

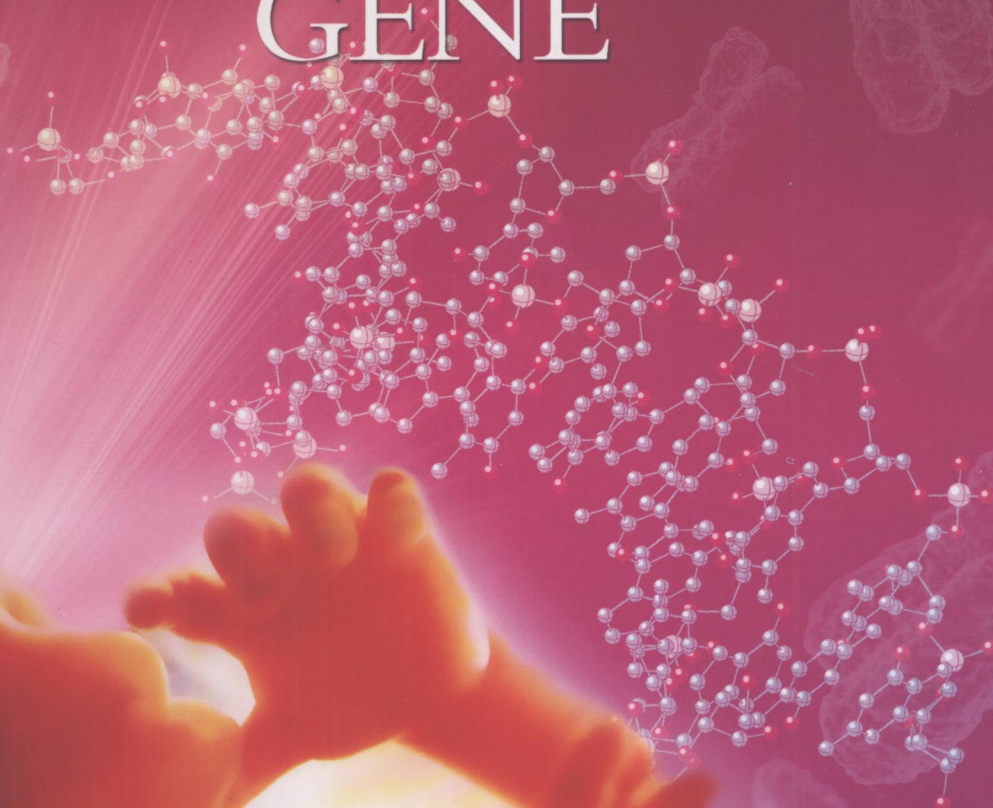


精选基因发现和研究过程中诸多科学家的经典实验
为您深入解析神秘的基因, 解读生命的密码

《身边的科学·人体的奥秘》编委会 〇 编著

神秘的基因

MYSTERIOUS GENE



京华出版社

身 边 的 科 学 · 人 体 的 奥 秘

神秘的基因

MYSTERIOUS
GENE

《身边的科学·人体的奥秘》编委会 编著

京华出版社

图书在版编目(CIP)数据

神秘的基因 / 《身边的科学·人体的奥秘》编委会 编著.
- 北京: 京华出版社, 2010.1
ISBN 978-7-80724-803-3

I. ①神… II. ①身… III. ①基因 - 普及读物 IV.

① Q343.1-49

中国版本图书馆CIP数据核字(2009)第237316号

神秘的基因

著 者 《身边的科学·人体的奥秘》编委会 编著

出版发行 京华出版社

(北京市朝阳区安华西里一区13楼2层 100011)

(010) 64243832 84241642 (发行部) 64258473 (传真)

(010) 64255036 (邮购、零售)

(010) 64251790 64258472 64255606 (编辑部)

