

遺傳與疾病

Otto L. Mohr 著

承 五 譯

世 界 書 局 印 行

強種建國

林肖莊



中華民國三十六年十月再版

遺傳與疾病

原著者

Otto L. Mohr

譯者

承五

發行人

李煜瀛

出版者

世界書局

發行所各埠世界書局

版權所有
不准翻印

原 序

本書的目的在於喚起一般讀者對於近代遺傳學識，尤其是對於遺傳因素所引起的種種病症發生興趣。爲欲使讀者易於理解，敘述儘量從簡，然關於遺傳現象背後的機構，則極力闡明之，俾讀者能於一般基本原則得到相當的知識。這方面的研究於醫學界已日見其重要。所以本書亦可以供醫學學生及醫師作爲這方面研究入門之用。

輓近醫學各科所發現的遺傳病例，可作爲研究材料的實屬不少。本書並不是要把所有的事實悉數臚列詳述之。不過從中撰出一些確已證實無疑的引爲例證，以說明各種的遺傳原則。至於那專門的記述及參考文獻，特爲介紹些內容比較豐富的，附于卷末，以資讀者參考。

最後結論一章，特將遺傳與人事關係問題，參酌著者個人的意見，略加檢討。這種討論自然僅是一種提示，不無有斷片之嫌。惟希讀者諒之。

一九三三年秋著者曾在哈佛大學醫學院Edward I. c. Dunham的講演會擔任遺傳與疾病的演講，本書乃係當時的演稿。逗留中備承慇懃款待，盛意難忘。本書誠能報效於萬一，則幸甚矣。

本書出版 S. Mörch 小姐爲製作大部份的圖表，L. C. Dunn 教授不辭閱讀原稿之勞，又書局 W. W. Norton & Company Inc. 對於本書之付梓與以種種援助，都是著者所銘感并爲誌謝。

一九三四年八月著者 Otto L. Mohr 識於Oslo

序

遺傳學是新近發展最速的科學，其應用於家畜農作物者，收效甚宏，至其應用於人類社會者——優生學——在先進諸國，已製定法律，措諸實施，對於改良種族，造福人羣，爲效亦日益彰著。

我國科學素較幼稚，對於遺傳科學更鮮注意。近年以來，強種建國之呼聲，始見喧騰，無如國民對此方面知識缺乏，而報章雜誌上，又甚少見此類宣傳創導之文字。東亞民族向被稱爲病夫，究其原因，固有種種，然缺乏醫學及遺傳常識，要亦爲其重要原因之一。

余每見街頭巷間。有不少殘疾病廢者，稍加注視，即發現彼輩之中，病於後天者固有其人，而屬於先天者，亦屬不少。因念國人苟略具優生常識，此種苦痛當能逐漸減少，且一方面能減輕社會負擔，另一方面可防免危害國族。

同學承五，專攻生物，近譯「遺傳與疾病」一書，其內容在原序中已略有述及，立論嶄新，敘述鮮明，且附精圖六十餘幅，益增閱者興趣。至其譯文流利、明暢，猶其餘事。國內書坊關於此類書籍，除極少之原本外，中文本尙寥若晨星，茲編問世，誠足爲出版界放一異彩。

余於本書付梓之前，得先一讀原稿，殊爲榮幸。

蒞蒲一九四一年七月。

目 次

第一章 總論	1
第一節 遺傳因素與個體形質	1
第二節 遺傳與疾病的基礎概念	3
第二章 遺傳的物質基礎	6
第一節 細胞分裂的機構——染色體	6
第二節 生殖細胞的成熟與受精的機構	9
第三節 性別決定的機構——人類性別的決定	12
第三章 遺傳的基本原則及其機構	18
第一節 孟德爾及孟德爾的遺傳法則——基因	18
(一)人類殘廢的顯性遺傳 (二)人類畸形的隱性遺傳	
第二節 性連遺傳——醫學上的實例	33
第三節 多因素對的孟德爾遺傳	42
第四節 基因的環連羣	47
第五節 遺傳染色體學說的證實——性鑲細工及其他的變異	48
第六節 基因與形質的相互關係——醫學上的證明	56
第七節 突變為有害基因發生的原因	59
第八節 環連及互換——染色體圖	63
第九節 單座位基因——人類血羣	70

