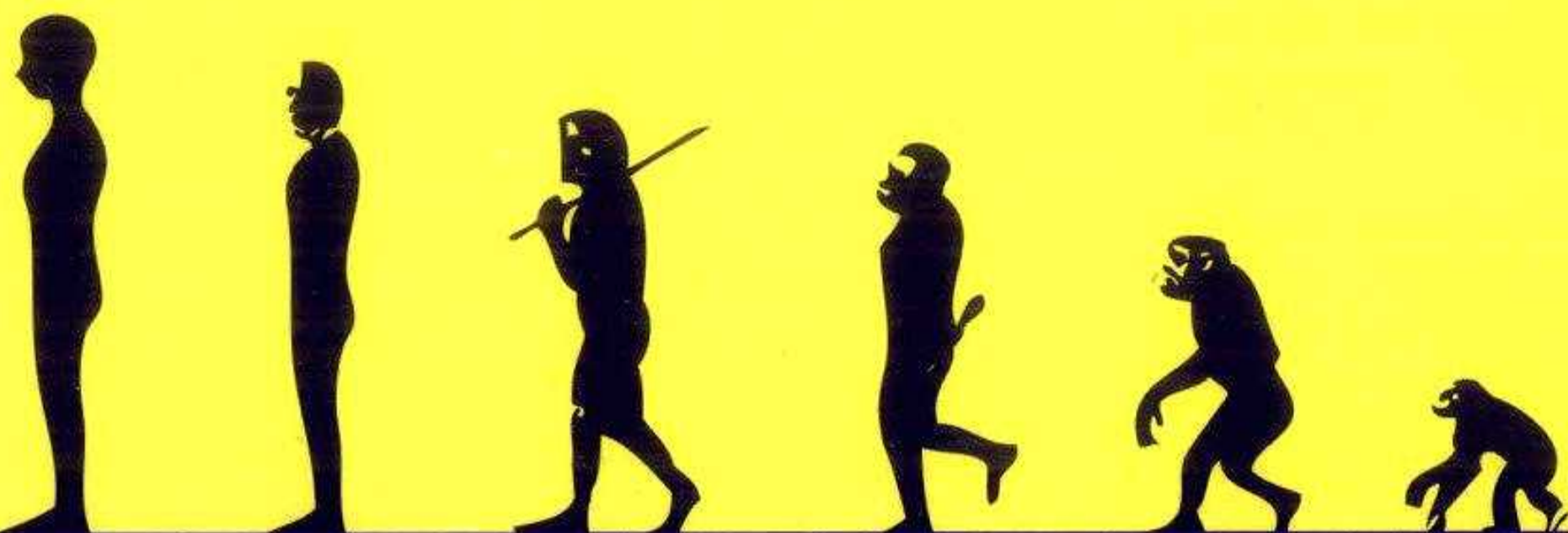


TURING

图灵新知



# The Stuff of Life

A Graphic Guide to Genetics and DNA

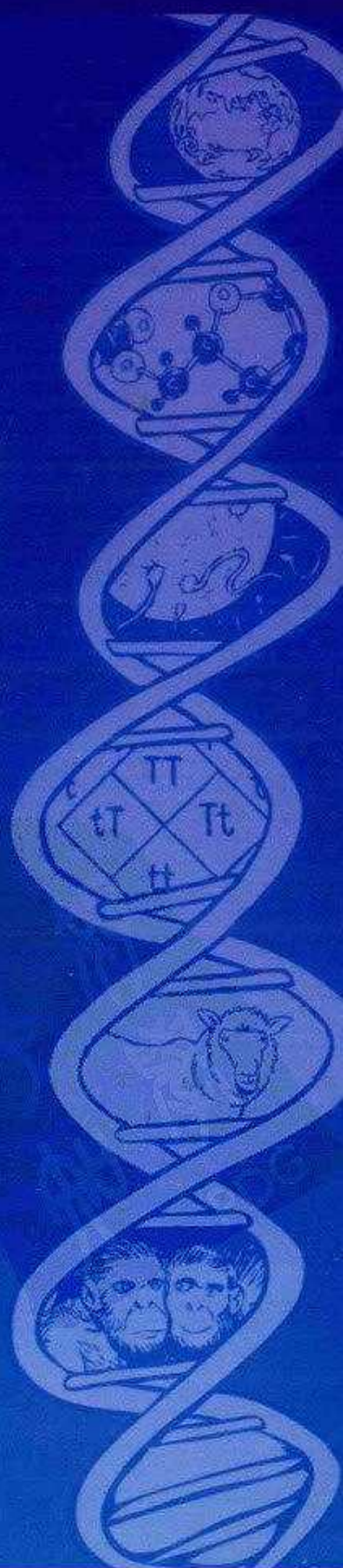
漫画生命史话

[美] Mark Schultz 著

[美] Zander Cannon Kevin Cannon 绘图

王乐珩 周宁 译

 人民邮电出版社  
POSTS & TELECOM PRESS



# The Stuff of Life

A Graphic Guide to Genetics and DNA

# 漫画生命史话

“本书作者的睿智，再加上外星人报告的巧妙设计，让我们可以用一种更轻松的方式来学习中学时代还不能理解的知识。”

—— Michael Gill, 《克利夫兰自由时报》

“在同科学无知对峙的战役中，恐怕只有插图小说才能挽救我们了……为了应对美国在科学教育上的危机，我们应该寻求什么样的解决方案？——出版更多漫画书。12月，我们迎来了本书，它以不同寻常的方式向我们详细讲解了遗传学的知识，从孟德尔到文特尔，纵观古今，透着强烈的社会紧迫感。”

—— Barry Harbaugh, *Wired* 杂志

从腺嘌呤到接合子，从胞质分裂到单性生殖，哪怕是这些遗传学的基本知识点，听上去都让人感到十分怪异和陌生。何不干脆找位外星人来说说看呢？Bloort183是Glargal星球皇家科学院的一位星际生物学家，由于他们的种族正遭受着遗传疾病的困扰和威胁，他受命前往地球探寻人类DNA和进化历程。随后，他完成了一份详细的调研报告。为了让他那位对遗传知识不甚了解的国王陛下能够理解这些内容，Bloort183必须以浅显易懂、条理清晰的语言来组织他的陈述内容。他能完成这个使命吗？你不妨听听Bloort183的陈述。



图灵网站: [www.turingbook.com](http://www.turingbook.com) 热线: (010)51095186

反馈/投稿/推荐信箱: [contact@turingbook.com](mailto:contact@turingbook.com)

有奖勘误: [debug@turingbook.com](mailto:debug@turingbook.com)

**分类建议** 成人科普 / 遗传科学

人民邮电出版社网址: [www.ptpress.com.cn](http://www.ptpress.com.cn)