E-mail: jinghuafaxing@sina.com

印 刷 北京领先印刷有限公司

开 本 787mm×1092mm 1/16

字 数 240千字

印 张 12印张

版 次 2010年1月第1版

印 次 2010年1月第1次印刷

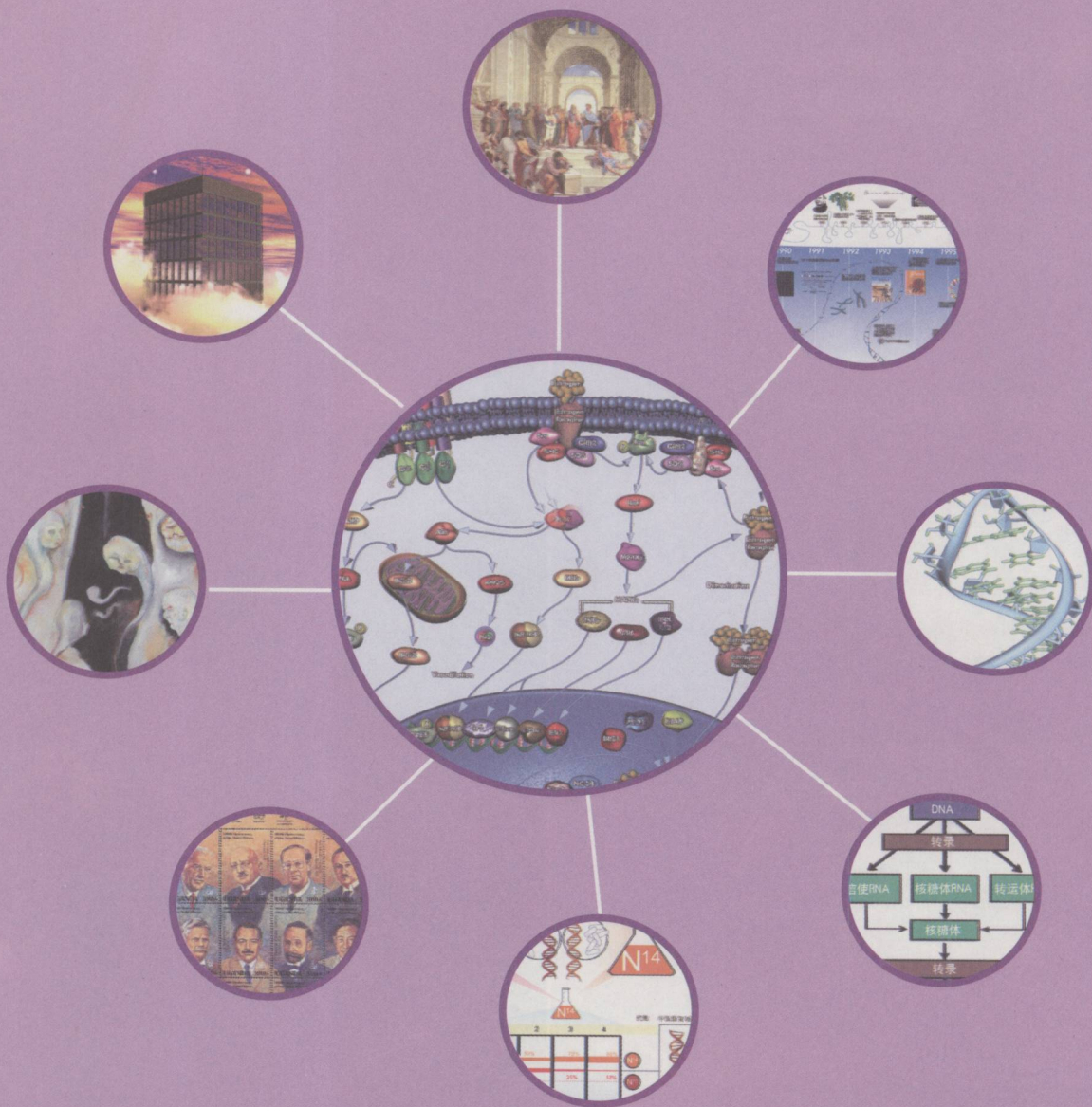
书 号 ISBN 978-7-80724-803-3

定 价 28.00元

京华版图书, 若有质量问题, 请与本社联系

MYSTERIOUS GENE

——神秘的基因——



目录

CONTENTS

第1章 从一张画谈起—— 基因的发现之旅 / 1

“史前一万年” / 2

诞生于一个人头脑之中的遗传学 / 10

果蝇带来的“诺贝尔奖” / 20

附录1：基因百年 / 26

第2章 解读生命天书 / 31

基因是什么? / 32

揭秘DNA / 37

附录2：薛定谔与《生命是什么?》 / 47

附录3：被遗忘的英国玫瑰：罗莎琳德·富兰克林 / 48

第3章 通天塔—— 从DNA到蛋白质 / 51

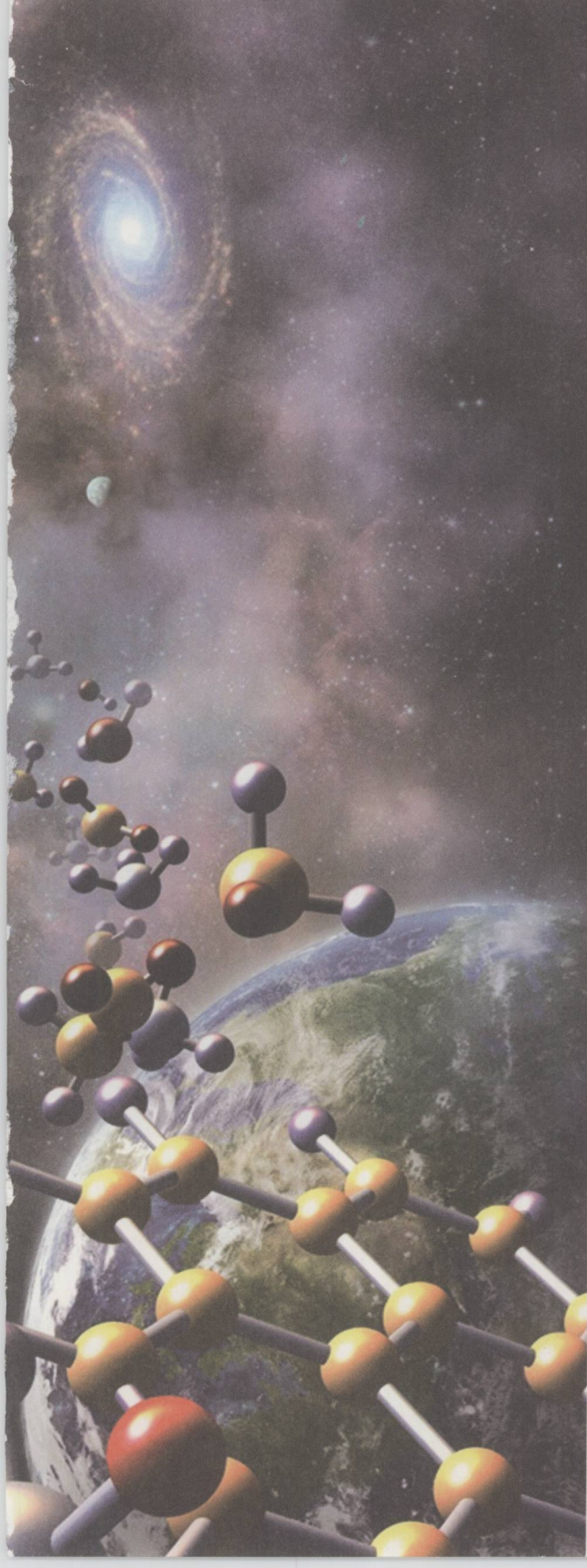
生命存在的基础——蛋白质 / 52

人体通天塔的翻译官——RNA / 56

