

上海科普创作出版专项资金资助

基因宝库丛书

谈家桢 主编

上海市农业生物基因中心 编

基因与健康

吕宝忠 >>> 编著



上海教育出版社

SHANGHAI EDUCATIONAL PUBLISHING HOUSE

Q987-49
L889

基因宝库丛书

jiyinyujiankang

基因与健康

上海农业生物基因中心 编

编 著：吕宝忠



上海教育出版社

图书在版编目 (C I P) 数据

基因与健康 / 吕宝忠编著. —上海: 上海教育出版社,
2005. 12

(基因宝库丛书 / 谈家桢主编)

ISBN 7-5444-0423-4

I. 基... II. 吕... III. 人类基因—关系—健康—
青少年读物 IV. ①Q987-49②R161-49

中国版本图书馆CIP数据核字 (2005) 第139461号

基因宝库丛书

基因与健康

谈家桢 主编

上海世纪出版集团 出版发行
上海教育出版社

易文网: www.ewen.cc

(上海永福路 123 号 邮政编码: 200031)

各地新华书店经销 上海新华印刷有限公司印刷

开本 889 × 1194 1/32 印张 3.25 字数 75,000

2005 年 12 月第 1 版 2005 年 12 月第 1 次印刷

印数 1 - 3,000 本

ISBN 7-5444-0423-4/Q·0002 定价: 14.00 元

(如发生质量问题, 读者可向工厂调换)

序



年初，上海农科院吴爱忠教授和上海农业生物基因中心罗利军教授告诉我，上海市科委和科协将设专项基金资助科技工作者撰写科普书籍。他们打算组织长期从事教育和科技工作的专家编写基因科学丛书，定名为“基因宝库”。我认为科委和科协的决定及两位教授的计算很有意义。向公众传播科学知识，无疑能提高劳动者的科技素质，促进先进生产力的发展。

生命科学自上世纪50年代进入分子生物学时代以来，基因科学突飞猛进，新概念、新名词日新月异，与时俱增。基因也成为运用次数最多的字眼之一。但由于基因科学既包含遗传、变异，个体、群体，分子、细胞，基因、环境，核酸、蛋白质等诸多矛盾的统一，基因科学又与国计民生关系十分密切，丰衣足食、安居乐业、健康长寿、天下太平都离不开基因科学，因此要较全面地了解基因科学知识及基因科学在工业、农业、医学等诸多方面的应用价值，实非易事。组织专家编写普及基因科学的系列丛书，无疑又是先进文化发展的需要，我

是非常支持的。

自我国取得抗击SARS的初步胜利后，吴爱忠、罗利军两位教授委托上海交大潘重光教授转告我，市科委、科协已正式同意资助“基因宝库”的编写，我很高兴。我因年迈已不能亲自参加丛书的编写，但我很乐意做力所能及的事。我托潘重光同志转告吴、罗两位教授，编写“基因宝库”丛书是一件很有意义的事，希望在编写过程中，特别要重视科学性，在保证科学性的基础上，应该积极探索趣味性和可读性，努力把“基因宝库”编成公众喜欢阅读的丛书。

谈家桢

2003年10月9日



目 录

引言	1
第一章 基因·健康·疾病	3
一、性状·基因·发育	3
二、多态性	4
三、种类繁多、形形色色的遗传病	5
四、遗传和环境在疾病发生中的作用	16
第二章 人类的全部基因	
——人类基因组揭秘	18
一、人类基因组概念的由来	20
二、谁是基因组的被测试者	21
三、人类基因组的奇异特性	22
四、为什么要关注单核苷酸多态性	24
第三章 营养·药物·基因	28
一、营养遗传学的崛起	28
二、从药物遗传学到药物基因组学	32
三、食物和药物相互作用吗	35
第四章 人是上帝创造的吗	37
一、人和猿的异同点	38
二、人类在基因组水平上的特征	41
三、古生物学、古人类学对人由来的推断证据	44
四、线粒体告诉人们的又是什么呢	45

第五章 一次新的医学革命会来临吗 50

- 一、人在设计上的不合理性 52
- 二、对体征和症状的进化论解释 55
- 三、进化过程中的历史遗留问题 57
- 四、中老年疾病和文明病 58

第六章 人与病原体的斗争何时了 63

- 一、人类与病原体间无止境的军备竞赛 66
- 二、研究环境中微生物尤其是病原体的
环境基因组学 71
- 三、环境因素的推波助澜作用 72

第七章 人与其他生物的关系 以及环境污染问题 74

- 一、保护生物多样性 76
- 二、环境污染与毒理遗传学 76
- 三、人类的未来是凶还是吉 78

第八章 基因与死亡 83

- 一、死亡的分类 84
 - 二、个体死亡的判定标准 87
 - 三、人的寿命由什么决定 88
 - 四、细胞凋亡可能是寿命的关键 90
 - 五、端粒、端粒酶与死亡 93
 - 六、线粒体与死亡 95
-