第四章 特別論題.....	77
第一節 人類遺傳疾病的證例.....	77
第二節 人類的致死基因.....	86
第三節 孿生子的遺傳病症.....	97
第四節 中性及變性——人類的偽雌雄同體.....	105
第五節 基因及刺激素.....	120
第六節 X 光與遺傳.....	124
第七節 酒精與遺傳.....	128
第八節 癌病是否能遺傳.....	130
第五章 實驗遺傳與人生的關係.....	135
(一)近婚及雜種繁殖 (二)種族的衰退 (三)種族的媾配 (四)「顯貴的門族」(Blue Blood) (五)胎教 (六)我們能否使人類繁殖合理化 (七)絕育 (八)動植物的繁殖與人類的繁殖不同 (九)節育 (十)醫生對於遺傳及疾病問題的態度 (十一)遺傳與環境	

第一章 總 論

第一節 遺傳因素與個體形質

凡是父母或遠代祖先所有身體上或精神上的形質繼續發現於其子孫的現象，稱為「遺傳」。這是我們日常所遭遇而承認的事實的，如所謂：「種瓜得瓜」等就是這個意思。可是我們對這問題並不去注意。遺傳學的目的就是在解釋這些個體形質遺傳的方法及其原因。

一個體從其父母承受任何一個遺傳形質，必須藉兩個配偶子 (Gametes) 為其媒介。這兩個配偶子在受精時相遇，繼而互相結合。這些配偶子即生殖細胞——卵細胞及精子細胞——雖是兩代之間承上接下的中間聯繫，但並未含有任何整個的形質，如耳目或其他心智上的形質。所以我們不能說個體所有種種的形質原本就是從生殖細胞遺傳而來的。但是生殖細胞却含有一種遺傳的因素——基因 (Gene)。這基因在個體發生過程中能發揮牠的作用，決定個體一切的遺傳形質——身體或精神上的——，這樣那個體才能有牠的特徵。因此，我們首先要明白的，就是基因與形質的根本區別。例如「多指症」 (Polydactyl) 即兒童的手指或足趾較常人多一個或數個的畸形。這是因為在受精時，從父方或母方承受一畸形的基因所致。又如棕色眼球的人也是因為他從他的父親或母親或父母雙方承受一基因能產生棕色眼球所致。現在我們可以下一結論，就是說無論是常態的或變態的遺傳形質都是由一個或

數個的遺傳單位——基因——的作用而決定的。

個體在受精時所承受的基因的總和，我們稱為該個體的內型 (Genotype) 由是可知一個體所有的一切遺傳性質在生活開始，即卵細胞與精子細胞結合的時候，已確定了。但是在我們論及一個人的一切形質的總和，即外型時，情形又不同了。個人的外型 (Phenotype) 與基因的總和是不同的；外型是包含許多形質如精細的構造或習性等，都是與遺傳絕無關係的。個體出世的前後，受有許多外界環境的影響，例如營養、訓練、疾病等等都能影響個體使發育程序發生變化。

一個人雖能從遺傳獲得一些基因能產生音樂的耳朵，但是那彈琴的技能必須由訓練才能得到的。又一個人原有的基因誰能使他的骨骼發育完整如常，但是假使他在幼年時期營養上缺少某種維他命，便會發生畸形的骨骼。這畸形便永遠留下來，成為他的外型一部份的形質。

譬如我個人的個性，即我的外型，可說是受了兩種不同影響所生的結果，一為內在的，即基因的影響；一為外在的，即環境的影響。內型與外型的意義是完全不同的，我們不可把牠們互混了。