从DNA到蛋白质 / 58

生命的起源 / 66





目录

CONTENTS

第4章 找不到两片相同的叶子 —— 遗传与变异 / 77

人类基因组计划 / 78

0.1%基因的突变造就你我天壤之别 / 85

基因突变与疾病 / 93

长寿的奥秘 / 112

附录4: 人体老化过程 / 126

成长的秘密 / 128

危险的胚胎 / 135

第5章 天使? 魔鬼? —— 基因技术的应用 / 145

考古学上的重要砝码 / 146

克隆技术 / 155

附录5: 克隆大事记 / 163

分子诊断与个性化治疗 / 165

个人基因信息的隐私问题 / 169

看不见的福尔摩斯——基因技术与现代侦破 / 171

承载生命密码的基因芯片 / 176

转基因技术带来的革命 / 181

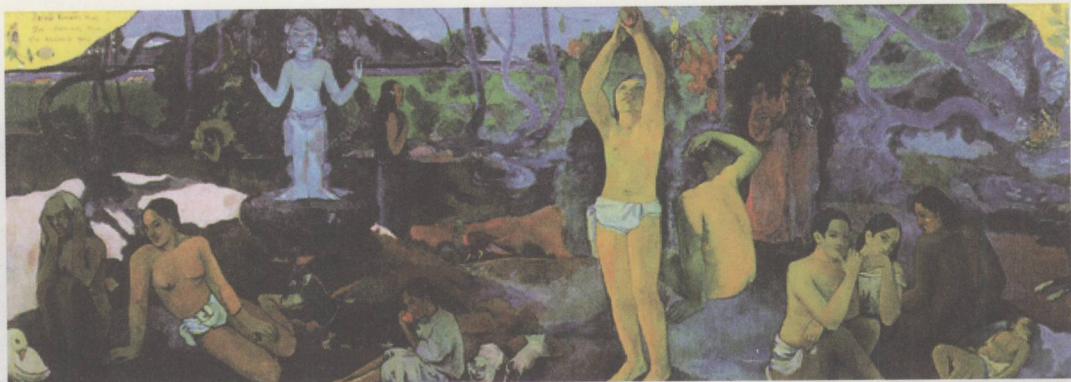
1

从一张画谈起—— 基因的发现之旅

谈起“生命”这个词，每个人都有会有不同的解读。那站在生物学的角度来讲，生命又是什么呢？也许，谈论更多的是生命的运转与传承。自从现代生物学提出了“基因”这一词，生命便与之挂钩。“基因”这样一个看不见摸不着的东西，人类是如何意识到它的存在，又是如何发现它的呢？



