

基因技术的迅猛发展让人类在自我进化和优化方面实现了重大的跨越，随着基因技术脚步的不断迈进，它将会变得愈加精密，会在胚胎受孕之前、在子宫孕育之时、来到瞬息万变的世上之后不断反馈出更多、更精确的信息。基因技术已经深入到了人类意义的核心，没有哪个时代比现在这个基因组时代更有希望。

《基因机器》是一本扣人心弦、内容翔实、通俗易懂的著作。

悉达多·慕克吉

普利策奖获得者、

畅销书《基因传》与《众病之王：癌症传》的作者

对于不断发展的遗传技术带来的好处和陷阱，作者为父母们提供了清晰的解释。当父母们在造人之旅中遇到前所未有的选择困惑时，《基因机器》能够帮助他们做出清晰的决定。

海蒂·麦考夫

畅销书《期待什么》系列的作者

《基因机器》在描述遗传研究进展背后的科学技术与把它们转化成真实病人的故事和经历时，保持了很好的平衡。这是一本迷人的读物。

玛丽·E.诺顿

加州大学旧金山分校产科、妇科、生殖科学教授

《基因机器》从一个个真实的故事出发，向我们描述了基因检测在胚胎移植、遗传病检测和新生儿检测等方面的应用。更重要的是，基因检测带来的不仅有医学的变革，还有对家庭、法律和社会等各方面的影响。《基因机器》将带你从普通人的视角去了解基因科学对“你”的影响。

叶睿

博士，遗传咨询师

阅想时代 | 策划  
Mind Times Press

阅想未来公众服务号



《基因机器》对不断进步的基因技术进行了明智而富有同情心的叙述。邦妮·罗彻曼的好奇心和她迷人的叙述鼓励你去考虑基因测序未来所有的“可能性”。和她一起踏上旅程吧，迈出冒险的第一步。在返程时，你会被它深深地迷住，并且变得见多识广。

兰迪·赫特·爱泼斯坦

医学博士、

把我弄出去：从伊甸园到精子银行的分娩史》的作者

《基因机器》一书文字优美。它对复杂问题进行了深思熟虑的检视，是每个要应对遗传可能性勇敢新世界的人的必读书。

理查德·L.伯科威茨

医学博士，哥伦比亚大学产科、妇科教授

《基因机器》是一本很棒的读物。邦妮·罗彻曼就遗传技术的利弊进行了探讨，并冒险进入了那些因遗传疾病而面临艰难选择的家庭内部，将冰冷的科学探索变得富有人情味。

詹姆斯·格里佛

医学和哲学博士，纽约大学朗格尼生育中心主任

邦妮·罗彻曼选择了让每个家长都担心但很少有人能理解的主题，并让它变得容易理解和人性化。《基因机器》就像是一本未来的旅行指南。对许多家庭来说，它都将成为无价之宝。

布鲁斯·法伊勒

畅销书《幸福家庭的秘密》的作者

上架指导：自然科学/基因技术

ISBN 978-7-300-25153-0



定价：65.00元

# 基因 机器

推动人类自我进化的  
生物科技

[美] 邦妮·罗彻曼 ◎著  
( Bonnie Rochman )

张宏翔 李越 ◎译

中国人民大学出版社  
• 北京 •

## 图书在版编目 (CIP) 数据

基因机器：推动人类自我进化的生物科技 / ( 美 ) 邦妮 · 罗彻曼 ( Bonnie Rochman ) 著 ; 张宏翔 , 李越译 . — 北京 : 中国人民大学出版社 , 2018.2

书名原文 : The Gene Machine: How Genetic Technologies Are Changing the Way We Have Kids—and the Kids We Have

ISBN 978-7-300-25153-0

I . ①基… II . ①邦… ②张… ③李… III . ①基因工程—影响—研究 IV . ① Q78

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2017) 第 287659 号

## 基因机器：推动人类自我进化的生物科技

[美] 邦妮 · 罗彻曼 (Bonnie Rochman) 著

张宏翔 李越 译

Jiyin Jiqi : Tuidong Renlei Ziwo Jinhua de Shengwu Keji

出版发行 中国人民大学出版社

社 址 北京中关村大街 31 号

邮政编码 100080

电 话 010-62511242 (总编室)

010-62511770 (质管部)