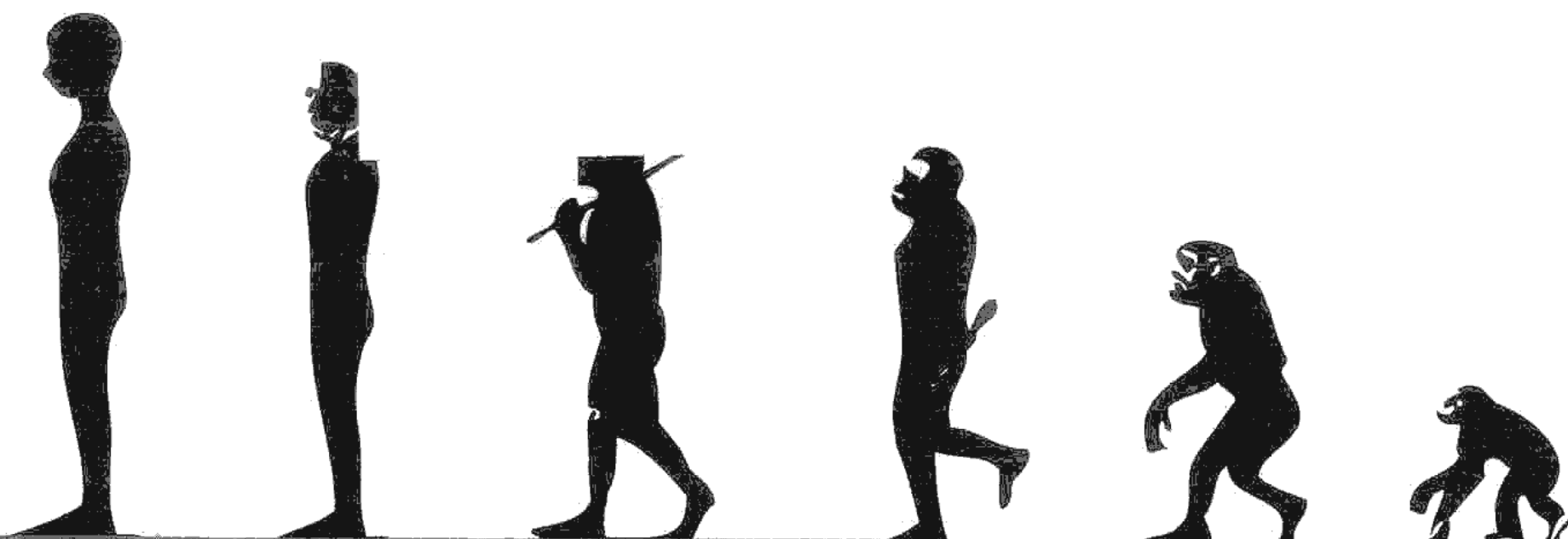
ISBN 978-7-115-25059-9



9 787115 250599 >

ISBN 978-7-115-25059-9

定价: 29.00元



# The Stuff of Life

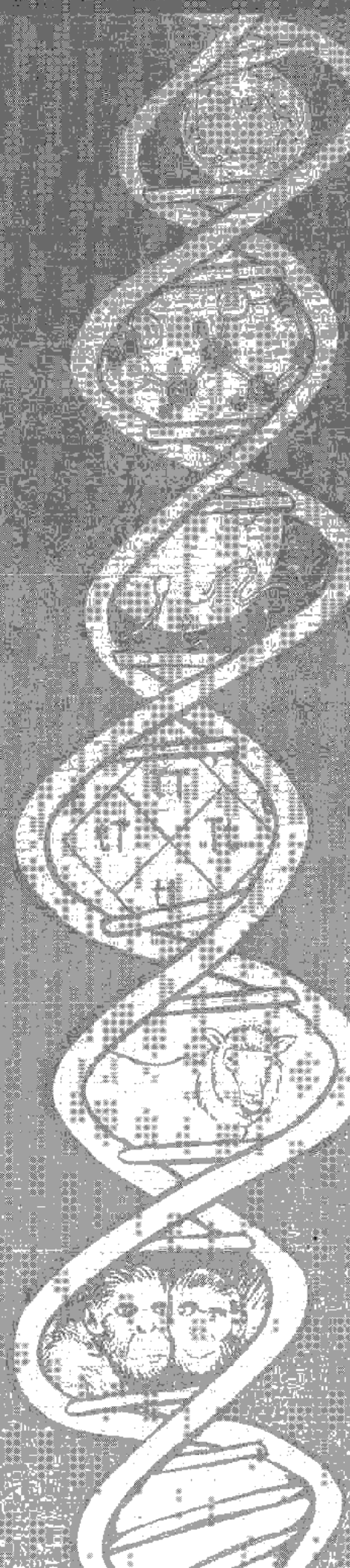
A Graphic Guide to Genetics and DNA

## 漫画生命史话

[美] Mark Schultz 著

[美] Zander Cannon Kevin Cannon 绘图

王乐珩 周宁 译



人民邮电出版社  
北京

## 图书在版编目 (C I P) 数据

漫画生命史话 / (美) 舒尔茨 (Schultz, M.) 著 ;  
王乐珩, 周宁译. -- 北京 : 人民邮电出版社, 2011.5  
(图灵新知)

书名原文: The Stuff of Life: A Graphic Guide  
to Genetics and DNA

ISBN 978-7-115-25059-9

I. ①漫… II. ①舒… ②王… ③周… III. ①遗传学  
—普及读物 IV. ①Q3-49

中国版本图书馆CIP数据核字(2011)第053108号

### 内 容 提 要

本书旨在以浅显易懂的语言和轻松愉快的形式带领读者探寻生命的奥秘。所涵盖的内容涉及生命体内分子的故事、性和细胞生命、遗传规律、遗传表现以及遗传对物种的作用。读者在翻阅本书之后就能轻松掌握最基础的遗传学知识,并了解基因科学领域的最新成果。

本书适用于对遗传学知识感兴趣的社会各界人士,从在校的中小學生、普通的生物爱好者到该领域的专业人士,都能从中有所收获。

### 图灵新知 漫画生命史话

- 
- ◆ 著 [美] Mark Schultz
  - 绘 图 [美] Zander Cannon Kevin Cannon
  - 译 王乐珩 周 宁
  - 责任编辑 卢秀丽 李莉萍
  - ◆ 人民邮电出版社出版发行 北京市崇文区夕照寺街14号  
邮编 100061 电子邮件 315@ptpress.com.cn  
网址 <http://www.ptpress.com.cn>  
北京艺辉印刷有限公司印刷
  - ◆ 开本: 880×1230 1/32  
印张: 4.75  
字数: 110千字 2011年5月第1版  
印数: 1-5 000册 2011年5月北京第1次印刷  
著作权合同登记号 图字: 01-2009-7783号  
ISBN 978-7-115-25059-9
- 

定价: 29.00元

读者服务热线: (010)51095186 印装质量热线: (010)67129223  
反盗版热线: (010)67171154

# 版权声明

*The Stuff of Life: A Graphic Guide to Genetics and DNA* by Mark Schultz and illustrated by Zander Cannon and Kevin Cannon.

