

世界经典科学故事^②

生物故事

(二)



本书编写组 编

中国和平出版社

黑尿病、白化病和苯丙酮尿症

“黑的”是指黑尿病，患者没有其他症状，只是排出的尿，置放于空气中一段时间会变成黑色。

“白的”是指白化病，患者的皮肤、毛发、眼睛虹膜都因缺乏黑色素而呈现白色。

“呆的”是指苯丙酮尿病，患者由于蛋白质代谢过程产生的苯丙酮积累于神经系统而造成痴呆。

黑的、白的、呆的，似乎连不到一块，但是在蛋白质代谢过程中，由于酶的缺陷，三种遗传病就联系在一起了。

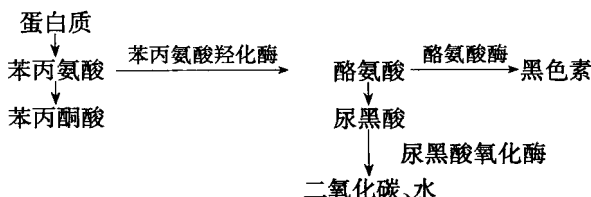
在我们吃的食物中，除了维生素、无机盐和水分，还有三大类物质，即蛋白质、糖、脂肪，合称三大营养素。其中蛋白质是很主要的一种，构成蛋白质的单体物质是氨基酸。人体中的氨基酸大约有 20 种，其中 8 种在人体内是不能制造的，必须从食物中获得，叫必需氨基酸，其余的 12 种可以在体内从其他物质改造过来，叫非必需氨基酸。

蛋白质在苯丙氨酸羟化酶的催化下产生酪氨酸，在酪氨酸酶的作用下产生黑色素，而酪氨酸在尿黑酸氧化酶的作用下，分解尿黑酸，产生 CO_2 和 H_2O 。

苯丙氨酸羟化酶、酪氨酸酶、尿黑酸氧化酶，各自都受控于一对基因，在这些基因正常时，这些酶都起着催化生物反应的作用，使代谢过程向着各个方向顺利进展。当某对基因突



变时,造成这种酶的缺陷,从而导致代谢过程受阻。比如酪氨酸酶的一对基因突变为隐性纯合时,那么酪氨酸就不能产生黑色素。就有白化病患者出现。



控制苯丙氨酸羟化酶的基因如果发生突变,那么苯丙氨酸就不能形成酪氨酸,苯丙氨酸就以苯丙酮酸形式聚集于血滴中,也可在尿中出现,还可堆积于神经系统中,阻碍脑的发育,导致患者智力低下,同时又因黑色素生成受到阻碍,皮肤、头发、虹膜无黑色素而呈现白色。所以患者既呆又白。在临床上验证苯丙酮尿的最简单的方法是用三氯化铁,滴数滴于患者尿中,若含有苯丙酮酸,就会显示鲜绿色,数分钟后鲜绿色就消失,所以观察结果要快。

蛋白质代谢在另一条途径中产生酪氨酸,再产生尿黑酸。正常人因为有尿黑酸氧化酶的存在,所以尿黑酸能被氧化成乙酰乙酸,再进一步分解产生 CO_2 和 H_2O ,因此正常人的尿液中不会产生黑色。但当基因缺陷发生时,尿黑酸氧化酶缺乏,尿黑酸不能被氧化、分解,从尿中排出来。尿黑酸在空气中放置一段时间就会变成黑色。尿黑症由此而得名。患儿的尿布常常有黑色的污迹,用肥皂洗时,因为肥皂中含有碱性,使尿黑酸变得更黑,尿布也就越洗越黑。尿黑症虽没有什么致命的症状,但会造成软骨和关节部位色素沉积,严重时会造成关

节炎,如有耳、眼部位色素沉着,那就可从外观上看出来了。

黑的尿黑症、白的白化病、呆的苯丙酮尿症都是由隐性基因控制产生的,基因在染色体上是常染色体隐性遗传,其根本的原因是基因控制的酶发生缺陷,导致代谢异常,所以又叫先天性代谢缺陷或遗传性酶病。