人類對於遺傳問題雖然不斷的努力探求，但是遺傳問題還是留到我們的時代來解決。因為遺傳問題的解決，最重要的便是清除從前的特殊方面不明瞭的地方，不然錯誤的觀念是很容易發生的。莫怪從前的人都誤會先天性的梅毒及兒童的結核症是遺傳的。我們知道這兩種病症都不是從生殖細胞中的基因遺傳下來，而是由某種微菌傳染的結果。這種傳染尤其是在梅毒的例，早在胚胎

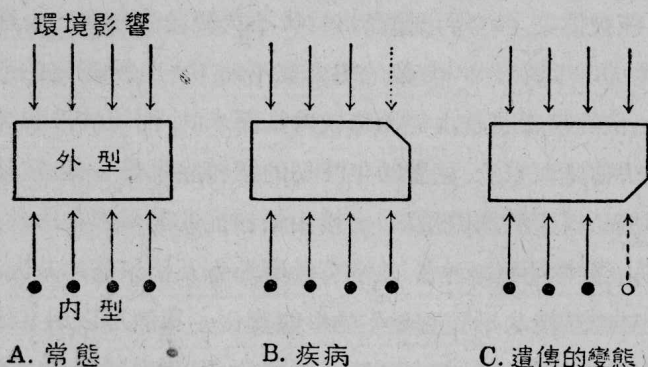
時期已經被傳染了。所以嬰孩出世後不久便發生疾病。由是可知 Ibsen's Ghosts 的 Oevald, 他的梅毒並不如 Ibsen 所認定的是遺傳得來的。他的梅毒實是由他的母親傳染而來的, 而他的母親又是從他的丈夫傳染而來的。兒童幼年時期的結核症也是一樣, 常是因兒童暴露於結核症的家庭環境, 直接由結核症的父母傳染所致。這種病症係由微生物傳染而來, 並沒有什麼梅毒及結核病的基因存在。

此外因環境的影響所發生的形態變化, 我們可以用某種植物來做例證。這種植物, 其內型雖是相同的, 但其形狀却是極不相同的, 因為一則生在陸地; 一則生在水中, 即由環境乾溼不同致使形狀亦不同。又如普通家禽的雌性羽毛也不是由內型而決定, 而是由於卵巢內分泌的一種阻遏作用。假使我們依 Goodale 的方法把卵巢除掉, 則該個體雖係雌性的, 也會發生雄性羽毛。

第二節 遺傳與疾病的基礎概念

以上關於基因與性質的概論, 我們多引用疾病, 即病態的例來說明, 現在我們把「疾病」二字在生物學上有何意義稍為考慮一下:

如同 Lenz 所說, 我們須特別聲明的, 就是現在世界上生存的生物都從遠古的時代受自然淘汰, 淘汰而來的。因此所以一切生物都很能適應其環境。假使環境發生變化, 例如疾病傳染等外界影響, 維他命的缺乏, 內分泌腺的機能發生障礙等等都能影響個體適應的均勻。這時我們便稱這個體患病了(圖一B)。除了外界環境的影響外, 內在的影響也能妨礙到個體適應的均勻, 假使有一個遺傳



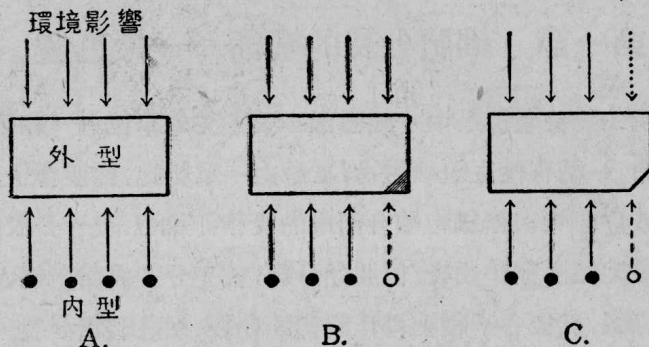
圖一：說明反常的原因；由於環境的變化(B)，由於基因的變化(C)。
上列箭頭示環境的影響。下列箭頭示基因的作用。