Text copyright © 2009 by Mark Schultz.

Illustrations copyright © 2009 by Zander Cannon and Kevin Cannon.

Published by arrangement with Hill and Wang, a division of Farrar, Straus and Giroux, LLC, New York.

Simplified Chinese translation copyright © 2011 by Posts & Telecom Press. All rights reserved.

本书中文简体字版由 Hill and Wang 授权人民邮电出版社独家出版。未经出版者书面许可，不得以任何方式复制或抄袭本书内容。

版权所有，侵权必究。

# 献词

献给格蕾丝

——马克·舒尔茨

这本书，以及其他每本书，都永远献给朱莉

——桑德尔·坎农

献给 R. A.

——凯文·坎农

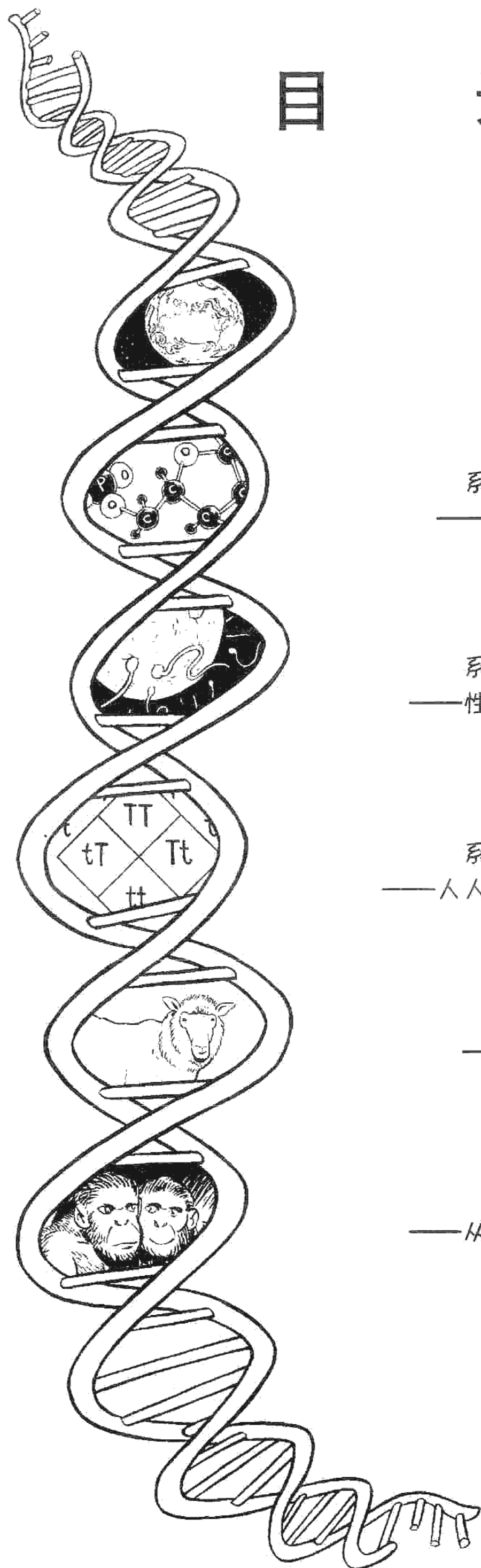
对我来说，创作这本书是对新的领域的探索，意义深远，这需要所有参与者默契配合。我要感谢桑德尔·坎农和凯文·坎农，他们绘制的精彩漫画为文字增色不少；感谢我们的科学顾问大卫·贝茨，他总能在精美的文学修辞和客观的事实陈述之间游刃有余；感谢霍华德·齐默曼编辑构思了这个项目，并以其丰富的经验和深谋远虑极力促成了它；还要感谢托马斯·勒比恩，他的远见和开放的思维使得这一切成为可能。

——马克·舒尔茨

这本书的诞生要感谢许多人的慷慨贡献。从项目开始的第一天，所有参与者都投入了极大的热情和帮助。感谢马克·舒尔茨，他的优美文稿让我们乐于作画；感谢大卫·贝茨，他渊博的学识和奉献精神确保了我们的客观准确地报道科学事实；感谢霍华德·齐默曼，我们神奇的编辑、参谋、联络人和拉拉队长。我们都相隔数百甚至数千公里，但感觉上始终很亲近。最后，由衷地感谢 Hill & Wang 出版社的托马斯·勒比恩，是他负责使这本华丽的书得以呈献在大家面前，使其在科学教学领域独树一帜。

——桑德尔·坎农和凯文·坎农

# 目 录



引言 1

第 1 章 21  
系统如何工作  
——分子的故事

第 2 章 47  
系统如何工作  
——性和细胞生命

第 3 章 67  
系统如何工作  
——人人都接受遗传

第 4 章 89  
综合应用  
——造福大众

第 5 章 121  
综合应用  
——从过去到未来

推荐读物 141  
词汇表 142

引言

# 漫画生命史话

著 Mark Schultz

绘图 Zander Cannon  
Kevin Cannon

这是一份对 Bloor 183 所述报告的详细翻译。Bloor 183 是 Glargal 星球皇家科学院星际生物学家。这份报告阐述了地球（太阳的行星）上生命的再生和繁殖规律，他要将其献给至高无上的领袖 Floorsh 727。