010-82501766 (邮购部)

010-62514148 (门市部)

010-62515195 (发行公司)

010-62515275 (盗版举报)

网 址 <http://www.crup.com.cn>

<http://www.ttrnet.com> (人大教研网)

经 销 新华书店

印 刷 北京德富泰印务有限公司

版 次 2018 年 2 月第 1 版

规 格 155mm×230mm 16 开本

印 次 2018 年 2 月第 1 次印刷

印 张 13.5 插页 2

定 价 65.00 元

字 数 185 000



阅读成就思想……

Read to Achieve



# The Gene Machine

## 中文版序

HOW GENETIC

TECHNOLOGIES ARE CHANGING

THE WAY WE HAVE KIDS—AND THE KIDS WE HAVE

2011年，我开始想探究基因对于家长教育选择的各种影响，当时我是《时代周刊》的专栏作者。涉及育儿和儿科的话题很多，因此我的文章内容广泛。我写了碧昂丝坦然地在公共场合哺乳，也写了市场上推出了DNA测试，可以测出运动能力，这样一来，望子成龙的家长们就会知道自己的孩子应从事哪项运动！

这个育儿专栏我写了六个月，然后我的邮箱里收到了一份有意思的研究报告，当时该报告还未公开发表。这项研究想弄清楚，家长是否想让自己的孩子进行基因测试，测一测孩子是否容易患上一些很常见的成年期疾病，例如高血压和心脏病。家长都说愿意。他们都希望孩子身体健康，但却不知道，基因突变太常见了，任何孩子身上通常都会出现。

这真让我大吃一惊。我意识到，真相与我们听说的内容背道而驰，基因并非那样非黑即白。“基因即命运”实为误解。有时候，基因能决定命运；但更多的时候，基因只是命运迷局中的一环。

正是DNA的多面性吸引了我，并促使我写成此书。我们生活在基

因组时代。对于基因和疾病之间的联系，几乎每天都有新发现。前沿基因技术让我们越来越了解自己的基因组，我想对此探究一番。

科学家们正在努力梳理基因和智力的关系。本书想弄清其中的是非难题，想弄清楚“红线”在哪里、是谁划的。本书探究了社会上对于残疾的看法，同时也探讨了胚胎筛选这一行为的前途和隐患。