因素牠是支配出生前後時期個體的發生者，發生了變化，那麼個體的形態及生理便會發生所謂變態。因此個體本來的適應自也必發生障礙(圖一C)。以上兩種根本不同的變態，普通我們總稱為病理狀態，當然在使用這名詞時，我們是明瞭一方面健康與常態；另一方面疾病與變態之間，並沒有嚴格的界限，因為每一個體都具有相當的變異。

為欲使意義更明瞭，最好是把「疾病」這名詞僅用於非遺傳環境，影響，傳染，創傷等的病理狀態。「遺傳與疾病」這名詞不幸而常被誤用，並引起許多錯誤的觀念。內在的作用，即不良基因的作用，實能引起遺傳上的缺陷，變態及畸形，同時也能減低個體對於某種疾病的抵抗力。可是在目前的用義是不能固執着這種區別的。

醫學界到最近還是專注意於環境變化對於個體的影響，而本書所討論的是另一方面的，簡言之，就是由基因而發生的各種病

態。所以我們在這裏應當明瞭基因與環境的互相作用，這是特別重要的。許多基因在普通情形之下是不會顯出牠的作用（圖二B）。



圖二：有害的基因不一定會顯出外表的變化(B)。但假使環境發生變化，牠的作用便會表現出來(C)。所用符號與圖一同。

但若是環境發生變化時，牠的作用便立刻表現出來。茲舉出一簡單的例來說明（圖二C）。例如鉤甲症（Onychogryphosis）是一種肥大性的似角質趾甲，很顯明的是遺傳的。但是這種畸形非有特殊的環境，如穿鞋時鞋的影響，是不會發生的。所以這種畸形僅能發生在成人的趾甲而不會發生在手指甲（第一版圖一）。我們所遇見的這些簡單的「遺傳形質」的現象，即醫學家所稱為「遺傳的素質」。

如上所述，我們知道如欲切實了解遺傳現象，我們必須先注意到生殖細胞，因為一切遺傳因素都包含在這生殖細胞裏，而藉這生殖細胞一代一代地相傳下去。

第二章 遺傳的物質基礎

第一節 細胞分裂的基構——染色體

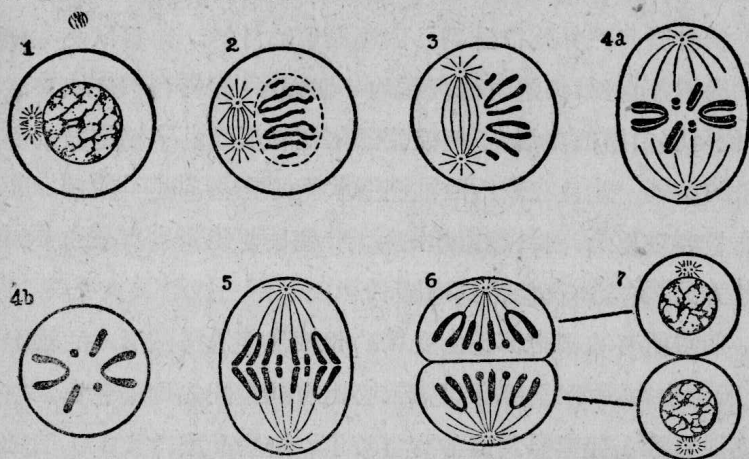
一切生物普通都是由一種極微小看不見的單位——細胞——所組成的，一切有性生殖的生物，也是由一單細胞，即接合子（Zygote）或卵細胞與精細胞結合而成的受精卵細胞，發育長成的。

卵細胞經受精作用後，便開始分裂，首先分裂成為兩個大小相同的子細胞，然後各子細胞再作同樣的分裂，如是繼續分裂，不久便形成爲一多細胞的胚體。所以胚體中每一細胞，都是從受精的卵細胞分裂所產生的。跟着這胚體發育進行，那些新形成的細胞，便依牠們本來特殊的規定，形成各種不同的組織和器官。由是可知個體的生長是由於既成細胞的繼續分裂。