这是对地球上生命多样性、顽强性和创造性的探索，富有教育意义，有时令人震惊。用批判的视角揭示了主要物种逐步掌握遗传操作的过程。

辅以各种图像演示和说明



这就是地球，跟她今天呈现在我们面前的一样。



她是中等大小的行星，足够大的质量能留住养育生命的大气层，却又不至于压得令人喘不过气。

地球的早期历史在这类天体里相当普遍。50亿年前，她只是由尘埃和岩石碎片汇成的一条长河，环绕其恒星太阳旋转。



过了相当长的时期，尘埃吸积形成足够大的团块，产生重力连锁反应。



46  
亿年前

通过重力和吸积的作用，地球便诞生了。越来越大的碰撞叠加之后，一个沸腾的、熔化的、汇集为整体的天体便形成了。

在这个弯曲的球体深处，同位素放射活性的衰变产生并拨旺了其中心持续沸腾的熔炉。



43  
亿年前

地球表面被陨石雨持续撞击，吸收了外来元素——最值得注意的碳元素，后面的报告里我们会谈到。

相当长的一段冷却时期开始了，期间这颗年轻的星体内部喷出了气体和蒸汽，形成了海洋和新生的大气。

41  
亿年前

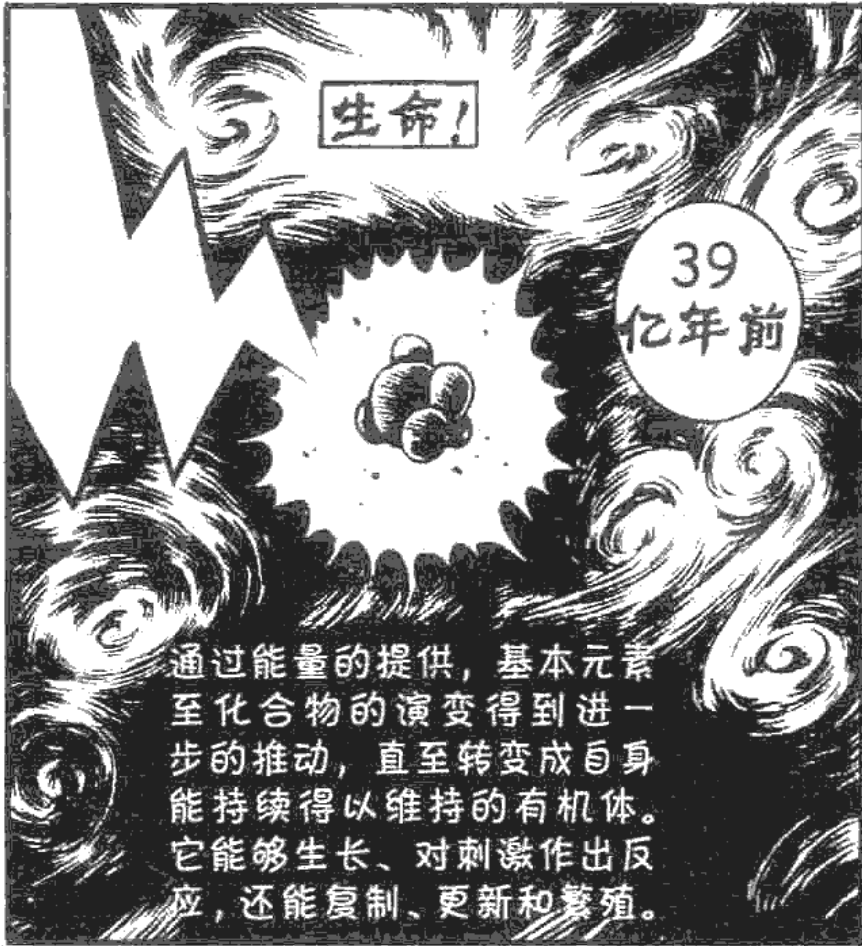


地球重力牢牢地抓住它们，形成了团块。

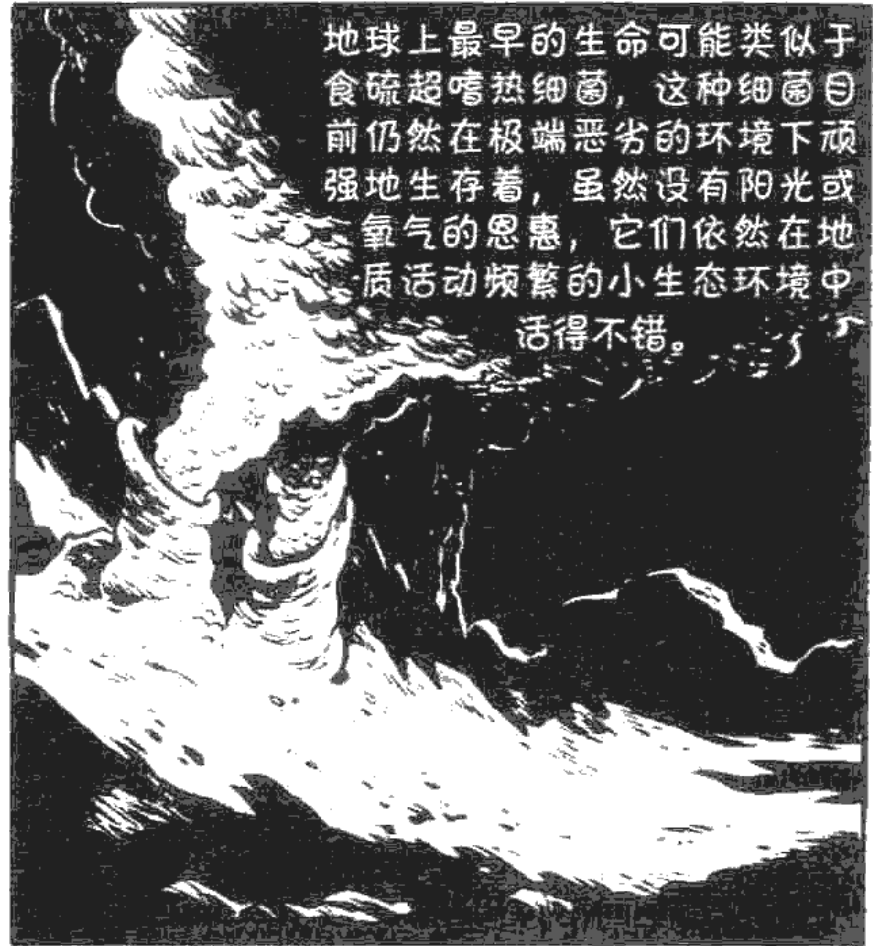
所有这些因素，加上地球与太阳间适宜的距离，她的旋转，以及中轴的些许倾斜（因此得以让太阳热量散布在其表面）。



