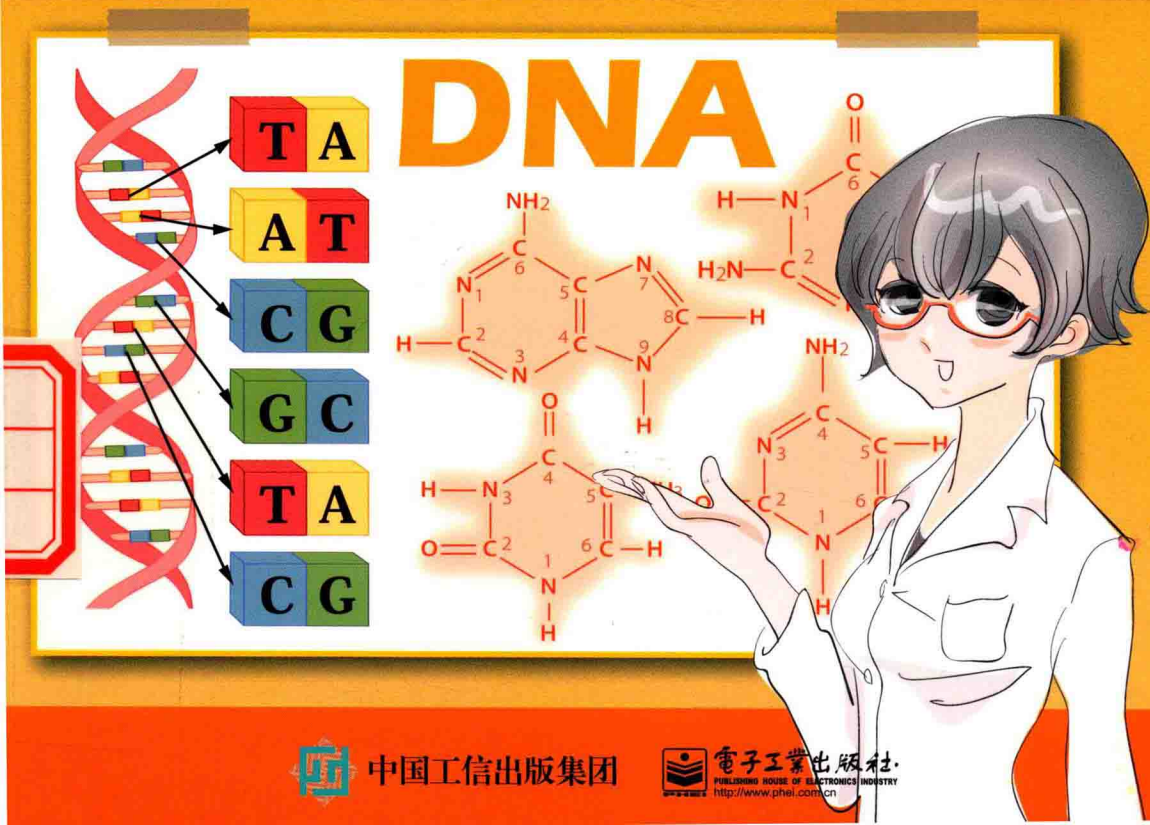


探索科学丛书

彻底简单的人 类基因构造

基因既和人的体型、运动能力有关，
也关系到人是否容易得病

[日] 生田 哲 著
徐慧 译



中国工信出版集团



电子工业出版社
PUBLISHING HOUSE OF ELECTRONICS INDUSTRY
<http://www.phei.com.cn>

探索科学丛书

彻底简单的人类基因构造

基因既和人的体型、运动能力有关，也关系到人是否容易得病

[日]生田 哲 著

徐慧 译

電子工業出版社

Publishing House of Electronics Industry

北京 • BEIJING

探索科学丛书

内 容 简 介

这是一本关于人体基因知识的科普书籍，用一种通俗易懂的叙述方式对看似高深难懂的基因学做了全新的诠释。全书主要向读者介绍一些基因遗传学知识、人体基因与DNA的关系及DNA的形态和功能等，并且特别就我们现代人所关心的基因与疾病的关系、基因遗传类疾病及基因诊断等做了全面详细而易懂的解释。

本书面向多个层次的读者，是青少年在学校所学知识的进一步应用性贯通；也可以让普通读者更好地了解基因知识，认识基因与疾病的关系。

TOKOTON YASASHII HITO IDENSHI NO SHIKUMI

Copyright © 2014 SATOSHI IKUTA

Originally published in Japan by SB Creative Corp.