近亲不得通婚

什么是近亲呢？就是指相同的祖父母(或外祖父母)，有血缘关系的堂兄妹(表兄妹)等。在旧社会由于财产及其他原因很流行近亲结婚，并且美其名曰：亲上加亲。

表兄妹结婚真是亲上加亲吗？从表面上看表兄妹结婚，情况比较熟悉，有的表兄妹从小一齐长大，青梅竹马，情深意笃，似乎很美满，真是亲上加亲。但实际上却潜伏着极大的危险，隐藏着一幕幕的家庭悲剧，损害后代的健康。我们在实际生活中并不少见。比如云南山区有一中小学生，身高只有1米，上下肢奇短，手指、脚趾只是一个个小肉球。他的堂兄弟也是如此。原来他们由同一祖先传下来，祖父母是同父异母的兄妹，父母亲又是表兄妹，这样这种软骨成骨不全的基因就在这个家族中流传下来了。还有一例更为令人啼笑皆非，说的是有一家父子俩，平时思想进步，工作积极，为人老实正派，可是后来却发生了使人意想不到的事情：父子两人竟先后在大庭广众之下，多次拉住一位素不相识的妇女行为不轨……结果父子两人先后都以强奸罪被逮捕入狱并判了刑。后来经过家属的申诉和走访，引起了几位科学家的重视，对父子两人进行了严格的身体检查，发现他们都患有一种叫“性人格变态——露阴癖”的先天性精神病，都是在犯病期间不能控制自己的意志和行为而犯的罪。由于科学家作出的病情判断，洗刷

了父子俩人多年来蒙受的不白之冤,法院很快撤销了对他们的处分。这对父子会出现这样的悲剧,原因是父母是近亲结婚,结果害了自己又害了下一代,给社会也带来了“公害”。

还有很多病特别是常染色体隐性遗传病,在近亲结婚中,很容易罹患。比如,白化病、先痴呆、天性聋哑,还有一种由于视网膜色素变性的遗传病,也容易在近亲结婚所生子女中流传。世界上大约 2000 万病人,其中多数是父母近亲结婚。先天性聋哑、盲人,100 人中就有 3~6 人是父母亲近亲结婚。

非近亲结婚所生的子女和近亲结婚所生的子女相比较要健康聪明得多,近亲结婚的孩子,先天畸形和死亡率也比较高。据调查,近亲结婚的人的子女在我国有 13.9% 的人 20 岁前死亡,而非近亲结婚的人的子女只有 1.7%,死亡原因首先是遗传性疾病。

近亲结婚为什么会祸害无穷呢?这是因为基因在染色体上包含有害的致病基因,当然也存在于生殖细胞内的染色体上。在父母生儿育女时,两者的精卵细胞相结合,那么隐性的基因很容易相遇,就会产生患者。隐性遗传病有 1000 多种,一个基因存在只能算携带者,基因型是杂合型的,不会发病,而两个隐性基因相遇就会发病。据统计,父母非近亲结婚有相同的致病基因相遇的机会是万分之一,而近亲结婚的有相同致病基因是由同一祖先而来,又把同一基因传给他们的子女,所以纯合隐性的机会是 $1/16$ 。

从基因相同来说,父母亲与其子女有 $1/2$ 的基因相同,堂兄妹、表兄妹有 $1/8$ 的基因相同。血缘关系近,相同基因的比例就大,致病基因相遇机会就多,后代患病机会也就多。

为了人类的健康,提高人口素质,应该自觉地贯彻执行婚



姻法,三代之内的近亲不能结婚。决不能做祸害人类,殃及子孙的错事。

癌症的遗传

患了癌症的人,心情特别紧张,以为癌症很难治愈,患了癌症等于被判了“死刑”。但是现代科学已经有办法治疗癌症,存活率还很高,已有很多著作在这方面都有论述。我们现在讨论的不是关于治愈的问题,而是癌症会不会遗传?到目前为止,经过科学家坚持不懈的努力已可作出了初步的答复。

要知道癌会不会遗传,先要搞清楚癌的发病原因。癌是如何引起的呢?它是从正常的细胞转化而来的。癌细胞的分裂像“脱缰”的野马很难控制。当人体细胞里的癌细胞数目超过 100 万个时就会产生癌症的一些症状。那么正常的细胞又是如何转化成癌细胞的呢?比如射线、病毒、化学物质,作用于细胞中的 DNA,造成它的功能或结构发生变化,从而导致代谢发生变化,细胞增殖发生变化就成为癌细胞。DNA 是遗传的基础物质,一旦 DNA 发生变化,那么就会传递到下一代,从这个意义上来说癌症和遗传是有关的。