一長成的生物，其體細胞常因其所做工作不同而具有種種不同的形態及構造。例如連接細胞，神經細胞等等各有其特殊的形態，但是一切細胞其根本構造都是相同的。每一細胞都有一個細胞體——一種半流動性的基組織（Matrix）即細胞質（Cytoplasm）——及一細胞核——，是一緻密的圓形體位於細胞的中央，好像櫻桃的核（圖三，1），這中心核是一切活力的中心。細胞的維持，尤其是細胞的繁殖實賴於是。

當一細胞將近分裂的時候，檢察牠的細胞核，我們便得看見生物體內一幕最能誘感人的情景。這時候，核質和細胞質的界限漸漸清晰。那些比較的緻密而呈微粒狀的部分漸漸的密集起來成爲

V形,鉤形,棍形,或小圓體。這些物體因為牠們能吸收某種顏料易於染色,所以稱為染色體 (Chromosomes) (圖三2-6)。



圖三: 細胞分裂 4a, 赤道板的側面, 染色體縱裂 4b, 赤道板的極面

嗣後染色體很有次序的在細胞的赤道平面排列着, 成為玫瑰狀的赤道板 (圖三4a)。在這時期每一染色體開始極精確的縱面分裂。以後這新產生的子染色體便互相分離各向細胞的兩反對極移動 (圖三5—6), 這種分裂是受細胞內一種細小的纖維線所支配。這些纖維線稱為紡錘線 (Spindle-fibers)。起初是從兩個細小的中心粒 (Centrioles) 放射狀射出, 而終與各個染色體互相接觸。在細胞的中央, 這些紡錘線形成一梭狀構造——中央梭—— (Central spindle), 此即是將來細胞自身分裂的工具。

當子染色體移到兩極的時候, 其原來的形體便潰散。其染色質 (Chromatin) 重新形成一圓形的細胞 (圖三7)。同時細胞體也漸漸的在赤道平面部分開始分裂。等到兩個子細胞核都完成

之後，那細胞的分割也完成了。這樣一個細胞便分裂而成為兩個子細胞，各有其細胞核。

為什麼自然界為欲達到一個極簡單的目的，即為欲使一細胞分成兩個，而必須經過這樣複雜的一個程序。假使我們仔細考慮一下，便可明白這種機構，不但能使那兩個新形成的子細胞核承受了同量的核質，並且在質方面牠們所承受的完全是同一種類。顯然核質是非重要的，因為這繁雜的程序，就是要使產生出來的子細胞於量方面，質方面都能得到均等。

個體所有的細胞都是由受精的卵細胞經過這種形式的細胞分裂，所產生的。所以全部身體細胞必定有同量同類的染色質。這是已經從實際上觀察得到確實的證明了。無論什麼時候，一個細胞分裂的時候，在牠的赤道板上都可以看到一定數目的染色體。染色體數目不但於一個體是一定，並且凡是屬於同一種類的個體也是一定的。要之凡是同一種類的個體，都有牠的特殊的染色體數。

此外更令人驚奇的便是這染色體數恆是成雙的。茲隨便舉出數例：如某種蒼蠅有八個染色體，蝗蟲有三十個，馬有六十個，人有四十八個，豌豆有十四個，蕃茄有二十四個，玉蜀黍有二十個都是成雙的。不寧惟是，假如我們觀察較合宜的材料，更可看到染色體，依其大小形狀的不同，把相同的排列為配偶對。這樣看來，細胞的整個染色體可分為兩組完全相同的。牠們的相像正如對鏡的形影。

(圖三)

於是許多的疑問因此而生；為什麼要有成雙的數目？又為什麼必須有兩組相同的染色體？關於這些問題的真義在我們討論生

殖細胞的成熟及受精作用時，便可以得到明瞭的解釋。

第二節 生殖細胞的成熟與受精的機構

前節我們已經提及細胞都是從受精卵細胞，即接合子產生出來的，而這接合子又是由雌性卵細胞與雄性精細胞融合而成的。假使這些已成熟的生殖細胞，也和身體細胞一樣，有同數的染色體，那麼這受精的卵細胞及由這受精的卵細胞長成的個體所有的染色體數，勢必為父母染色體數的兩倍，這樣一來我們不是遭遇着矛盾嗎？