“史前一万年”



高更名作《我们从何处来？我们是什么？我们往何处去？》

高更

保罗·高更（P.Gauguin，1848～1903年）与塞尚、梵高同为美术史上著名的“后期印象派”代表画家。他是印象派中融合了原始艺术风格的知名艺术家。现代艺术史中，高更往往被拿来与梵高并论，他们曾是很好的朋友，互相画过对方的肖像，但最后却步上不同的道路，他们友谊的破裂导致了梵高割耳的悲剧。

高更不喜欢都市文明，反而向往蛮荒的生活，1891年3月，高更远离巴黎渡海来到了南太平洋的大溪地岛（Tahiti 夏威夷与新西兰之间的法属小岛）。在这里，高更自由自在描绘当地毛利族原住民神话与牧歌式的自然生活，强烈表现自我的个性，创作出他最优异的油画，同时写出《诺亚·诺亚》名著，记述大溪地之旅神奇的体验。

因梦幻天堂受到殖民文化破坏，1905年8月，高更移居马贵斯岛。之后，由于当时法国美术界对他的画风并不理解，孤独病困的高更遭受爱女死亡的打击而厌世自杀，幸而得救未死。晚年他画了重要代表作《我们从何处来？我们是什么？我们往何处去？》，反映了他极端苦闷的思想。后来他在悲愤苦恼中死在马贵斯岛。英国名作家毛姆，曾以高更传记为题，写了一部小说《月亮与六便士》，以艺术的创造（月亮）与世俗的物质文明（六便士=金钱）为对比，象征书中主角的境遇。

“我们从哪里来？”“我们是什么？”“我们要往何处去？”这样的谜题自从人类社会初始一直到现在，都困扰着我们。哲学家，生物学家，甚至艺术家都用各自不同的形式来探索这一主题。上面这幅画就是高更（Paul Gauguin，1848～1903）于1896年所绘的一幅画，题目就是《我们从何处来？我们是什么？我们往何处去？》。在高更的这幅画作中，从左至右依次表现了从生到死的过程，画中的一切形象都象征着时间的流逝和人的生命的消失。艺术家用抽象的形态表现出自己对这一问题的看法，然而，如果要真的探究生命的奥秘，揭开这一谜团的任务就责无旁贷地落在了生物学家的肩上。

今天，“基因”这个词已经不再专属于生物学家们，它及其所蕴含的概念已经成为妇孺皆知的常识：基因是生物体遗传变异的物质基础。虽然“基因”这个词是1909年由丹麦遗传学家约翰逊（Wilhelm Johannsen, 1857 ~ 1927）首次提出的，但是在这个概念产生之前，人们对于自然界生物体的遗传与变异现象已经有了一些模糊的概念。例如，在我国就有这样的俗语：“种瓜得瓜，种豆得豆”、“龙生龙，凤生凤，老鼠的儿子会打洞”、“一娘生九子，连娘十个样”。这些俗语都是人们对平时生产生活观察总结而得出的。随着生产的需要，人们慢慢对这样的自然现象产生了浓厚的兴趣，进行了系统的研究，从而推动了遗传学的发展。

如果我们把生物学比作一幢大楼的话，遗传学就应该是这幢大楼的地基，它支撑起了丰富多彩的生物世界。生命的主要特征就是能把自己的特征一代一代地传下去，遗传的机理则是一切生命现象的核心。然而，很有趣的是，这幢建筑的建设显然违背了常规，它首先建造的是整个建筑的主体，最后才开始奠定地基。分类学、形态学、生理学等等这些“大楼的主体”都已经有了几百年甚至上千年的历史，然而，遗传学的建立却是在二十世纪初。如此看来，遗传学的创建是一个艰难的过程。这的确是一件令人费解的事情，遗传的现象如此直观，人类对此的认识也并非近代才有的。早在公元前六世纪，《越绝书》中就对遗传的现象有所记录：“桂实生桂，桐实生桐”，东汉时期的思想家王充在《论衡》中也对遗传现象做出了一个归纳：“万物生于土，各似本种。”对于变异现象，王充也有如下的论述：“瑞物皆起和气而生，生于常类