癌和遗传有关是否可以下这样的结论:癌症患者的下一代都会得癌?回答是否定的,为什么呢?因为人类细胞分成生殖细胞、体细胞两大类,如骨骼细胞、肌肉细胞、神经细胞,上一代与下一代并无直接的联系,只有生殖细胞——精子和卵细胞,才是沟通父母与子女遗传信息的细胞,当父、母亲生殖细胞里的 DNA 发生了癌变,他们的子女身体里的所有细



胞获得了这种改变了的遗传信息,就可能会发生癌变,这是一种“遗传型”的癌。

体细胞随着一个生命的终结而死亡。因此身体局部的体细胞(比如,某个器官、某个组织的细胞),DNA 发生了后天环境中的变化,变成了癌细胞,那么由这个细胞分裂而生成的子细胞仍然是癌细胞,但它不会影响生殖细胞里的 DNA 的癌变,所以这种癌细胞不会遗传给子女,这就是“非遗传型”的癌。

癌分为“遗传型”和“非遗传型”,其分界线主要在于细胞中的 DNA 有否变化,是先天遗传的? 还是后天获得的? 那么同一种癌症有的是遗传癌,有的则不是遗传癌,这种情况又怎么划分呢? 一般遗传型的癌有家族史、发病早、两侧器官(如乳腺、肾等)都生癌,癌细胞数目不止一个;反之,非遗传型的癌无家族史、发病迟、单侧、癌细胞数目少。

癌的几种研究方法:

一、调查家族史法

比如在我国山西、河南、江苏患食道癌、肝癌有家族史的占有很大的比例。更惊奇的是有的家庭患乳腺癌,每一代都有患者出现,甚至有的男性也患乳腺癌,如一个家庭三男四女患乳腺癌。有的兄弟俩都患有乳腺癌,他们的女儿也患乳腺癌。

二、双生子调查法

有人调查分析了 52 名白血病患者和他们的双生兄妹,这 52 对双生子中有 22 对是一卵双生。结果 52 对双生子中有 5 对白血病,而且这 5 对都是一卵双生的。这些资料有两点值得注意,一是双生子发病年龄早于一般的患儿,二是双生子发

病的时间相隔不远。

三、比较遗传易感性

具体来说就是具有某种遗传特性的人患某种癌症的可能性比较大。比如:睾丸女性化综合征中,患性腺母细胞癌的人比较多,先天愚型患者易患白血病。

从遗传学观点来看,遗传型和非遗传型癌的发生都是细胞癌变而来。现代研究表明,细胞一次突变不足以使正常细胞癌变,要二次突变才能发生癌变。“二次突变”学说认为,如果第一次突变发生在生殖细胞里或受精卵里,那么由此分裂产生的这个个体所有的体细胞都将带来一个突变,这是癌变的必要条件,但不是癌变的充分条件;当以后不管哪个细胞又发生了第二次突变,于是细胞就转化成为癌细胞。

由于细胞癌变至少需要两次以上突变,所以子女只能从亲代遗传到一次突变,因此还需要一定条件才能实现第二次突变,才有可能生癌。比如有的家族中患有结肠息肉症的人很多,但只有一部分人在一定条件下才能转变为结肠癌。因此平时注意环境保护,减少环境中的有害物质特别重要,这将会减少人们接触致癌物质的机会,从而减少癌的发生。

指纹中的故事

20世纪50年代,在匈牙利有这样一件事。一名未婚妇女生下了一个小孩,但小孩的父亲拒绝认领自己的亲生骨肉。这位未婚妈妈不幸在难产中去世了。小孩就由外祖父来抚养,不久,外祖父因年老多病也去世了。小孩归谁抚养呢?其实众多邻居都明白谁是孩子的亲生父亲,只不过这男子不愿承认事实罢了,他还指证另一位男子是孩子的生父,企图嫁祸他人。于是村长只有请求法院来公开审理这起案件。

在开庭的那天,法院里座无虚席,大家都想知道法院是如何判决的。

庭长宣布开庭之后,拿出3个人的指纹及掌纹图叫大家辨认,看哪两个最相似,经过众人的辨认,最终认定那男子和孩子的指纹、掌纹最相似,因此男子具有不可推卸的责任。

聪明的法官在审案时怎么会别出心裁地想到利用指纹来办案呢?原来他在审案前请教了一位在布达佩斯大学任教多年对指纹遗传学有深入研究的老教授。老教授曾经对百多个家族的几千人的指纹遗传状况进行过调查分析,发现子女的“手相”——指纹组成和他们的双亲极为相似,因为这是通过细胞中染色体上基因物质来控制并遗传的,所以可以用来进行血缘亲属关系的鉴定。