科技日益进步，伦理道德难题只会越来越难。我们对于生儿育女已经了解得很多了吗？也许并非如此。

# The Gene Machine

## 目录

HOW GENETIC

TECHNOLOGIES ARE CHANGING

THE WAY WE HAVE KIDS--AND THE KIDS WE HAVE

### 引言

基因检测是一把双刃剑

001

对基因的了解会使人强大，还是会让人恐惧？  
父母们总是提心吊胆地等待着基因检测的结果，而对  
基因的了解是否会加剧他们已然过多的焦虑？

01

### 犹太人如何打败泰-萨克斯病

做好孕前筛查

013

尽管面临挑战，尽管医疗群体面对变化时步伐往往如蜗牛般缓慢，但识别一对夫妇在传递遗传疾病上的风险是人们可以从遗传技术的进步中获益的最明显方式了。

02

### 扮演上帝，改写家族病史

移植前基因诊断

039

随着基因技术的每一次进步，紧张情绪就会加剧，人们担心设计婴儿会创造出一个“有”和“没有”的世界。这种担忧并不是什么新鲜事。

# 03

## 医学界的“红字”

堕胎与基因检测的关系

063

人人平等，但说有严重身体问题是一件好事，的确很牵强。如果可以选择，大多数人都不希望自己的身体有任何问题，也不希望自己的孩子有问题。

# 04

## 沉默基因

唐氏综合征的未来

087

唐氏综合征治疗方法的不断发展提出了一个相当重要的问题：是否存在这样一个临界点，接受治疗相对于堕胎来讲成为了一个更好的选择呢？

# 05

## 父母们想要知道什么

与不确定意义的突变体做斗争

111

对于暗示了成年后的疾病风险的结果该怎么办？要是揭示了一种现在无法治疗的疾病，比如阿尔茨海默病，那又该怎么办？谁来决定什么样的结果才可以反馈给病人？

# 06

## 拥有开放性未来的权利

反馈检测结果大论战

133

如今我们正处在十字路口，必须抉择如何分享、解读和利用我们的基因信息。隐私被侵犯的烦恼在存储于我们DNA内的生物化学奥秘面前都会黯然失色。

# 目录

## 07

### 开启诊断新世界

终结罕见病诊断的奥德赛之旅

155

尽管人们对基因检测和其应用的合理边界忧心忡忡，但在罕见疾病的诊断中使用测序已经成为该项技术最有帮助且争议最少的应用之一了。

## 08

### 基因“瓶中精灵”

新生儿测序

177

技术发展的脚步不会停歇，它会变得愈加精密，会在胚胎受孕之前、在子宫孕育之时、来到瞬息万变的世上之后不断反馈出更多、更精确的信息。

致谢 / 201

# The Gene Machine 引言

## 基因检测是一把双刃剑

HOW GENETIC  
TECHNOLOGIES ARE CHANGING  
THE WAY WE HAVE KIDS—AND THE KIDS WE HAVE

“他很完美。”在给我两周大的儿子做完首次检查后，儿科医生这样对我说。我因为喜悦而脸涨得通红。一个惴惴不安的新手妈妈在听到这句话后该是多么宽慰啊！然而，他说错了。我们每个人都会发生基因突变。事实上，每个人一生下来就会发生约 60 个新的基因变异或者改变。

有的基因突变比较明显，有的会引发问题，有的则不会。常言道“没有人是完美的”，基因更是如此。

2007 年，当我怀了第三个孩子时，一次例行的超声检查显示我女儿正在发育的大脑里有个囊肿。我平躺在漆黑的房间里，肚子上涂着超声波耦合剂，整个人呆住了。要和听起来就不祥的“囊肿”相抗衡已经很糟了，更何况还把这个东西和我宝宝的大脑——她那小身体的指挥中心联系在一起，真是太可怕了！我听医生说，这样的气泡会自然消失，但也可能是 18-三体综合征的表现，这是一种会扼杀新生儿的疾病。我可以选择医生所说的“观察等待”，在孕期通过超声波对囊肿进行密切观察；或者我也可以选择羊膜腔穿刺术，把一根羊膜腔穿刺

针插入子宫，从羊水中漂浮的胎儿皮肤细胞里提取 DNA。在娴熟的外科医生手中，流产的概率非常低，但风险并不是完全没有。我要怎么选择呢？

我是个信息控，所以我的选择很明确，我和丈夫径直去了做羊膜腔穿刺术的专家办公室。手术进行得很快，手术中我的腹部感到一阵剧烈的疼痛。可以想象，做完手术的第二天我是多么担心自己会流产，怀疑自己是否做了正确的选择。然后，在一月份一个星期六的下午，我的第二个孩子两岁生日那天，实验室那边打来电话，告诉我初步结果显示胎儿所有的染色体均正常，让我放心。我一下子就倒到沙发上，把一身紫色天鹅绒长袍、留着一头金色小卷发的小寿星茜拉搂进怀里。我着实松了一口气，眼泪也啪嗒啪嗒掉了下来。

所以，你可以想象到我几天之后从邮递员那里收到自己索要的实验室报告后有多么困惑：羊膜腔穿刺术确实排除了 18-三体综合征，但它又碰巧发现了我孩子的另一个问题——第 9 号染色体倒位。因为某些原因，染色体的顶端部分落在了底部，本来应该在底部的那段染色体却被迁移到了顶部。所有遗传相关的信息都在那儿，但却倒了个儿。这就像把你的内衣放在了装袜子的抽屉里，把袜子放在了装内衣的抽屉里。你依然可以找到那些袜子和内衣，它们还排列得很整齐，只是没待在该待的地方。

据我所知，这是一种最常见的遗传错误。实验报告驳回了其相关性，专业的技术语言宽慰了我，用实验室的话来说就是“与临床方面不相关”。但我很快发现，这种染色体颠倒的报告会影响人的情绪：我女儿有一条染色体倒位了，我能不担心吗？更重要的是，我或者我的丈夫很可能有同样的染色体倒位，因为实验室的报告指出，这一颠倒多被认为是“正常的家族变体”。

为了消除我的恐惧，我选择了一条不怎么明智但又不得不走的道路，一条大多数人在面对不熟悉的、与健康相关的情况时会踏上的路：

我搜索了谷歌医生，找到了一项小型研究的进展，它说染色体倒位会增加精神分裂的风险。时至今日，当我的女儿奥利发脾气或者无理取闹的时候，虽然这在大多数学龄儿童中并不罕见，但我还是会特别紧张。