丹麦遗传学家约翰逊



如果把生物学比作一幢大楼的话，遗传学就是这幢大楼的地基，它支撑起了丰富多彩的生物世界



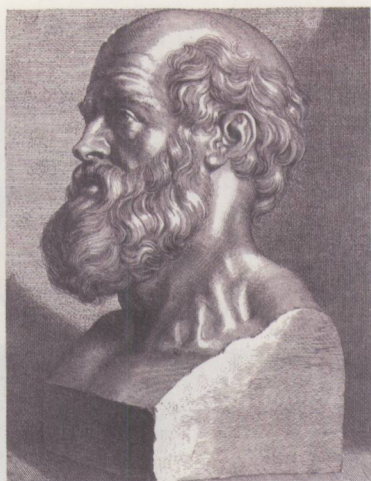
王充

王充(27 ~ 99)，字仲任，东汉上虞人，唯物主义思想家和哲学家。他倾毕生精力写成巨著《论衡》。全书八十五篇，共二十余万字，内容涉猎天文、物理、史地、文学艺术等各个方面。他根据客观事物的真实情况和当时自然科学研究的成果，否定了天有意志，批判了封建统治阶级宣扬的“天人合一”的欺骗性。他还抨击了“人死为鬼，有知，能害人”的迷信邪说，表达了自己大无畏的唯物主义精神。

之中，而有诡异之性。(那些所谓瑞物的奇形怪状的东西，不过是平常事物的变异而已。)”然而，科学研究不是简简单单地对于现象的归纳总结，更重要的是要去探寻现象背后的本质，试图对现象做出合理的解释。发现问题、提出问题是做科学研究的第一步。对于遗传学而言，首先，也是必须要解决的问题是：是否存在遗传物质？如果存在，那么遗传的物质基础是什么？它又是如何一步一步地传递？

在这个章节里面，我们探讨一下“史前”对于遗传物质的探讨和研究。当然这里面的“史前”是指在遗传学建立之前的漫长历史时期。

如同其他科学一样，对于遗传学探讨可以追溯到古希腊。但是，与现代科学不同的是，古希腊并非是从实证出发，而更是注重在思想上的一种思辨过程。古希腊的思想家所思考的问题大多数都来自于传闻。例如，当时有传闻说，有一群麦克罗色法利人，以头长为高贵，因此，新生儿在头骨还很柔软的时候，他们的父母会将尽可能拉长新生儿的头骨，结果麦克罗色法利人都有了长长的脑袋。希



➤ 拉斐尔所作的雅典学院 古希腊是西方文明的摇篮，很早以前，古希腊科学家就已经开始探讨遗传问题

➤ 现代医学之父、古希腊医学家希波克拉底雕像

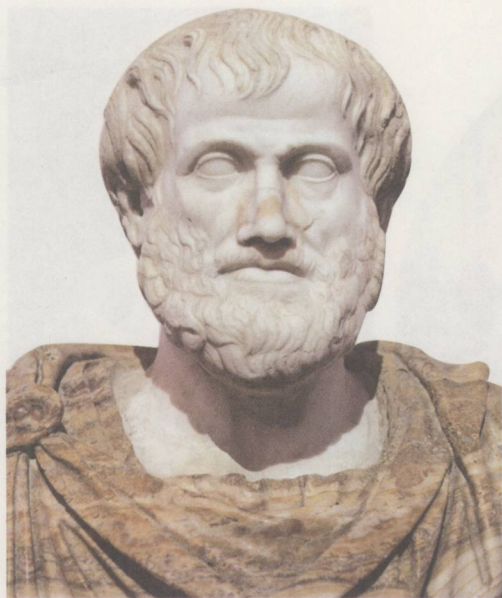
波 克 拉 底 (Hippocrates, 460 ~ 377BC) 在公元前 410 年左右对这个问题做出了如下的一番推测：“该性状（指生物所表现出来的外部形态特征，例如，花的颜色，植株的高矮）起初是通过人工的方法而获得的，但是随着时间的推移，它会成为可遗传的性状，人工的方法就没有必要了。种子来自身体的所有部位，健康的种子来自健康的部位，有病的种子来自有病的部位。因此，如果秃头的父母通常有秃头的孩子，灰色眼睛的父母有灰色眼睛的孩子，那么，长头的父母为什么就不应该有长头的孩子呢？”

希波克拉底

希 波克拉底，古希腊伯里克利时代医师，欧洲医学奠基人，被后世尊为“医学之父”。他最早将医学同巫术以及哲学分离开来，发展成为一门专业学科，并且创立了以自己的名字命名的医学学派。他对古希腊的医学发展的贡献良多，在他死后，医学发展缓慢，甚至可以说不进反退。

希波克拉底以其专业精神、修养以及严格的训练与实践而著称。在他的著作《医师之路 (On the Physician)》中指出医师必需时刻保持整洁、诚实、冷静、明理及严肃的态度。