其实指纹只不过是皮肤嵴纹的一种。唇纹同样也可以用

来破案。在西方国家的应用较多。曾经有一个惯犯,专门在酒店作案,他的手法是与顾客混熟,然后把迷幻剂或烈性药酒放入酒中,使对方昏迷,从而抢劫顾客的财物。有一次这个罪犯当场被抓获,可他只承认这只是第一次也是惟一的一次,后来法庭出示了他曾饮过的酒杯,他才哑口无言。原来那罪犯自认为已戴了手套,就不会留下犯罪的痕迹,可他那里知道唇纹却“出卖”了他,怪不得法官说,除非你这一辈子戴口罩去喝酒,否则您总会留下犯罪的证据的。

据现代科学的研究表明,人的指纹的图形、纹线、数目、手掌上的掌纹分布,世界上还不曾发现有完全相同的两个人。即使到了地球上拥有 60 亿人口时,要出现两人指纹完全相同,从遗传学及统计学角度分析平均也要 6000 年才会出现一次。这个数字是怎么估计出来的呢?

人们的指纹类型分为斗形、箕形、弓形。斗形又可分为环形纹、偏形纹、囊形纹、螺形纹等 8 种,箕形有正箕(箕形开口于尺骨方向)和反箕两种,弓形的纹线虽趋向平行,但由于弓弯的高度不同,所以也有拱形和幕帐形之分,每种纹型按纹嵴数多少还有不同的得分,这样就把每个人的指纹排列出了一个数字式:将右手指的纹嵴数(自拇指到小指排列)的得分作分子,左手得分作分母,则表 7 上列出那个人的指纹式即为 $\frac{80372}{67195}$ (数字计算见表 7)。单是要使这个分子式中数字出现

排列顺序完全一致,就需要拥有一百亿以上的人口;再加斗、箕、弓形纹,纹嵴的点、线、叉、桥不同形式的组合,约有 400 多种,那么恰好两个分子式数字合在一起,必须要有 $4 \times 10^3 \times 10^{10}$ 的机会,即要出现两个人的指纹完全相同,其机率只有



10^{-13} 那么小,这个数字正好与 60 亿人口要经过 60 个世纪的年数相吻合。即使是同型双生子,他们的脾气、性格、行为、爱好、容貌、血型可以完全一致,但其指纹却不会完全相同,不过其差异程度要比一般同胞兄弟姐妹更少一些。因此,说二人的皮肤嵴纹完全相同的机会是很少的。

表 7 按纹嵴数多少得分情况

手别	拇指	食指	中指	无名指	小指
右手	斗形纹,下方 8 条纹线(8)	弓形纹(0)	正箕型纹,7 条纹线。(3)	斗型纹,上方 2 条纹线。(7)	正箕型纹,4 条纹线。(2)
左手	斗形纹,上方 6 条纹线(6)	斗形纹,上方 8 条纹线。(7)	反箕型纹,3 条纹线。(1)	斗型纹,下方 6 条纹线。(9)	正箕型纹,15 条纹线。(5)

由于皮肤嵴纹好似一个人的“身份证”,因此应用也日益广泛。在医学上有一种叫“唐氏综合征”的先天愚型遗传病,由于第 21 号染色体增多一条,患者具体表现为:智力低下,并有特殊面容,如低位耳、眼距宽、塌鼻梁、张口伸舌,在皮肤嵴纹方面如拇指球侧弓形比正常人高 144 倍,小指只有一条横褶的机会高出正常人 34 倍,双手通贯手的机会比普通人高 15 倍等等。

最近,美国和前苏联等国家,利用耳垂处听道下端到底部的纹线来协助诊断冠心病。根据尸体解剖学结果发现,有这种耳垂皱纹者 90% 以上患有冠心病和先天性心脏病。有人认为这是由心脏病引起微循环障碍,而耳垂是一种无软骨,无韧带的组织,又处于末端,最容易因缺血而造成垂皱纹。

“指纹钥匙”是美国 IBM 公司研制的产品,即将人的十指编码。比如在一个办公室的大门上,只要将有关人员的手

纹图形按编码输入电脑并储存起来，到时只要按动开关（即指纹检验器）大门就能自动开启，指纹不符者则不能进入办公室。

鲤鱼变鲫鱼

你看到过长着鲫鱼尾巴，满身红鱼鳞的鱼吗？它是金鱼？还是鲫鱼？都是，也都不是。它是在中国科学院动物研究所实验室里诞生的。当时领导这个实验小组的是年过 70 岁的老教授童第周。