Chinese (in simplified character only) translation rights arranged with

SB Creative Corp., Japan through CREEK & RIVER Co., Ltd.

All rights reserved.

本书中文简体字版授予电子工业出版社独家出版发行。未经书面许可，不得以任何方式抄袭、复制或节录本书中的任何内容。

版权贸易合同登记号 图字：01-2016-1967

图书在版编目(CIP)数据

彻底简单的人类基因构造 / (日)生田哲著；徐慧译. —北京：电子工业出版社，2016.6
(探索科学丛书)

ISBN 978-7-121-28695-7

I. ①彻… II. ①生… ②徐… III. ①人类基因—普及读物 IV. ①R394.49

中国版本图书馆CIP数据核字(2016)第092189号

策划编辑：王敬栋

责任编辑：谭丽莎

印 刷：北京千鹤印刷有限公司

装 订：北京千鹤印刷有限公司

出版发行：电子工业出版社

北京市海淀区万寿路173信箱

邮编：100036

开 本：720×1000 1/16 印张：13

字数：187.2千字

版 次：2016年6月第1版

印 次：2016年6月第1次印刷

印 数：5000册 定价：49.00元

凡所购买电子工业出版社图书有缺损问题，请向购买书店调换。若书店售缺，请与本社发行部联系，联系及邮购电话：(010) 88254888，88258888。

质量投诉请发邮件至zlts@phei.com.cn，盗版侵权举报请发邮件至dbqq@phei.com.cn。

本书咨询联系方式：(010) 88254451。

前 言

地球上住着很多生物。老鼠生下来就是老鼠，黑猩猩生下来也就是黑猩猩。老鼠无论怎么努力也成不了黑猩猩，黑猩猩也成不了人类。这是为什么呢？

而同一个种类中也有区别。即使是人，除了同卵双胞胎外，每个人都是不同的。所有人的脸、身高、体重、IQ、性格等特征都有或大或小的区别。但是一个家庭中父母胖的话，胖孩子就比较多；父母长得高，儿女高的比较多。父母的性格和儿女的性格相似。就这样，孩子一般都和父母有相像的倾向。

现在我们已经知道为什么老鼠不能成为猫，也知道孩子为什么长得像父母。老鼠有老鼠的、猫有猫的、A有A的、B有B的基因，它们的基因决定了它们作为生物的性质。

在19世纪的达尔文时代，人们就已经清楚遗传的重要性。但是承担遗传任务的到底是什么样的物质，在很长一段时间里一直是一个谜。

直到1953年，沃森和克里克提出了DNA (Deoxyribonucleic

Acid) 的立体结构模型, 我们才知道DNA就是遗传基因。从这一年开始诞生了将生物现象用分子来说明的“分子生物学”学科。

DNA不仅和遗传有关, 如癌就是由于DNA出现异常而发生的, 现在我们还知道很多的疾病实际上是由于基因出现毛病而开始的。

如果疾病是由于基因的异常而产生的, 则将健康的基因导入细胞来进行治疗也是合乎情理的。这种治疗方法就叫作基因治疗。

分子生物学和生命科学的研究在持续, 医学和医疗技术也在飞速发展。例如, 基因诊断、人工器官、骨髓移植、器官移植、ES细胞(胚胎干细胞)、IPS细胞(诱导性多功能干细胞)等的移植技术、人工授精等。

多亏了这些技术, 那些受前人当作不治之症的疾病所苦的人们也能保住性命、解除病痛; 不孕不育的夫妇也能儿孙满堂。在发病前早早地预测病症并通过改善饮食来预防疾病也成为一种可能。

但是, 伴随着这些好处, 我们必须考虑的问题也变多、变复杂起来。随着医疗技术的发达, 人的生与死的界线也越来越不清晰。例如脑死亡, 生死的界线到底在哪里呢?