“今我进入医业，立誓献身人道服务；我感激尊敬恩师，如同对待父母；并本着良心与尊严行医；病患的健康生命是我首先顾念；我必严守病患寄托于我的秘密；我必尽力维护业界名誉及高尚传统；我以同事为兄弟；我对病患负责，不因任何宗教、国籍、种族、政治或地位不同而有所差别；生命从受胎时起，即为至高无上的尊严；即使面临威胁，我的医学知识也不与人道相违。我兹郑重地、自主地以我的人格宣誓以上的誓言。”这段话就是著名的希波克拉底誓言，俗称为医师誓言，是西方医生传统上行医前的誓言。虽然现在不再采用经典的希波克拉底所立的这份誓言的原文，虽然它也不具备任何法律效益，但是这份誓言仍然对现代誓约有着深远的影响。



➤ 亚里士多德半身像

亚里士多德

亚里士多德（前 384 ~ 前 322 年）是世界古代史上最伟大的哲学家、科学家和教育家之一。他是柏拉图的学生，战神亚历山大大帝的老师，被马克思称为古希腊哲学家中最博学的人物，而恩格斯则称他为古代的黑格尔。

亚里士多德重视教育，曾在雅典办了一所叫吕克昂的学校，被称为逍遥学派。

亚里士多德一生勤奋治学，从事的学术研究涉及到逻辑学、修辞学、物理学、生物学、教育学、心理学、政治学、经济学、美学等，写下了大量的著作，他的著作是古代的百科全书，据说有四百到一千部，主要有《工具论》、《形而上学》、《物理学》、《伦理学》、《政治学》、《诗学》等。他的思想对人类产生了深远的影响。他创立了形式逻辑学，丰富和发展了哲学的各个分支学科，对科学作出了巨大的贡献。

虽然站在现代的观点上来看，希波克拉底的解释并不完全正确，但是他却提出了遗传学史上三个重要的观念：1. 遗传具有物质基础，而且是以看不见的“种子”形式进行传递的；2. 认为身体的每一个部分都提供了“种子”这种遗传物质；3. 后天获得的性状可以遗传。

一个世纪之后，古希腊著名的哲学家亚里士多德（Aristotle，384 ~ 322BC）对于希波克拉底的遗传观念进行了进一步的探讨。他分别举例证明和反对了希波克拉底的遗传观念，之后，他认为反对的理由更加充分。我们来看一下，亚里士多德反对的理由有哪些。1. 头发、指甲等这类死组织也能产生“种子”？2. 父母不仅仅把自己的身体特征遗传给子女，声音、走路的姿态等行为特征也可以遗传给子女，而这类行为怎么可能产生“种子”呢？3. 年轻的父亲最初是没有长胡子或者白头发的，但是生了儿子以后却会变成长胡子或白头发，胡子和白头发的“种子”又是从哪里来的呢？4. 子女有的时候并不像自己的父母，而是和他们的远祖长得非常像，远祖的这些性状在父母身上并没有体现，因此父母也就不可能产生携带这些性状的“种子”；5. 将植物的某些部分去掉后，其后代仍然能够长出这些部分，而且与亲本很相像，说明了这些部分的遗传并不是来自他们本身产生的“种子”；6. 如果身体的每个部分都产生了代表它的“种子”，而子女同时从父母那里继承这些种子，那么他们就应该有两个头，四个胳膊，四条腿，等等。

虽然亚里士多德的这些证据并没有给希波克拉底的遗传思想带来巨大的冲击，但是，亚里士多德由此得到的结论却影响深远：“为什么不直截了当地承认精液是用于形成血肉的，而它本身并非就是血肉？”亚里士多德的这一认识直到两千多年以后还有科学家深信不疑，认为精子是具体而微小完整的人。亚里士多德不仅确认了遗传是具有物质基础的，同时，他还首次提出这样的概念：父母遗传给子女的并非性状本身，而是能够发育出这些性状的因素。现在我们都已经知道这个因素就是遗传信息，而在当时，亚里士多德称之为形式因。亚里士多德的遗传学说认为只有精液才提供了形式因，遗传主要由雄性来决定。雌雄在遗传上的不平等是亚里士多德遗传学说的重大缺陷之一。

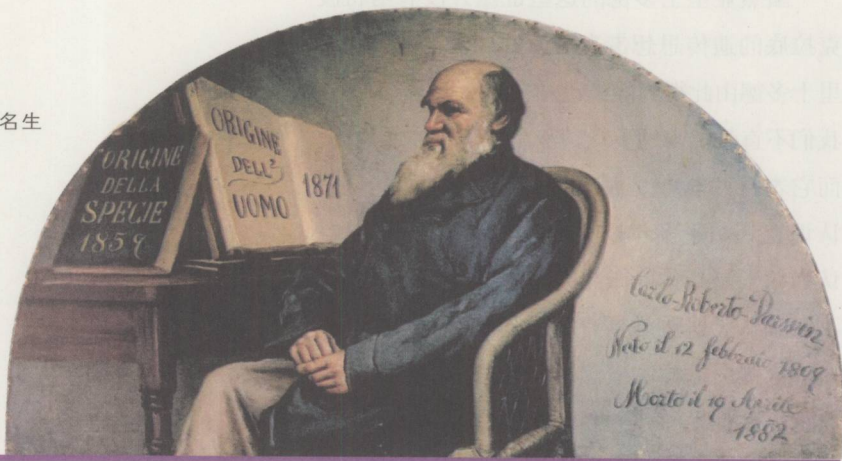
尽管古希腊时期的哲学家对于遗传学的思考得出的结论很模糊，甚至有一些错误的结论，但是，他们对于遗传学的重大贡献不仅仅在于他们提出的这些遗传学说，更重要的是他们并没有把生命看成神秘的现象，而把它看作是一种客观存在，是一门可以研究的学科。