尽管如此，我并没有为这个吓人的遗传发现做好准备，无数遇到类似情况的父母也一样。然而，我们越来越依赖不断扩大的基因检测库，以期更了解孩子最基本的细胞水平，这种情况变得越来越普遍。我很高兴我知道了这一点，因为如果现在新的研究结果表明奥利这样的遗传错误和某种疾病有关，我就会密切关注这一研究，看看我能为此做点什么；如果可能的话，就可以降低她生病的风险了。多年来，我将关于奥利遗传异常的信息通通收集起来，把它们和我那爱玩网球、痴迷熊猫的小女儿联系在一起。我不能说每天甚至每周都能想到她的染色体异常，但这件事时不时就会从我脑海里蹦出来，有时候我会想：“要是实验报告出错了呢？”

早在 2011 年，我就注意到基因检测在儿童健康中扮演着越来越重要的角色。那时，我一直在为《时代》杂志报道生育以及儿科相关的问题，还收到了来自美国儿科学会官方杂志《儿科》的电子邮件，邮件内容提到了一项有趣的研究。这项研讨讨论了人们对让他们的孩子接受检测的渴望，这些检测超越了基因疾病日益增长的需求范畴，在全国各地医院进行的常规“新生儿筛查”也包括在内。这项研究很有意思：在一个大型实践健康计划中，有 219 名家长为自己检测了与 8 种相当普遍的成年发病风险相关的遗传变异：心脏病、高血压、高胆固醇、II 型糖尿病、骨质疏松症、结肠癌、皮肤癌和肺癌。在被问及他们是否愿意让自己未成年的孩子进行同样的检测时，父母们普遍认为这些检测的好处大于风险，因此都愿意让孩子接受检测。他们的兴趣似乎源于一个信念，即检测可以证明他们的孩子身体是非常棒的。

事实上，研究人员劝说过这些父母，告诉他们目前这些检测并未发现对健康有什么益处（事实上，没有孩子接受检测，研究人员只是想了解家长的意愿），但父母们却意志坚定。他们可能认为自己的孩子

(平均年龄也就 10 岁) 会得到一个清楚的健康账单。然而，与父母被筛选的 8 种疾病相关的 15 种基因功能是如此广泛，以至于任何一个小孩都可能在这 8 个突变检测中呈阳性。

“什么？真的吗？！”我对科琳·麦克布莱德 (Colleen McBride) 惊叹道，她是该研究论文的第一作者、美国国立人类基因组研究所 (NHGRI) 社会和行为研究部门的负责人。直到那一刻，父母们，包括我在内，似乎都对基因在我们身体里低语或呼喊的事情貌似一无所知。然而，越来越多的基因检测正在被引入，越来越多的基因作为潜在的麻烦制造者被挑了出来。我们越来越了解我们的基因组、遗传密码，但与此同时，我们仍然对一些基础信息知之甚少。正如麦克布莱德在接受我们《时代周刊》杂志采访时描述的那样：“他们（父母们）自我感觉越好，就越想接受检测。”事实上，这些父母也许会收到坏消息。他们孩子的基因都会有一些健康风险。那他们怎么办呢？

这个问题就是本书的核心。对基因的了解会使人强大还是会让人恐惧？父母们总是提心吊胆地等待着基因检测的结果，而对基因的了解是否会加剧他们已然过多的焦虑？它会让父母们更努力了解孩子的健康状况，用西兰花取代布朗尼，给孩子涂上大量的防晒霜吗？面对它，父母们是会被压力压倒，还是会变得更加老练？

没有迹象表明父母们对遗传信息的热情正在消退。事实上，2014 年的一项调查显示，绝大多数新晋父母对基因检测是支持的。在这项研究中，有 514 名家长在孩子出生后 48 小时内被询问是否有兴趣给孩子做基因组测序，愿不愿意破译孩子们的 DNA 密码并扫描出可能与疾病相关的错误。37% 的人说他们“有点”感兴趣，28% 的人表示“非常感兴趣”，18% 的人表示“特别感兴趣”，也就是说 83% 的人都愿意给孩子做测序。性别、种族、教育程度和收入水平等因素似乎并没有对父母的意愿造成影响：有五分之四的人认为，给他们的孩子做基因测序似乎是非常明智的。