当面临脑死亡时, 是谁用什么方法来判定脑死亡的呢? 晚期疾病患者和植物人状态的人应该活到什么时候? 包括基因治疗在内,

到哪种程度的治疗能被许可？

需要监视科学、医学和医疗，判断其价值，那么谁来做这个事情呢？专家？开玩笑吧！绝对不能交给专家来判断。因为往往专家会视野狭窄，容易失去控制。交给他们来判定就会非常危险。

而且给科学、医学研究提供资金资助的是各位纳税人。

正因为如此，监视科学、医学和医疗，判断它们的价值是我们普通市民的责任。

作为普通人的我们也需要理解科学、医学的基础知识。我希望这本书能起到这个作用。21世纪可以说是一个拷问我们生命的意义和人生观的时代。

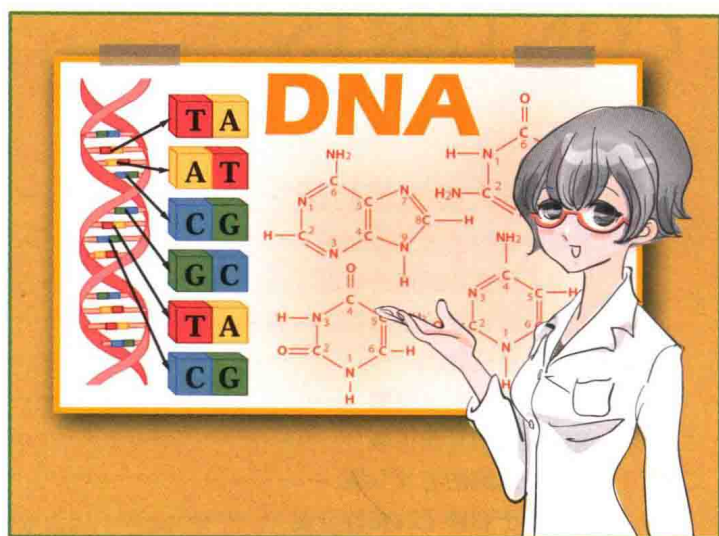
本书完稿之际，SB Creative的益田贤治先生给予了很多有益的建议。在此特别感谢！

2014年3月

生田 哲

CONTENTS

第1章 鸟瞰人类遗传基因	1
0 不可或缺的遗传基因知识	2
1 决定人体遗传的遗传基因	6
2 DNA长线：遗传基因和DNA的关系	10
3 什么是染色体组	12
4 构成细菌的原核细胞	15
5 组成人体的真核细胞	18
6 产生新细胞的有丝分裂	20
7 产生精子和卵子的减数分裂	22
8 为什么相同的父母生下来的孩子性格和体质却不同	24
第2章 遗传基因的主体是DNA	29
1 生物与非生物的差别	30
2 生物的自我复制	32
3 孩子像父母是遗传的原因吗	36
4 解开遗传之谜的孟德尔	38
5 负责遗传的化学物质	42
6 遗传基因是DNA还是蛋白质	44
7 最早证明DNA是遗传基因的艾弗里实验	48
8 赫尔希和蔡斯的实验是证明DNA是遗传物质的决定性实验	50
9 DNA的基础知识	53
第3章 DNA的样态和功能	57
1 查戈夫的DNA化学分析	58
2 沃森和克里克的DNA模型	61
3 使生物分子能保持形态的弱结合物质：氢键	64
4 DNA立体结构的生物学意义	66
5 DNA复制的半保留	69
6 短DNA的变性和复原	71
7 紫外线吸收、变性和复原的研究方法	73
8 长DNA的变性和复原	75
9 DNA的长度和碱基序列决定其稳定性	77