当进入中世纪，由于宗教的统治，几乎所有的科学研究都停滞了，遗传学也不例外。近代，第一次把基因是生物体遗传变异的物质基础作为一个独立的问题提出出来的是达尔文（Charles Darwin, 1809 ~ 1882）。1868年，他提出了泛生论的假说。这一假说认为身体各个部分的细胞都能产生出特定的“芽体”，身体不同部位的“芽体”能够发展成为不同的器官，例如，来自

受亚里士多德的影响，两千多年以后还有科学家认为精子是具体而微小完整的人



泛生论提出者、著名生物学家达尔文画像

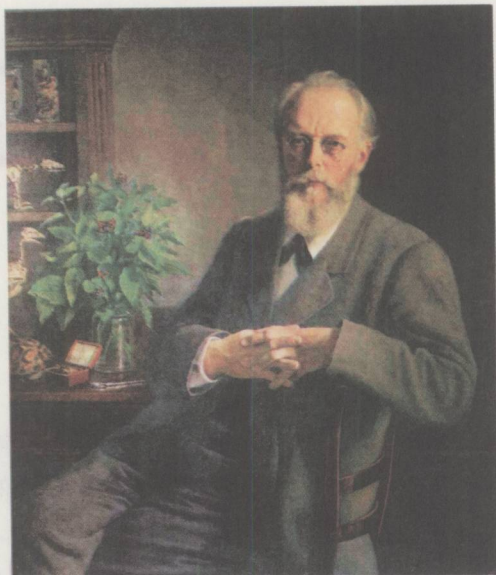


达尔文

查尔斯·罗伯特·达尔文 (Charles Robert Darwin, 1809. ~ 1882) 英国博物学家、生物学家，进化论的奠基人。1859年出版了震动当时学术界的《物种起源》。书中用大量资料证明了形形色色的生物都不是上帝创造的，而是在遗传、变异、生存斗争中和自然选择中，由简单到复杂，由低等到高等，不断发展变化的，提出了生物进化论学说，从而摧毁了各种唯心的神造论和物种不变论。“进化论”与能量守恒定律、细胞学说一起被恩格斯列为19世纪自然科学的三大发现。

于心脏的“芽体”今后就会发育成为心脏。这些“芽体”随血液循环汇集到生殖细胞，在以后的个体发育中决定后代的各种性状。他的这一观点，显然受到希波克拉底 (Hippocrates, 460 ~ 377 BC) 关于来自人体各个部分的“种子物质”通过体液带入生殖器官的遗传观念的影响。虽然“泛生论”这一臆想现在证明是错误的，但是它却开启了人们探索自身奥秘之门。

继达尔文的“泛生论”之后，“独特分子”、“生殖质”、“泛子”等概念应运而生。这些概念都设想它们是构成遗传的物质基础。它们共同的特点是，都认为遗传物质是一种极小的粒子。这些不成熟的概念，都反映了在当时遗传学尚不成熟的时候，人们对于自身的初步探索。1883年，魏斯曼 (August Weismann, 1834 ~ 1914) 提出了有名的“种质论”。这个理论主张，生物体从本质上而言，是由两种不同的部分组成：种质 (germplasm) 和体质 (somaplastm)。种质负责生命的遗传与种族的延续，是独立的、永恒的、连续的。而体质仅仅是起到营养个体的作用，是由种质派生的，它会随着个体的死亡



魏斯曼

魏斯曼，德国动物学家。1834年1月17日出生于法兰克福，1914年11月5日卒于弗莱堡。1852年进入格丁根大学学习医学，1856年毕业。先后在巴登和奥地利当过军医和私人开业医生。1861年在吉森大学从师于德国动物学家K.G. 洛伊卡尔特，学习动物发生学及形态学，1863年完成了关于双翅目昆虫变态的论文。1866年担任弗莱堡大学医学系动物学和比较解剖学副教授，1868年在该校创办动物研究所，任第一任所长，1871年升任教授。60年代中期以后因眼疾不得不终止显微镜下的研究而转向遗传、发生和进化问题的理论探讨。

