 8 號染色體

第 9 號染色體

第 10 號染色體

第 11 號染色體

第 12 號染色體

0  
9  
0

0  
8  
4

0  
7  
9

0  
7  
3

0  
6  
8

0  
6  
2

0  
5  
7

0  
5  
0

0  
4  
4

0  
3  
9

0  
3  
4

0  
2  
9

第 13 號染色體

第 14 號染色體

第 15 號染色體

第 16 號染色體

第 17 號染色體

第 18 號染色體

第 19 號染色體

第 20 號染色體

第 21 號染色體

第 22 號染色體

X 染色體

Y 染色體

1 5 9	1 5 2	1 4 7	1 3 9	1 3 4	1 2 9	1 2 4	1 1 8	1 1 2	1 0 6	1 0 1	0 9 5
-------------	-------------	-------------	-------------	-------------	-------------	-------------	-------------	-------------	-------------	-------------	-------------

### III 換個角度看生命

165

換個角度看生命  
——基因與疾病

### IV 誰來扮演上帝

177

誰來扮演上帝角色  
——基因解碼帶來的倫理、人道、法律、社會與宗教的衝擊

### V 基因疾病網路資源

185

國際部分  
國內部分

192

# 解讀造物者的密碼

李炳亮  
(行政院衛生署署長)

傳說，宇宙造物者抓了把泥上、抽了根肋骨、吹了口氣，就這樣創造了我們的祖先，亞當、夏娃！

二十世紀的人類正日以繼夜、鍥而不捨地尋找那能把能開啟這傳說、奧秘的鑰匙！

近代遺傳醫學，早自五〇年代，即已陸續開始發展。七〇年代，「基因工程」揭開了生物基因的神秘面紗；八〇年代，由於分子生物與臨床遺傳學的結合，不僅闢闢了人類致病基因奧秘的探索之路，更激發了科學家們剖析人類基因圖譜的偉大信念。為此，全世界六個國家、十八所實驗室及上千個遺傳學者群策群力，共同推動「人類基因組研究計畫」(HGP)，並擬於二十一世紀來臨前完成此項神聖使命，為人類樹立創世紀的里程碑，那就是：解讀造物者的密碼——人類基因圖譜。

近年來，國內相關學術團體，亦背負起這攸關人類健康的艱鉅使命，無怨無悔的參與，全心全意的投入，成果相當卓著。榮民總醫院、陽明大學所合組的「榮陽研究團隊」，更已率先完成部分第4號染色體及肝癌基因的定序工作。長庚醫院謝副

院長燦堂及婦產科主治醫師鄭博仁，亦積極蒐集重大遺傳疾病之相關資料，依據人類染色體順序，彙整出上述遺傳疾病之相對基因；並將此項寶貴資料，編印成《健康密碼——探索人類基因奧秘》乙書，公開出版，此舉對於普及國人遺傳知識，提昇國人保健常識，誠具有重大意義，實可謂功不可沒。

《健康密碼——探索人類基因奧秘》一書，內容涵括基因遺傳觀念的回顧、染色體及基因的介紹、遺傳疾病之診治現況及基因科技之臨床運用等。文辭言簡易賅，內容多元豐富，相信透過作者深入淺出、逐一解說，必能導引讀者一窺人類基因之奧秘，汲取正確且實用之遺傳知識。

欣見書成，感佩用心，特誌數語，以之為序。

二〇〇〇年六月

# 探索基因密碼，推動科技人本

陳星奇

(長庚醫院院長)

今年（公元二〇〇〇年）六月十二日在台北舉行的世界資訊科技大會中，美國麻省理工學院（M I T）管理與經濟學教授梭羅（Lester C. Thurow）表示，全球正在進行結合資訊、生物、電子與電腦的第三次工業革命，並認為未來主流產業將是微電子、網路與生物科技。由於基因工程的進步，他預言近視不再成為困擾人類的視力問題，眼鏡也跟著消失。他勉勵資訊科技人應懂得生物學，目前 M I T 學生想畢業，定要搞懂 DNA，修微生物學，瞭解基因的構造，以迎接新世紀的到來。

今年是基因密碼草圖完成百分之九十九的跨世紀年度，繼電腦資訊科技之後，基因工程、生物科技也突飛猛進，這些科技都是以服務人類為終極目標，我們醫療界應更積極推動人本、環保與社會關懷的高思維（High Touch）。