10	错配的DNA遇热不稳定	80
11	DNA dodecamer的结晶结构	82
12	人类细胞中存在的DNA全长2米	85
13	遗传信息的传播	87
14	从大肠菌到人类都共有的遗传密码	90
15	转录和转译的管理	92
16	RNA聚合酶的功能就是推动转录	94
17	控制转录的启动子	96
18	转录终止的碱基序列	99
19	利用蛋白质终止转录	101
20	tRNA、rRNA的合成	103
21	负责复制和转录的酶的比较	106

第4章 人类遗传学的基础 109

1	原核细胞和真核细胞的转录和翻译	110
2	人类基因构造	112
3	RNA的加工	114
4	转录终止与polyA tail	116
5	将外显子和外显子连接起来的剪切	118
6	RNA的催化剂功效	120
7	强化子和荷尔蒙的功效	122
8	能喝酒和不能喝酒由基因来决定	124

CONTENTS

9	转译的开始和延长	126
10	转译结束	128
11	染色质中的长DNA捆包	130

第5章 遗传性疾病和基因诊断

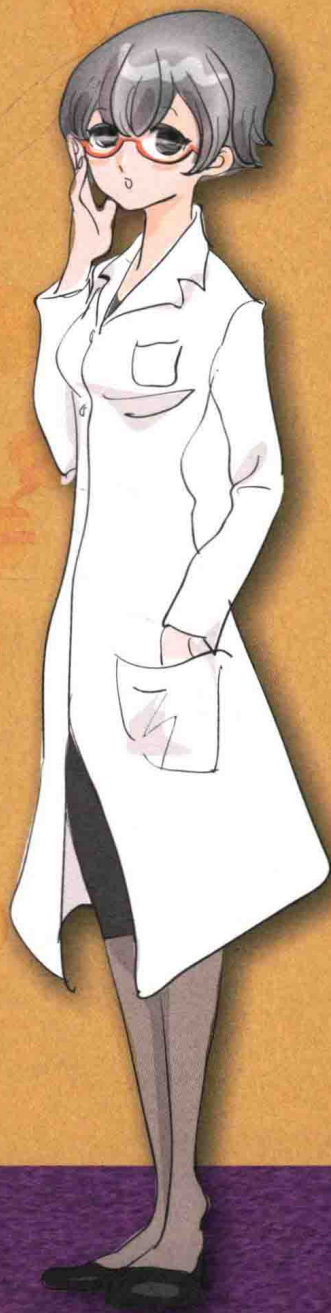
133

1	疾病的现在与将来	134
2	遗传性疾病是由基因缺陷引起的	136
3	基因变异引起疾病	139
4	苯丙酮酸尿症威胁婴儿脑健康	140
5	血红蛋白异常引起镰刀型细胞贫血症	143
6	免疫无效的复合免疫缺损症	146
7	三种类型的遗传性疾病	148
8	基因异常与疾病的关系	150
9	什么是隐性遗传	153
10	只影响到男性的X染色体隐性遗传	155
11	多基因遗传性疾病和环境造成的影响	157
12	诊断遗传性疾病的意义	161
13	胎儿诊断的成像技术	163
14	遗传性疾病的生物化学诊断	165
15	限制酶作剪刀剪短DNA	168
16	分离DNA片段的凝胶电泳	170
17	检测DNA	173
18	寻找目标基因为目的的基因狩猎	175
19	基因狩猎所不可欠缺的Southern印迹杂交法	176
20	镰刀型细胞贫血症的基因诊断	178
21	亨廷顿氏舞蹈症的基因诊断	180
22	饮食生活保护生命	182
23	能诊断但是没有治疗方法的帕金森综合征	184
24	什么是基因治疗	186
25	基因治疗的技术性课题	189
26	干细胞治疗的可能性	191