即使是对很多事物都漠不关心的青少年也想参与进来。当 282 名辛辛那提的初中和高中生被问及是否想知道不会对他们的健康状况产生影响的基因检测结果时，83% 的人说：“好啊，来吧。”

在科技世界里我们已经习惯于收集孩子们的数据。有一些应用程序可以追踪宝宝的睡眠情况，以及他会多久吃一次东西，他需要多久换一次尿布等。但是，计算基因突变远胜过追踪脏尿布的数量。

在这样一个人人被迫全天候与外界相联的信息时代，我们不再需要跑到书架前抽出一本大英百科全书来查找信息。在互联网的帮助下，我们自己就是百科全书。但是，所有这些信息也会令人不安。当我谈到我的工作时，我发现人们要么对知道的信息感到不知所措，要么对可以预测他们以及子孙后代的命运一事感到震惊。即使是那些在学术领域从事这项研究、把它从理论变成实践的科学家，也在犹豫是否要知道关于他们自己和他们所爱的人的基因信息。在这个国家最受欢迎的儿童医院里，我采访过的一位遗传专家曾自豪地说，他的基因组测序已经完成；另一位遗传专家的办公室离前者的不远，说句话彼此都能听得清楚，他直言不讳地批判这一趋势，认为这是妄自尊大，根本就是多此一举。

尽管人们的观点不同，但毫无疑问，遗传学正在重塑女性怀孕和所有人童年的历程。在此过程中，它改变了为人父母的经历。

● ● ●

不久前，生孩子还是一件相当简单的事情。当一对夫妇决定生孩子的时候，他们就会扔掉避孕药。但是过去没有验孕棒可以让女性在家里测试，人们很难判断是否成功怀孕了。

第一代家用早孕检测试纸——一种每年被美国 400 万孕妇习惯使用的诊断工具，直到 20 世纪 70 年代才被开发出来。几个世纪之前，妇

女们依靠各种各样的方法，包括所谓的“谷物测试”（这种方法还被认为有判定性别的额外功效），来检测怀孕与否。一张公元前1350年的埃及莎草纸解释了孕妇在小麦和大麦种子上撒尿验孕这一行为背后不那么科学的理论：“如果大麦发芽，那怀的就是男孩。如果小麦发芽，那怀的就是个女孩。如果两个都不发芽，孩子就生不下来。”

1971年我母亲怀上了我，她是因例假没有按时来去看医生才知道的。她没有接受基因检测，也没有利用超声波看她即将到来的女儿在肚子里失重翻滚，她根本不知道我是男孩还是女孩。她不知道我能不能健康地长出10根手指头和10根脚趾头，更不用说是不是拥有正确的染色体数目了。她在等待，她对所有可能出错的事情都没怎么在意。

四十年时光匆匆而过，如今我们这一代人颇得信息助益，当我们想要小孩乃至为人父母时，我们对信息的渴望也是无以复加的。我们在一个陌生如同异国的世界里小心翼翼、蹒跚学步，争相购买与怀孕有关的书籍，并努力记住那些孩子成长的关键期。连相关术语的用词都是舶来品——妊娠剧吐是什么？相互咿呀又是什么？当我们仍努力在这个陌生的新地方站稳脚跟时，肚子里的细胞群就已经在接受检查了。

的确，孕妇第一次产前检查时就要卷起袖子让实验室的技术人员迅速抽几小瓶血液出来。不久之后，会有更多的测试——超声波和其他血液抽检，提取胎盘组织和羊水样本，由此获得的信息之深奥，在一代人甚至十年前科学家们都还无法理解。不仅如此，母亲肚子里的胎儿也要接受诸多测试。

在美国，父母带着新生儿离开医院之前就已经让孩子接受了新生儿筛查网站的“婴儿第一次测试”，当然，这不是要给婴儿做基础知识问答。这个第一次测试不怎么需要婴儿参与，只是会用针刺婴儿脚跟提取几滴血液。这些血液被涂在特制的滤纸上，然后送到州立实验室，在那里进行罕见遗传和代谢状况筛查，如果不提前检查出来，这些问题可能很快就会要了孩子们的命。