为一种奇特的现象创造了绝妙的条件，这种现象被称作……



通过能量的提供，基本元素至化合物的演变得到进一步的推动，直至转变成自身能持续得以维持的有机体。它能够生长、对刺激作出反应，还能复制、更新和繁殖。

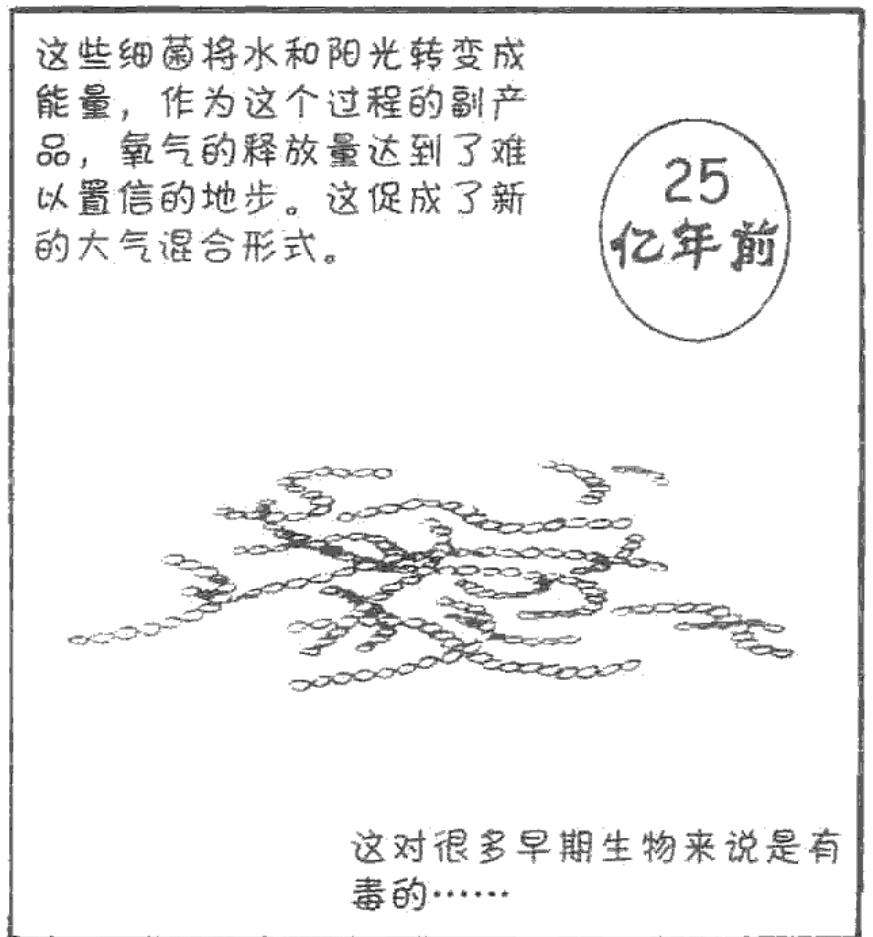


地球上最早的生命可能类似于食硫超嗜热细菌，这种细菌目前仍然在极端恶劣的环境下顽强地生存着，虽然没有阳光或氧气的恩惠，它们依然在地质活动频繁的小生态环境中活得不错。



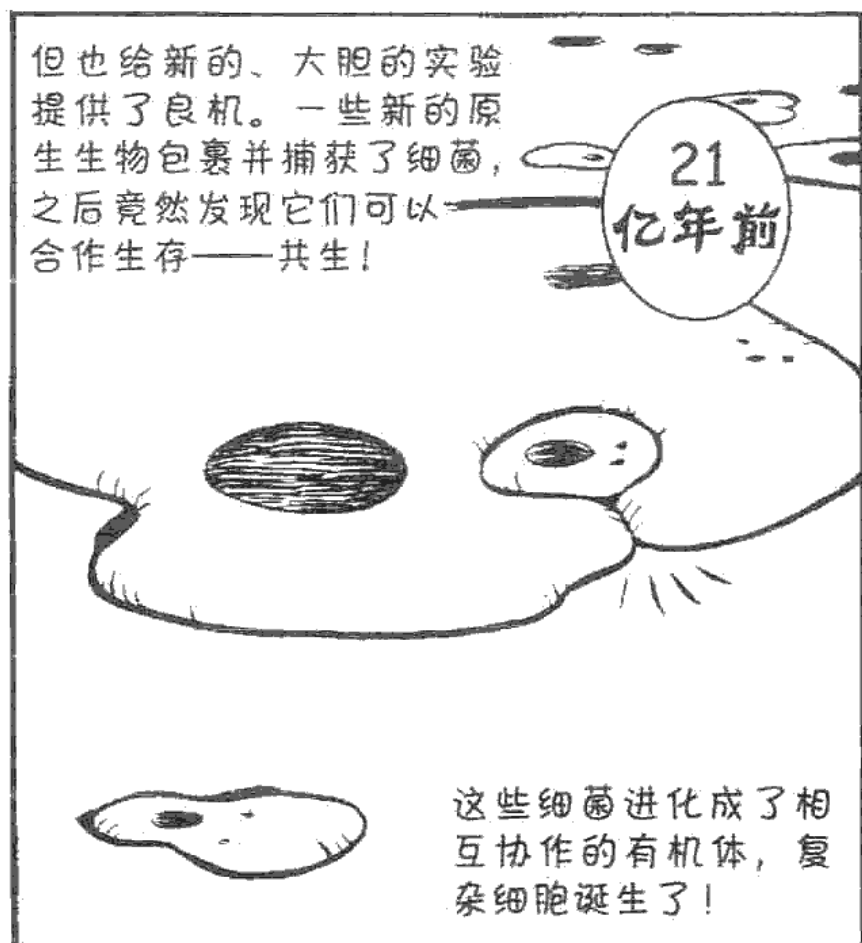
但是，代表地球上未来生命的有机体是开创了光合作用（即从光照中产生能量）的蓝细菌。

经过数百万年，大量的蓝细菌堆积为垫藻岩，占据了整个地球。



这些细菌将水和阳光转变成能量，作为这个过程的副产品，氧气的释放量达到了难以置信的地步。这促成了新的大气混合形式。

这对很多早期生物来说是有毒的……



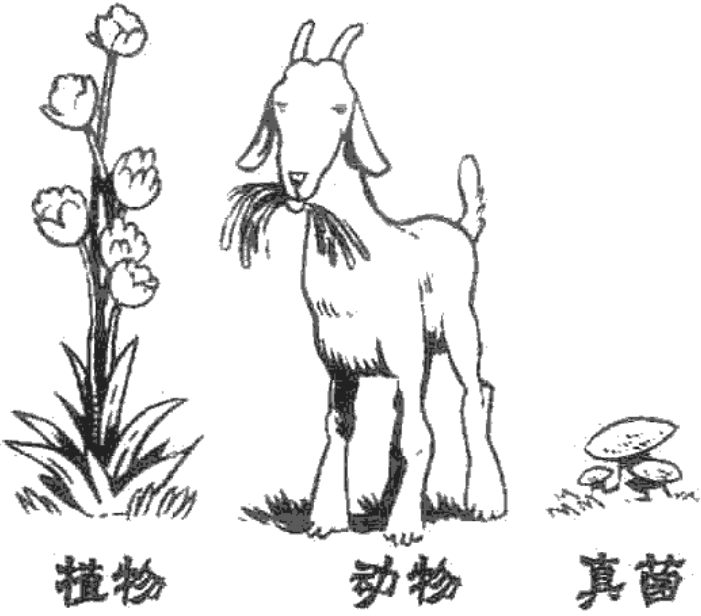
但也给新的、大胆的实验提供了良机。一些新的原生生物包裹并捕获了细菌，之后竟然发现它们可以合作生存——共生！

这些细菌进化成了相互协作的有机体，复杂细胞诞生了！



复杂细胞开始结合，进一步形成多细胞有机体。后来在某个时刻（具体时间已难以考证），一些细胞以繁殖的方式进化，这种方式称作性。这样使得父母机体的特征都延续至新生代，这些特征结合的方式多样且可变。因此生物的进化大大加快了！

多细胞生物不断进化并且分化成三大类：



植物是自养生物——它们通过光合作用生产自己的食粮。早在远古时期的蓝细菌就拥有了这项技术。

虽然大部分植物是不能移动的，但它们一直为了得到更多的阳光而不断竞争。

真菌和动物是异养生物——它们消费由其他生物生产的食物。



而拥有脊柱的脊椎动物，进化出了完整的骨骼系统。我猜想，若要在陆地上生存，还拥有不小的体积，这种骨骼系统是一定派得上用场的。



而唯有灵长类，即哺乳动物的亚类，进化出了格外迷人的特征——

**智力！**





这是灵长类动物现在的状态——人。

人类是地球上唯一发展了科学技术文化的生物体，因此具有特殊的内部……

对不起，打断一下……?!