索引	194
----------	-----

鸟瞰人类遗传基因

决定人类遗传的遗传基因在身体的哪个部位呢？它以什么样的形式存在，起着什么样的作用呢？首先，本章从细胞层面出发来理解遗传基因。



①

不可或缺的遗传基因知识

无论谁都知道自己的命运，特别是关于身体健康方面的。古代人用星座来占卜自己的运势，而现代人则通过遗传基因来做这些。

美国著名女星安吉丽娜·朱莉（见图1-0a），在得知自己患遗传性乳癌的可能性为87%后，接受了乳腺切除手术。在还没有出现病变症状的情况下就切除乳腺，这让全世界震惊。据安吉丽娜本人描述，医生发现她体内能抑制癌细胞生长的遗传基因BRCA1发生变异，这会导致将来乳癌的发病概率达到87%，而卵巢癌的发病概率为50%。

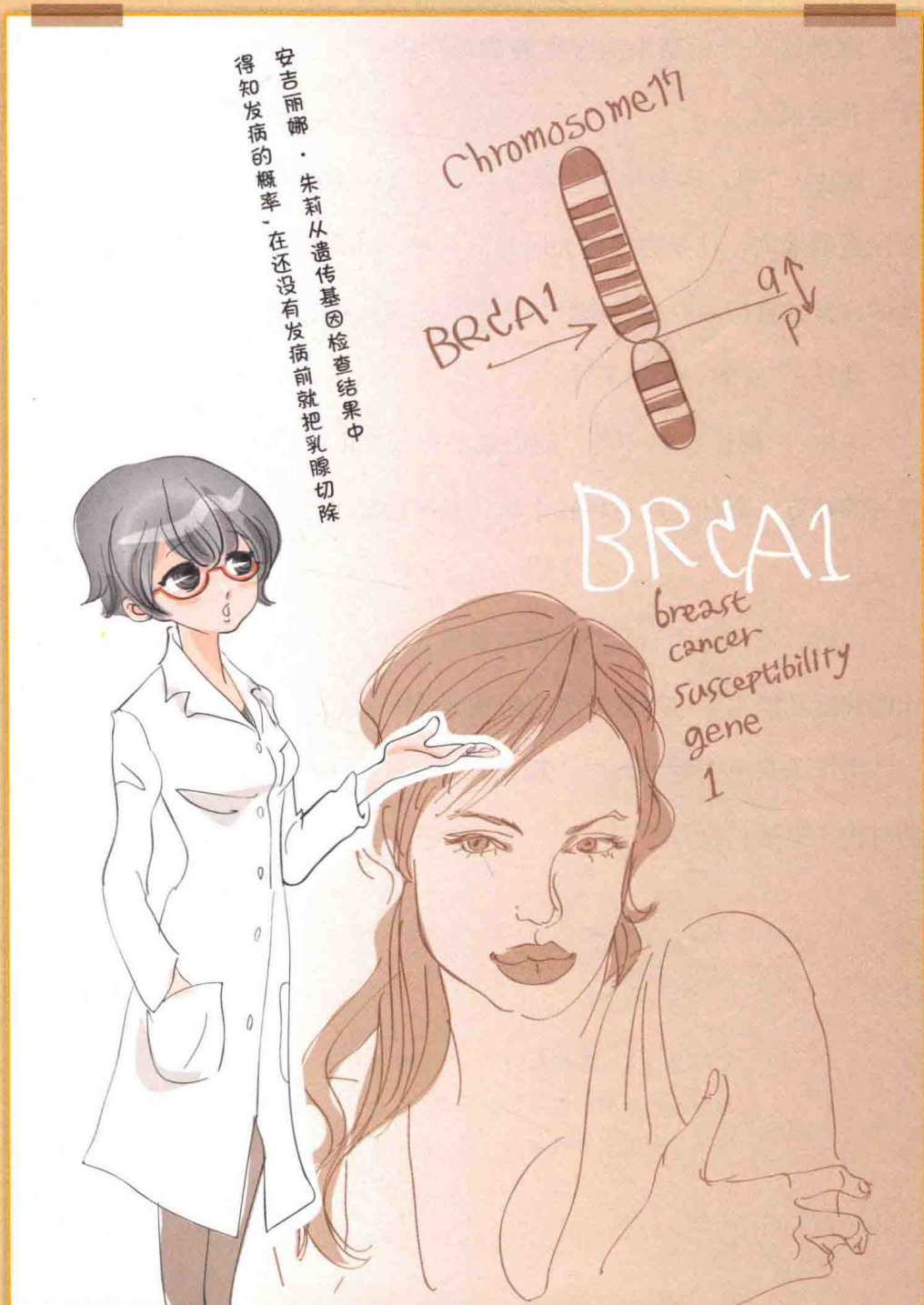
通过遗传基因检查，不仅能发现乳癌的发病概率，在一定程度上还可以发现老年痴呆症、帕金森综合征、亨廷顿氏舞蹈症的发病概率。