自 1963 年起，新生儿检查一直是公共健康的支柱。当时，马萨诸塞州成为第一个把筛查婴儿苯丙酮尿症（PKU）作为常规检查的州，苯丙酮尿症是一种遗传性代谢紊乱，如果不及时治疗会导致脑损伤。苯丙酮尿症之所以特殊，不是因为它比其他基因疾病更具破坏性，而是因为如果及早发现它是可以治愈的，而且微生物学家罗伯特·格思里（Robert Guthrie）已经开发出了一种廉价高效的检测方法。这一检测带动了其他遗传病检测的发展，而公众健康措施的初始检查项目也由苯丙酮尿症扩大到了十几种疾病的检查。

毫无疑问，新生儿筛查挽救了无数人的生命。每年，这类检查都能筛查出 5000 多名患有严重且通常致命的遗传疾病的婴儿。筛查呈阳性的婴儿会接受进一步检查以便确诊，检查结果被用于治疗时的参考。

新生儿筛查项目是政府资助的安全网，旨在确保新社会成员的健康发展。加州大学旧金山分校医学遗传学部门的前负责人罗伯特·努斯鲍姆（Robert Nussbaum）评价说：“新生儿筛查享有特权地位，它比其他基因检测接受的审查要少一些。新生儿筛查是民众与政府之间的社会契约。”

这是一份许多父母都不知道的契约。尽管从技术上来讲，是否接受新生儿筛查是由自己决定的，但父母们往往不记得被征询过意见。在孩子出现症状前，检测出患病婴儿对成功生育至关重要，因此并没有特别征询父母的同意。大多数新生儿筛查是在出生后 24~48 小时内完成的，这段时间婴儿的酶和代谢水平还在可测量的、规定年龄范围之内；医院外出生的婴儿则由护士、助产士或儿科医生进行检测。“这种模式没有征得当事人同意。”娜塔莎·博诺姆（Natasha Bon-homme）说，她是“婴儿第一次测试”这个联邦政府资助的信息和教育资料交换所主任，该机构管理所有州新生儿筛查的信息和教育资料，由健康倡导组织遗传联盟（Genetic Alliance）监管，“人们都觉得这个检查非常重要，而当事人只管去做就对了。”

不断增加的产前、产后，甚至孕前检测则并非如此。选择的增加意味着父母在孩子第一次呼吸之前就要开始操心，开始为孩子做出选择。父母们被劝导不要听天由命，要尽早多做一些检测以掌握孩子的命运。

现在，大多数父母不仅提前知道育婴室该涂成什么颜色，而且技术还会告诉他们，他们那正在发育的细胞群是否患有唐氏综合征，或者是几年前尚无法被检测到的细小基因缺失。那些有可能增加患各种疾病风险的基因突变也可以被识别，考虑到这些状况，这些检测无疑就像双刃剑。比如，早发性老年痴呆症就不能治疗，要是没有什么治疗手段，知道有患上这种疾病的风险有什么好处呢？这种关于后代的信息交换通常发生在妊娠中期，甚至是在胚胎植入之前，而父母们面对前所未有的海量数据还不得不做出决定。拥有信息通常被认为是一件好事，尤其是在数字时代。但是信息有没有可能太多了？

● ● ●

劳拉在曼哈顿市中心的一张检测桌上平躺着，裤子已脱下，上衣推上去，露出怀孕的肚子，银色的高帮鞋在昏暗的房间里显得格外闪亮，有多少家长像劳拉一样真的想知道孩子的未来呢？

劳拉 33 岁，来找哥伦比亚大学母胎医学部主任罗纳德·威普纳（Ronald Wapner）做绒膜绒毛取样（CVS）检查。威普纳会将一根针通过腹部刺入她的子宫收集足够的胎盘组织（胎盘组织的基因组成反映了胎儿的 DNA 状况），以确定她的孩子是否健康。威普纳套上透明的乳胶手套，轻拍并用聚维酮碘擦拭着她的肚子，赞美她闪闪发亮的鞋子，同时警告说，她即将感受到“一种非常奇怪的压迫感”。劳拉做了一个痛苦的表情。威普纳插入了穿刺针，几秒钟后，当他把针取出时，注射器里已经灌满了漂浮着白色斑点的清澈的粉红色液体。白色斑点