我就直说吧——你是称之为“海参”的那种生物。

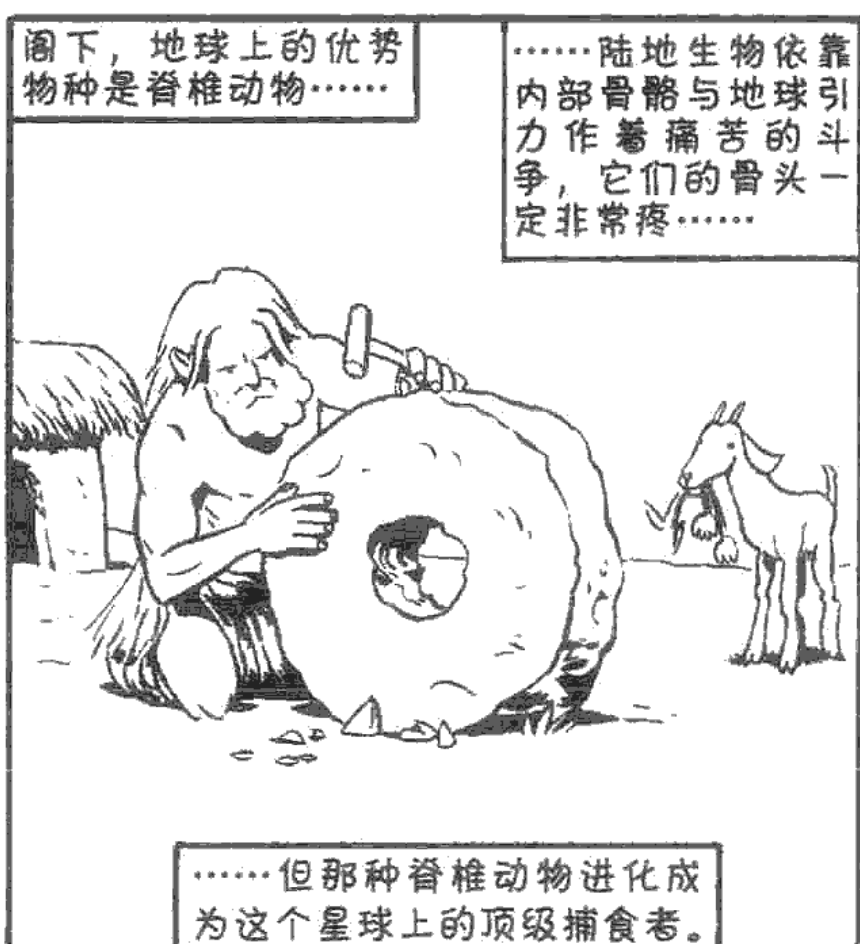
难道这海参不是地球上占据统治地位的生物吗?



嗯，尊贵的阁下，我也想过您提的这个问题，一开始，我也很纳闷。我的意思是，这海参看起来和我们很像呀。

但令人惊奇的是——他们笨得一塌糊涂。

事实上，地球上没有一种动物能像我们在Glargal星球上一样，成为全球性的优势物种。



阁下，地球上的优势物种是脊椎动物……

……陆地生物依靠内部骨骼与地球引力作着痛苦的斗争，它们的骨头一定非常疼……

……但那种脊椎动物进化成为这个星球上的顶级捕食者。



所以，你是说，这种脊椎动物……

……有毛发的两足的脊椎动物……

是的。他们正在做科研，确定人类的生物成分和来源，以及……



好吧。让我们休息片刻，Bloort。

我需要一些时间来消化你讲的东西。



我的意思是，我从来没有考虑到……

……我从来没猜到，在地球上与我们相对应的最高级生物是这样完全不同的外星人。

有毛发、双足的、陆生的脊椎动物……嗯。

Kush 1290，能确定这些人类可以提供我们需要的东西吗？

真是一个有见解的问题，阁下，非常的谨慎。但由于我们的遗传危机已经刻不容缓，我认为我们必须从其他生态体系里找帮助。

是的，这个问题确实有点挑战性，作为您的科学顾问，我恳请您给予一点信任……



……我相信您会从 Bloort 183 那里学到很多东西。他是我们最优秀的一位科学家、一位卓越的观察者和严谨的研究者。

我们之所以将他送到地球上去是有充分理由的……

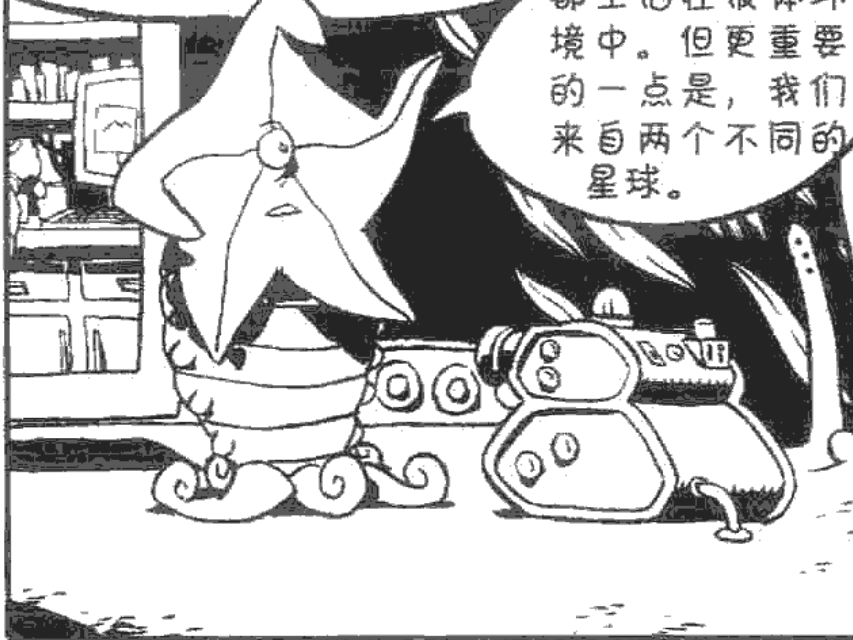
我不会妄加推测，也不会夸大其词。我的所有研究都有证据支持并通过 Simulacron 发表在此。我相信我们可以从地球生物那里学到很多东西。