鄭博仁醫師是林口長庚醫院婦產部知名的主治醫師，醫療業務繁忙，但積極投

入醫療新知的研究與著作。以他流暢的文筆，把艱深難懂變成耳熟能詳。謝燦堂醫師是台北長庚醫院副院長兼台北長庚婦產科系主任，除了行政、醫療之外，謝醫師對電腦網路、民眾衛教更情有獨鍾，並在長庚大學教授醫療資訊課程。二位作者搜集跨世紀對基因的研究資訊，不定期發表於聯合報健康版，欣見將成冊出版，對終生學習的新世紀人，必將有深遠的貢獻，是以為序。

# 「基因體醫學」的新世紀

謝雪舟

(台大醫學院婦產科教授)

在公元二〇〇〇年的前夕，一連串生物醫學的突破讓人目不暇給：複製羊桃莉揭開序幕，諾貝爾獎頒與果蠅胚胎研究，線蟲及阿拉伯芥的基因定序完成，以抗血管生成藥物控制癌症，人類胚胎幹細胞培養成功，結合細胞與聚合物製成人工動脈，以及人類基因圖譜計畫將提前於公元二〇〇一年完成。這一連串的突破，猶如慶祝公元二〇〇〇年的焰火一般，令人目眩神移。

隨著對於疾病基因機制的瞭解以及疾病的重新界定，下一個世紀的醫學將是所謂「基因體醫學」：基因病理、基因診斷與基因治療。目前醫生可以不接觸基因體醫學，靠「病徵」診治疾病，然而，下一世紀，疾病的診斷與治療勢必因基因體醫學而全面改觀。

長庚醫院謝燦堂副院長與鄭博仁醫師能開風氣之先，將目前已知的致病基因按照染色體的順序做一完整的呈現，相信對社會大眾及醫療專業人員都具有極高的參考價值，特此為序，鄭重推薦。

## 白序

鄭博仁

今年初，有關人類基因科技的研究報導陸陸續續的出現在全球各大媒體，國內的基因熱亦不斷被加溫；而人類基因組完全解碼的時間表，也在美國賽特拉科技公司與跨國性HGP組合，兩大集團的相互競逐下，逐漸被往前挪移。四月份，在美國總統柯林頓的斡旋下，兩大對立的基因研究團隊終於握手言和，共同決定在公元二〇〇〇年六月底向世人宣佈人類基因組解碼的全部草圖。

這一科學新領域與科技、生化、醫藥、農學、健康等皆有相關，但一般社會大眾的直覺卻往往是高深、陌生而難以親近了解的。這一陣子，「如何以較口語化、生活化的方式把艱深難懂的基因科學理論化為簡單的文字敘述」的念頭一直在我腦海裡盤旋不已；因此把此一構想告知聯合報健康版主編陳建宇先生，迅速獲得積極的認同與支持，並囑咐可以做更完整、詳細的系列報導。因而按染色體號次，介紹重要致病基因，依「基因地圖」、「A-B檔案」、「相關疾病」的基本架構，於焉定型。由於必須吸納消化的資料的確太多，於是請出兼具優生保健、

醫療電腦資訊權威的謝燦堂醫師共襄盛舉，一起參與《健康密碼——探索人類基因奧秘》中文化的製作，並提供諮詢與指導。

這一系列文章於聯合報健康版刊出期間，獲得了超出預期的反應與迴響，來自醫護人員、各級學生、病友等相關的諮詢電話與e-mail不斷，讓我們深深體認到，國內民眾對於中文化科普知識，甚或是高深的尖端科技常識的殷切需求。於是聯合報系主動安排，而付梓印行出書。

從構思、完稿、連載至出書階段，非常感謝陳建宇先生的宏觀策劃，及為醫學專有名詞標準化的用心；聯合文學出版社對冗長稿件的字字斟酌，逐一校正；以及把龍飛鳳舞草書化為一頁頁整齊文字稿件的內人吳淑珍老師。由於團隊的密切配合，使得本書得以趕在基因密碼草圖公佈期間，迅速問世，分享國人。

原书空白页

# I. 遺傳辭典

—DNA、基因與染色體



首都师范大学图书馆



21341312

原书空白页