所有生物，千姿万态的虫鱼鸟兽、万紫千红的花卉草木，还有要借助显微镜才能看到的细菌、原生生物，以及更小的病毒，无一不是基因通过发育形成的一个个个体。这些个体通过它们的基因传递繁殖类似它们的后代，但自身走向死亡。个体从出生至死亡即所谓寿命。在一个个体的一生中，功能正常的状态就称为健康，如功能有异常往往为疾病。对人来说，在死亡之前健康和疾病两种状态常常会交替出现。

医学是相当古老的一门学科。在很长时期，人们认为疾病是由外界条件如湿度、气压、有毒物质以及病菌、寄生虫等引起的。医学遗传学的发生发展，迅速有力地改变了人们的认识。染色体的增减如21-三体（第21号染色体有3条而不是正常的2条），基因突变如镰刀形贫血症等，会引起遗传病的发生。大多数常见疾病如高血压、糖尿病、精神病和肿瘤也与基因异常有关，当然这些病也与一定环境条件有关。除了纯粹的机械损伤导致的伤亡外，即使像传染病等似乎也是既与环境因素有

关，又与机体基因有关。因此，人类健康与否看来是与其基因紧密相关的。

本世纪迎来了具有重要历史意义的人类基因组图谱（基本完成），为医学遗传学提供了海量数据。当今已发现，不同人种（主要是黑种人、白种人和黄种人，还有就是混血者）之间的相似性高达99.9%（就基因组间的相似性而言），几乎与种内的相似性相当。这个事实说明，种族优生论完全是毫无科学依据的，不堪一击。

人类基因组与其最近的近亲黑猩猩基因组比较，相似性高达99%。约在500万~800万年前，人与黑猩猩有共同祖先。分化以后，人类的手和脚进行了分工，前者进行劳动，后者直立行走。语言和大脑的发展使人类有了特有的科学、文化和艺术等。但是，人类的许许多多基因从进化角度来看，在太短的时间内并没有发生相应变化。因此，由直立行走引起的腰椎颈椎病变，丰裕美味食品导致的肥胖症、糖尿病等，都是基因改变跟不上实践的结果。医学发展延长了人类寿命，中老年发病的疾病呈升高趋势。已有学者将进化论的研究应用在医学上，出现了达尔文医学或进化医学。这是一门连医师也较生疏的学科，不要说广大群众了。但它将会给人类带来幸福，值得引起人们的重视。

作为个体的人，最终结局是死亡。其实自然死亡也是受到基因控制的。为了让我们更长寿，活得更舒适，只有从基因这个宝库进行研究，才是重要途径。

第一章 基因·健康·疾病

一、性状·基因·发育

从一个受精卵发育而成的一对双胞胎，性别相同，其他性状也极相似，人们难以区分他们。性状是认识人、区分人的重要依据。性状基本上分为形态（包括解剖）、生理（包括生化）以及行为三大类。同卵双生儿识别的表现性状如发色、发质、眼睛形态和颜色、鼻形、唇形、



图 1.1 维妙维肖的双胞胎

耳形以及脸形等几乎完全相似；有不少行为也相似。异卵双生的双胞胎，约有一半称为龙凤胎，即一男一女的；另有一半是同性别的。他们间的相似程度要小于同卵双生的，尤其是随着年龄的增长异卵双胞胎的差异会更大，但比一般同胞之间的相似程度要大。同卵双生的双胞胎比异卵双生的相似性大，原因在于前者间的基因是

相同的。异卵双生的双胞胎比一般同胞之间的相似性要大，原因在于前者在胚胎期处于同一环境中。上述情况表明，性状在很大程度上是由基因决定的。

基因是代代相传的。遗传物质 DNA（某些病毒的遗传物质为 RNA），通过发育在环境因素作用下才表现为性状。

二、多态性

人类的有些性状在正常时只有一种，如手的十指。显然，多指是异常性状，频率很低，纯合时致死。这类性状称为单态性。

中性突变的出现，或杂合子在选择上更有利时，一个基因座上的等位基因数目可不止一种，这就是多态性。以人的皮肤颜色来说，不仅可分为黑、白、棕、黄和红，还可出现其间的中间颜色；在白种人中，眼睛的颜色至少能分为深蓝、中蓝、浅蓝、灰、绿、淡褐、浅褐、中褐和深褐等 9 种。人的红细胞血型常见分类为 A、B、O 和 AB 型，或按其他标准分为 M、N 和 MN 型，等等。白细胞类型即 HLA 系统中，有更为复杂的多态性出现。