当然，很好。请你原谅我，我对王室家族的焦虑感日益加重，这种遗传疾病解决起来困难重重，让我很抓狂。当然，我信任 Bloort。期望他了解到的知识能帮助我们应对遗传方面的困扰。

坦白地讲，我有点失望。本以为和海参的关系最近。

我认为，阁下，对我们来说重要的是要弄明白：虽然我们和地球海参之间看似相似，实则不同。类似的环境因素却形成了不同的进化模式，这种类似只是一种巧合。



例如，我们都生活在液体环境中。但更重要的一点是，我们来自两个不同的星球。

所以，看似相似，但两个不同的行星加上两种不同的来源，无论如何也没有生物学的相似性。绝对没有共同点。



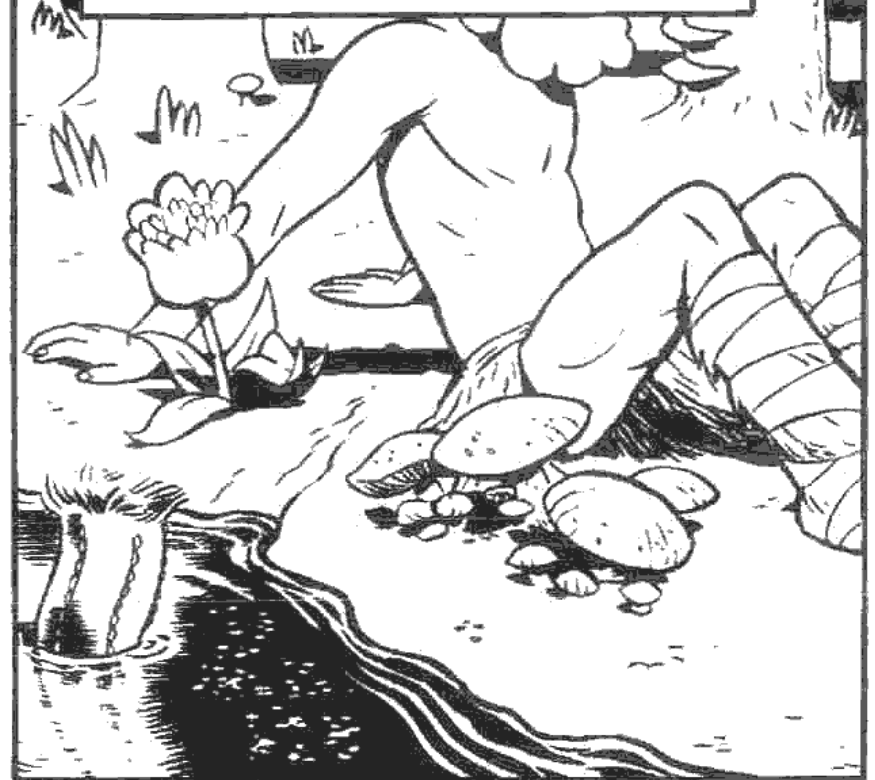