他们的实验方法很特别，用一种特制的吸取器，在高倍显微镜下，把细胞核完整地吸取出来，然后像打防疫针那样把它注入无核细胞中，使新的细胞核在另一个细胞中安家。例如他们首先把金鱼的细胞核吸出，然后移植到鳊鱼去核的卵细胞中，结果长出的鱼不像金鱼却像鳊鱼。

如果按照遗传现象分析，细胞核是控制遗传物质的，移植到去核的鳊鱼卵中，应该长出类似金鱼的幼鱼才对啊！为什么却长出像鳊鱼的幼鱼呢？这引起了童教授的深思。

为了弄清这个问题，童教授领导小组又做了另一个实验。这次他们把鲤鱼的细胞核移植到去核的鲫鱼卵细胞中，结果你猜得到了怎样的幼鱼？得到的是长鲤鱼嘴巴以及牙齿，有须的头部，而鳞片形状及数目，脊椎骨都像鲫鱼的幼鱼，它得到了鲤鱼与鲫鱼的混合性状。

小组人员还在蛙血细胞核四周放上蛙卵的细胞，这样蛙卵开始分裂，长成胚胎，成了小蝌蚪。

这一系列的实验告诉人们，细胞核固然对遗传起着非常

重要的作用，但细胞质对遗传也有显著的作用，这就是“核质关系”，它们是辩证的关系。

1973年美国坦普尔大学牛满江教授观看了童第周教授的实验室，欣然同意与童第周教授合作。他们把动物的DNA（脱氧核糖核酸）与mRNA（信使RNA）取出来，再分别注射入动物的受精卵细胞中，观察后代的形状。他们选用鲫鱼和金鱼这两种相接近的鱼来做实验，金鱼是分叉尾巴，鲫鱼是单尾型的，单尾对于分叉尾型是显性。他们从鲫鱼精子细胞中提出了DNA，将它注入金鱼的受精卵中，经孵化成长的幼鱼中大概有25.9%变成了鲫鱼的单尾。接着他们又从鲫鱼成熟的卵细胞中提取RNA（核糖核酸），注入金鱼受精卵中，结果长出的小鱼33%有鲫鱼那样的单尾。这个实验证实了卵细胞中的RNA对动物遗传性状变异有重要的作用。

在两个不同种之间的RNA又起到怎样的作用呢？

童第周和牛满江又把鲤鱼细胞中的RNA注入不同种的金鱼受精卵中，结果小金鱼中有20%像鲤鱼。

后来他们把蝾螈（一种两栖动物）和金鱼进行核酸诱导试验，就是把蝾螈内脏细胞的DNA提取出来，注入金鱼受精卵内，结果发育出来的鱼有1%是稀奇古怪的，在它的嘴里长出一根像蝾螈蝌蚪那样棒状的东西来，这是两栖动物遗留给后代的珍贵财产用来保持平衡的。牛满江和童第周的工作，首次在脊椎动物中证明：不但细胞中的DNA能决定生物的遗传性状，细胞质里的RNA对细胞分化、发育、遗传都有显著作用，而且在比较远缘的动物中也能产生这种作用。

基因工程

不论是胎儿宫内治疗还是体外授精技术，都只是对付遗传病威胁的一种补救性措施。由于不正常的基因仍然留在病人身体内。最好的方法是将有问题的基因切除，换上正常的基因。比如说，我们负责将生产胰岛素的基因“注入”糖尿病患者的有关细胞里，让这些基因指挥细胞生产出机体所需的胰岛素，就用不着像现在治疗糖尿病那样天天注射胰岛素了。这就是所谓的基因治疗法。

基因治疗可不是一件简单的事。我们先得知道遗传病患者的什么基因出了问题，出了什么问题。就是要对各种病先要作 DNA 的分析诊断。然后要找到正确的基因，并把准备接入病人身体内的这些遗传物质制备出来，制备（提取或者合成）既要有足够的数量，又要必须保持基因是“活的”。最后，再把基因送进病人细胞内，并嫁接到基因链的正确位置，同时把出错的基因替换下来。这个过程一定要在不伤害细胞的前提下进行，还要保证新基因能工作起来。人体内细胞有 60 - 200 万亿个，基因链只有 20 埃那么粗，想想看，给基因做手术该有多难！

但遗传学家却能够作这样的手术。科学家经过坚持不懈的努力建立了一套基因移植技术即基因工程技术，为医学的基因治疗方法学奠定了基础。作为基因工程在医学中的一个