英国生态遗传学家福特（1975）对多态性下的定义为：在一个区域内，共生着一个物种的两类或更多类不表现为连续的种类，其中少数类型不是靠突变来维持的。有人更明确的以定量方法确定多态性，认为以两种或两种以上类型出现的性状，任何一类的基因频率小于

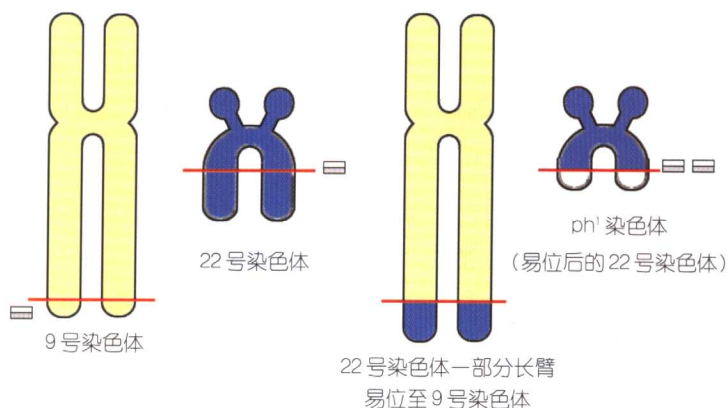


图 1.2
异乎寻常的多一个手指

0.99 时，即表明多态性的存在。

三、种类繁多、形形色色的遗传病

二次大战前后，在人类遗传学上出现了三件轰动医学界和震惊公众的大事。其一，是核爆炸引起的遗传损伤。在日本广岛和长崎爆炸的原子弹，不仅造成巨大的物质破坏和生命的失去与伤害，而且对人类后代造成严重危害。其二，是在某些先天愚型儿中发现比正常人多了一条染色体。增加了一条染色体会酿成如此恶果，引起当时医学界关注（当今至少在大城市已作为产科新生儿常规筛查手段）。其三，是在慢性粒性白血病患者中发现了一条与其他染色体不同的命名为 ph^1 的小染色体，这一条小染色体的出现居然与血癌拉上关系。正由于广大群众、医师和遗传学家对上述三大事件的强烈反响，促

图 1.3 ph¹ 染色体

使医学家和遗传学家进行合作研究,于是使医学遗传学这一新的边缘学科蓬勃发展起来。

国内外出版了许许多多医学遗传学的书籍。欲进一步了解医学遗传学,读者可参阅杜传书、刘祖洞主编的《医学遗传学》(第二版,人民卫生出版社,1992年),叶文虎、赵寿元、李璞主编的《现代临床遗传学》(安徽科学技术出版社,1996年),或陈竺主编的《医学遗传学》(人民卫生出版社,2001年);如想对其各分支学科作进一步了解,则请参阅由刘祖洞主编的,科学出版社出版的一系列《医学遗传学》丛书。读者还可以上互联网,到 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/> 上点击 Human Genome Resources, 查阅 Genes and Human Health 各个项目。

下面我们仅以实例简要介绍各类遗传病。

1. 染色体遗传病

主要有两大类：染色体数目异常的遗传病和染色体结构异常的遗传病。

(1) 数目异常的遗传病

正常人的生殖细胞中含有22条常染色体和1条性染色体，而其体细胞则含有22对常染色体和2条性染色体。所谓常染色体，是指男女都有的染色体，而性染色体在卵子中只有X染色体一种，在精子中或含X染色体或含Y染色体。体细胞则是男性为46, XY，女性为46, XX（上述核型式中，前面数字表示染色体总数，XY或XX则表示性染色体，在男性中两者不同，女性则是相同的两条）。