④ “种质论”提出者魏斯曼

而消亡，因而是临时性的、不连续的。魏斯曼认为，种质只存在于核内染色质中，染色质是由存在于细胞核内的许多遗子（ids）集合而成的遗子团（ident）。遗子中又含有许多粒状物质，他称之为定子（determinant），定子还可以再分为更小的单位——生源子（biophore）。而生源子是生命的最小单位。种质论认为，随着个体的发育，各个定子逐渐分散到适当的细胞中，最后，一个细胞含一个定子。生源子能够穿过核膜进入细胞质内，使定子成为活跃状态，从而确定该细胞的分化。而种质（性细胞）则储存着该生物特有的全部定子，遗传给后代。

虽然，魏斯曼将生物体截然分为体质和种质两部分并不正确，但是，他的这个“种质论”却启迪了人们去深入地研究遗传物质，为今后发现染色体、基因以及DNA奠定了基础。

诞生于一个人头脑 之中的遗传学

孟德尔和他的豌豆

1822年，在奥地利西里西亚德语区一个贫困的农民家里，一个可爱的男孩呱呱坠地了。他是家里唯一的男孩子，父母为他起名为格雷格尔·约翰·孟德尔。孟德尔的故乡素有“多瑙河之花”的美誉，村里的人都爱好园艺。一个叫施莱伯的人曾经在孟德尔的家乡开办了一个果树培训班，指导当地人培育和嫁接不同的植物品种。孟德尔超群的智力给他留下了深刻的印象。于是他说服了孟德尔的父母，送这个伶俐的男孩进入更好的学校学习。1833年，孟德尔进入了特罗保的预科学校学习，1840年他以优异的成绩从这所学校毕业，并且进入奥尔米茨哲学院学习。在大学中，他几乎身无分文，不得不经常为求学的资金而四处奔波。1843年，他最终还是因为贫困而不得不辍学，同年10月到奥古斯丁修道院做修道士。1844年，孟德尔获得了一个在茨纳伊姆中学担任希腊文和数学教师的机会。可是，在1850年的教师资格考试中，他的考试成绩却相当糟糕。为了能够胜任学校教师的工作，他被派往维也纳大学学习。1851—1853年，他在维也纳大学系统地学习了物理学、化学、数学、动物学和植物学。在维也纳大学学习的三年，对孟德尔今后成为一个伟大的科学家起了决定性的作用。在此期间，

遗传学创始人孟德尔



两位教授对孟德尔影响颇深，一位是著名物理学家 J.C. 多普勒 (Johann Christian Doppler, 1803—1853)，他竭力强调科学实验的重要性，同时鼓励孟德尔应用数学理论来分析和解释自然现象以及实验结果。另一位则是澳大利亚植物学家 F.J.A.N. 翁格尔，他所教授的课程以及物种可变和植物通过杂交可能产生新物种的观点激发了孟德尔对探讨植物遗传变异原因极大的兴趣。1853 年夏天，孟德尔顺利地从小维也纳大学毕业，回到修道院。1854 年，他被委派到了布吕恩技术学校担任物理学和博物学的代理教师，他在那里工作长达 14 年之久。也就是在布吕恩技术学校，他进行了 8 年的豌豆杂交试验，并且最终得出了震动科学界的“孟德尔遗传定律”。



孟德尔的恩师、著名物理学家多普勒

豌豆与孟德尔遗传定律

1. 豌豆“中选”原因

在当时的欧洲，人们热衷于进行植物的杂交实验，以期能够破解生命遗传的秘密。孟德尔在修道院的小花园里，以豌豆作为实验材料，进行了一系列的杂交实验。

大千世界，植物的种类何其之多，为什么孟德尔会选择豌豆作为实验材料呢？或者说，豌豆究竟有哪些特点，使得它成为孟德尔做研究的首选呢？

首先，豌豆是严格的自花授粉 (self-fertilization) 植物。豌豆花的雄蕊和雌蕊都被花瓣包围起来，外来的花粉很难落到雌蕊的柱头上，因此市场出售的豌豆种子可以说是纯种的。杂交从纯种出发，避免了未知花粉的干扰，遗传学的实验结果才会有保证。

多普勒

奥地利物理学家及数学家，以“多普勒效应” (Doppler Effect) 而闻名于世。多普勒效应有很多应用，例如天文学家观察到遥远星体光谱的红移现象，可以计算出星体与地球的相对速度；警方可用雷达侦测车速等。除此以外，多普勒的研究还涉及光学、电磁学和天文学领域，并设计和改良了很多实验仪器。多普勒天才横溢，创意无限，虽然不是每一个构想都行得通，但往往为未来的新发现提供线索。