几乎所有的疾病都和遗传基因有关，原则上应该是通过遗传基因就能查到发病概率。不过实际上即使发病概率高，也未必一定会发病。遗传基因不过是决定了我们的体质。有时改善饮食、改变生活规律，也是可以阻止许多疾病发病的。

在不久的将来，也许人们就会看到下面的这种情景：纯子抱着3个月大的儿子幸夫坐在横滨的一个小诊所，医生熟练地用镊子将药棉放入幸夫的口腔，麻利地取下口腔黏膜细胞放入试管，然后椅子180°一转转到DNA分析器的面前，将试管放入。接着医生就幸夫的家庭环境问纯子一些



图 1-0a 下定决心做测试患乳癌概率的手术的安吉丽娜·朱莉



问题。大约十分钟后，DNA分析结果就从打印机中“哧哧的”打印出来了。拿着这个分析结果的医生静静地对将幸夫抱在腿上的纯子用严肃的语气开始说话。

医生：“嗯，幸夫几乎大部分的遗传基因都没有什么问题，但也有需要注意的地方，他是容易得大肠癌的体质，所以必须尽可能地避免便秘。他的日常饮食应多以含食物纤维的蔬菜为主比较好。”

纯子：“好的，明白了。”

医生：“啊！还有一点，他也是易得哮喘的体质，所以最好生活在空气好的地方，那种车流量比较小的住宅区比较合适。”

今后，遗传基因研究将不断地发展，不仅是疾病，人的性格、智力、才能和运动能力等也可能成为遗传基因诊断的对象。

为了未来更美好的人生，现在已经进入了一个遗传基因知识不可或缺的时代（见图1-0b）。



图 1-0b 为了迈向更好的人生所需要的遗传基因知识



遗传基因 检查



食物疗法



居住 环境



不久的将来，不仅是疾病，人的性格、智力、才能和运动能力都能成为遗传基因诊断的对象，所以好好掌握这方面的知识吧

I

决定人体遗传的遗传基因

人类的遗传中起主要作用的是遗传基因。遗传基因是一种掌管遗传的物质，它会给细胞下达制造怎样的蛋白质和制造多少蛋白质的指令。那么承担着这么重要角色的遗传基因在人体的哪个位置呢？

首先让我们来找找遗传基因（Gene）的所在之处吧！我们把身体看成一个箱子比较便于理解，如图1-1所示。

（a）人体内有骨头、肌肉、皮肤、血液、神经、牙和头发等。这些都是由细胞这个小单位组成的。把人看成一个箱子，那么在人这个箱子里大约有60兆个细胞，让人觉得吃惊的是，这些小小的细胞中的每一个也都可以看成一个个箱子。