这类遗传病再可分为性染色体和常染色体两类遗传病。

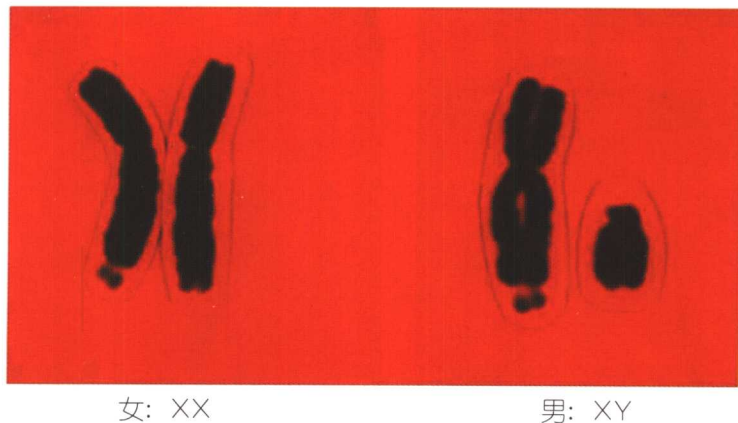


图 1.4 男女两性有别的染色体

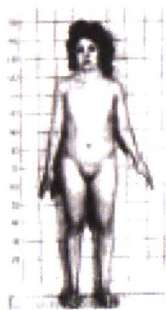


图 1.5
Turner 综合征患者

性染色体遗传病，最常见的为：

① Turner 综合征，又名先天性卵巢发育不全综合征。其主要特征是没有卵巢滤泡，性器官发育不全，原发性闭经，体形矮小。核型有60%以上为45,X。也就是说，比正常女性少了一条性染色体。

② Klinefelter 综合征，又称精小管发育不良。其主要特征为：乳房女性化，睾丸小，呈类阉体型，尿内促性腺激素高。高达90%以上的核型为47,XXY。

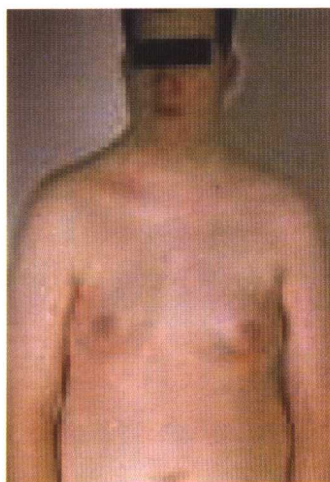


图 1.6 Klinefelter 综合征患者

③ XYY 综合征。成年患者的主要表现为：身材特别高，甚至比 Klinefelter 综合征患者还要高；智力比较差；第二性征及外阴部较正常，雄性激素值可能稍高。典型的核型为 $47, XYY$ 。患者大都有生育能力，子女大都正常。

④ XXX 女性综合征。其表型大体上和正常女性相同，而且大多数有正常月经和生育力，少数病例早期卵巢功能减退或初潮延迟。第二性征多数正常，如不正常则为促性腺激素升高。核型为 $47, XXX$ 。

常染色体遗传病最常见的为 21-三体综合征，又称先天愚型或 Down 综合征。患者主要表现为智力低下。核型为 $47, XY, +21$ 或 $47, XX, +21$ （第 3 项的 +21 表示多了一条第 21 号染色体）。



图 1.7 21-三体综合征患者

(2) 结构异常的遗传病

这类遗传病分为缺失、重复、倒位、易位、环形染色体和等臂染色体等，种类繁多。缺失就是某染色体的某一段丢弃了，如 $5p^-$ 就是第 5 号染色体的短臂缺失（p



图 1.8 猫叫综合征
即 5p- 患者

表示短臂，q表示长臂，这是因为每条染色体被其中间狭窄的腰部着丝粒分为不等长的两条臂的缘故)。该病又称猫叫综合征，患者头小、脸圆，面部有奇特机警表情，眼裂外侧下倾，眼间距宽，缩颈，最奇特的是哭声如猫叫，故而得名。患者中50%有先天性心脏病。

重复是由于一部分基因重复串联引起的，在人类中发现不太多。倒位指染色体断裂后的重连接部位的顺序与断裂前的顺序颠倒了。易位指两个非同源染色体（同源染色体指的是同一号的染色体，它们分别来自父、母亲；非同源染色体是指非同一号的染色体）的交换，是染色体病中最常见的类型，有各种各样的易位，如平衡易位指两个非同源染色体因断裂交换而发生了重排，对细胞来说总的遗传物质无增减，仅是位置发生了变化，往往身心是正常的。除平衡易位外，其他类型的染色体结构变异又称为染色体畸变，它对个体的影响较大，常会引起流产。

2. 单基因遗传病

这是搞得比较清楚的遗传病，种类繁多。目前已知序列的基因位于常染色体、X染色体、Y染色体和线粒体上的分别为9670、441、48和37个，而又弄清表型的却