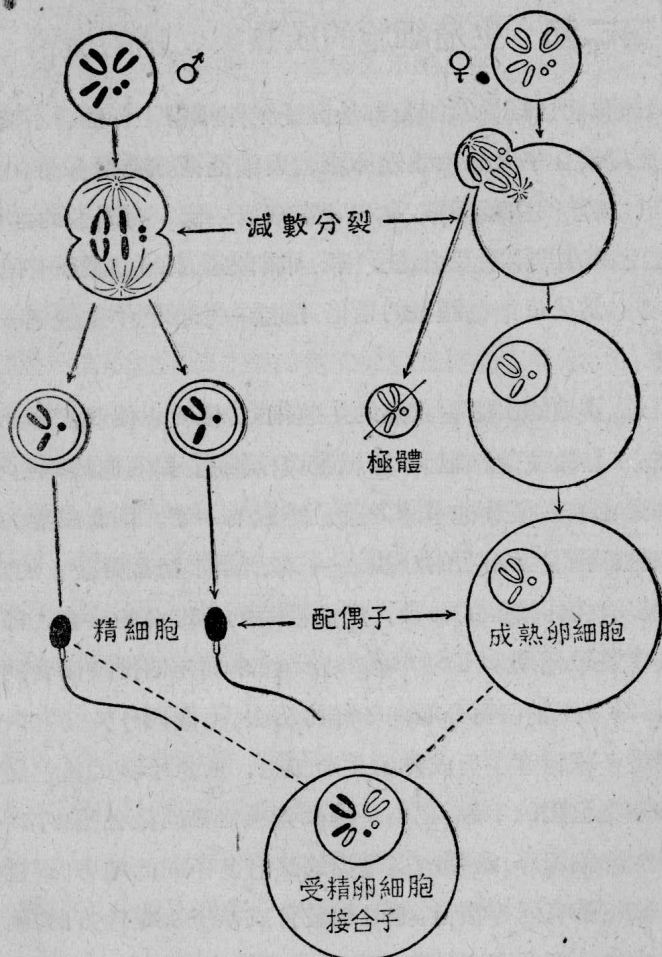
但是，實地的去檢驗成熟的生殖細胞，便可以使我們容易解決這困難。成熟的生殖細胞，即卵細胞與精細胞，與其他的細胞不同。牠們的染色體數僅是牠本來的染色體數的一半。因為成熟的生殖細胞在牠經過最後兩次的分裂之一，即所謂「減數分裂」的時候，染色體沒有再作縱面的分裂，反而暫時的作縱面的接合，即所謂「核染色質攣縮期」(Synapsis)。後來那兩個暫時接合的染色體，不經縱裂便整個再分離向子細胞移去。(圖四)

從這子細胞產生而成熟的生殖細胞，所承受到的染色體祇是身體細胞染色體的半數。也就是牠原有兩組相同染色體中之一組。

至於詳細程序，雌性的與雄性的又有其不同的地方。雄性方面兩個子細胞都有同等價值，並且都發育成精子。雌性方面，兩個子細胞之中僅一個發育成卵細胞，並具有豐富的蛋黃質。其他一個則稱為極體(Polar body)，其發育是不全的，不久便衰頹了。

假定某種生物有六個染色體，牠的成熟的卵細胞及精子便僅

有其半數的染色體，即三個染色體。在受精時一卵細胞與一精子



圖四：生殖細胞成熟及受精程序。雌性染色體（中空），雄性染色體（黑的）。在第二次成熟分裂染色體縱分裂（本圖從略）由這分裂精子數目可增加一倍而卵細胞則產生第二極體。但其染色體數仍無變化。