（b）打开一个细胞的箱子，可以看到箱子里装满了各种各样的零件。在细胞的正中间有核，核里面就是装满了染色体的染色体组。

（c）如果把染色体组也看成一个箱子，则一个染色体组箱子里有23对（46个）染色体。

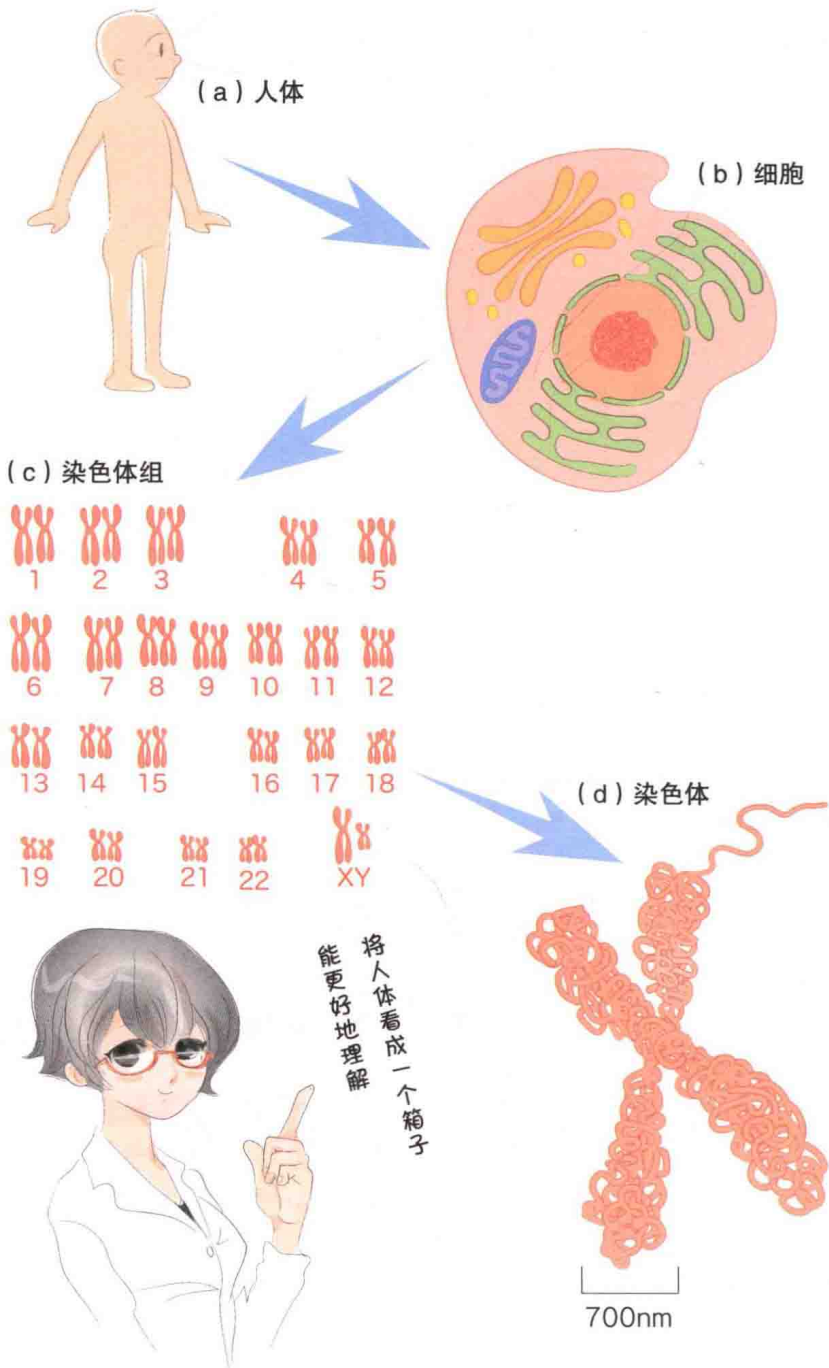
（d）取46个染色体中的1个染色体放大。它之所以叫染色体是因为在细胞分裂时，用显微镜观察细胞核，就能找到这种能被染上色的物质。

（e）打开染色体箱子，里面就有叫作染色质的组织。

（f）在染色质箱子里，又能看到几个核小体。核小体是由叫作组蛋白的圆形蛋白质卷上细线构成的。



图 1-1 人体、细胞、染色体组、染色体、遗传基因



(续)

图 1-1 人体、细胞、染色体组、染色体、遗传基因