相信我，阁下。您和地球上的海参没有什么关系。

但是——让我们回到正轨——尽管海参和有毛发的双足哺乳动物之间有明显差异——



但事实上，他们并非完全不同。

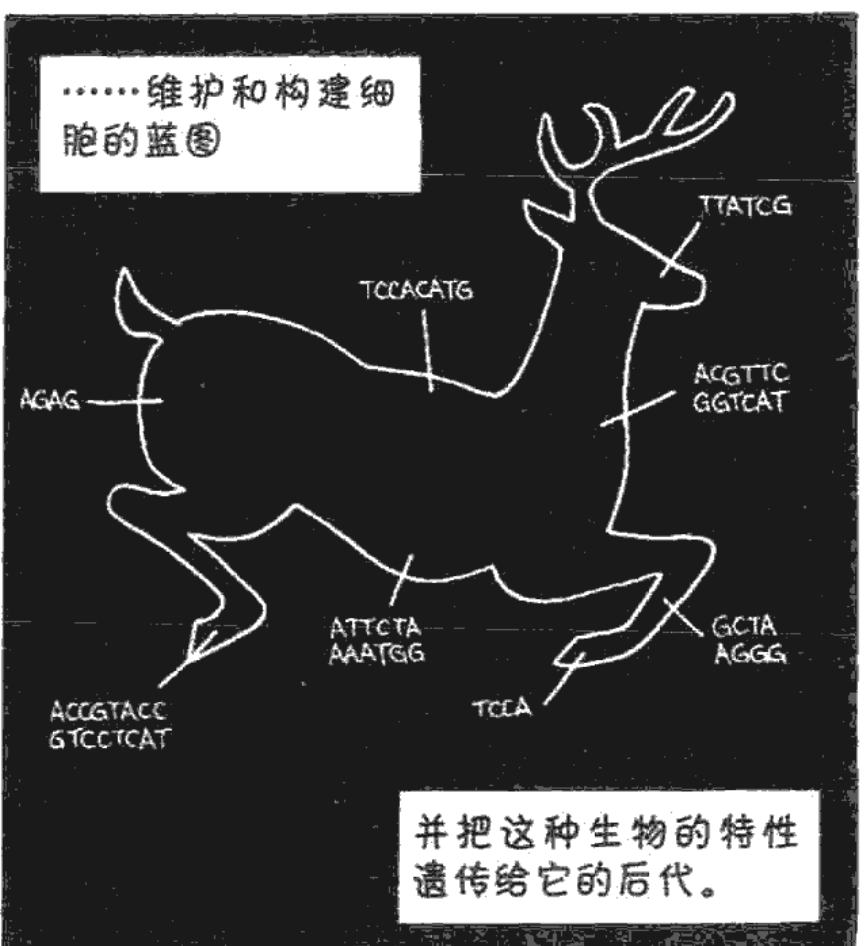
在最基本的层面上，地球生命的所有表达形式之间是有密切联系的。他们有共同的祖先。

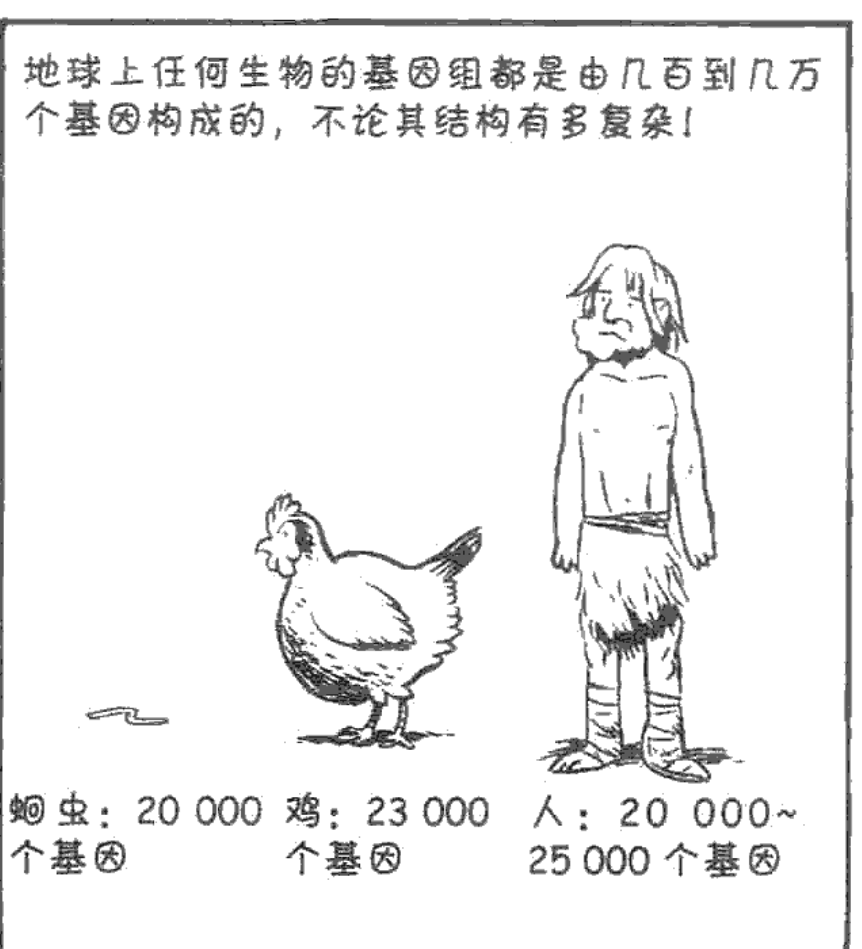
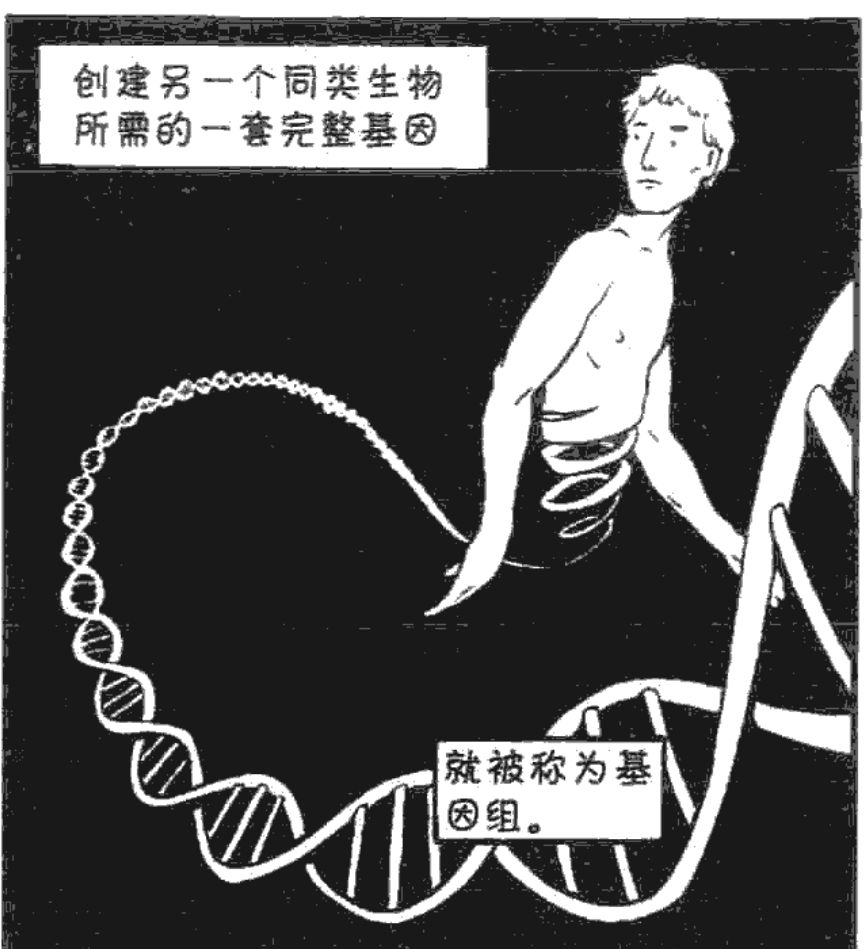
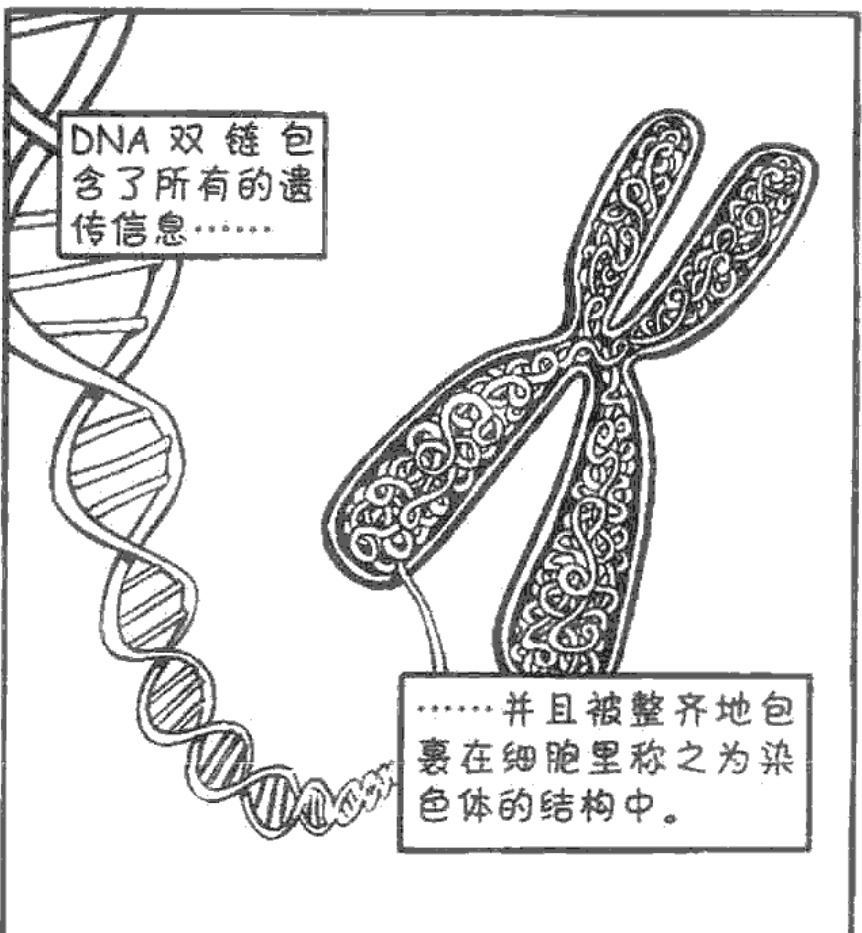
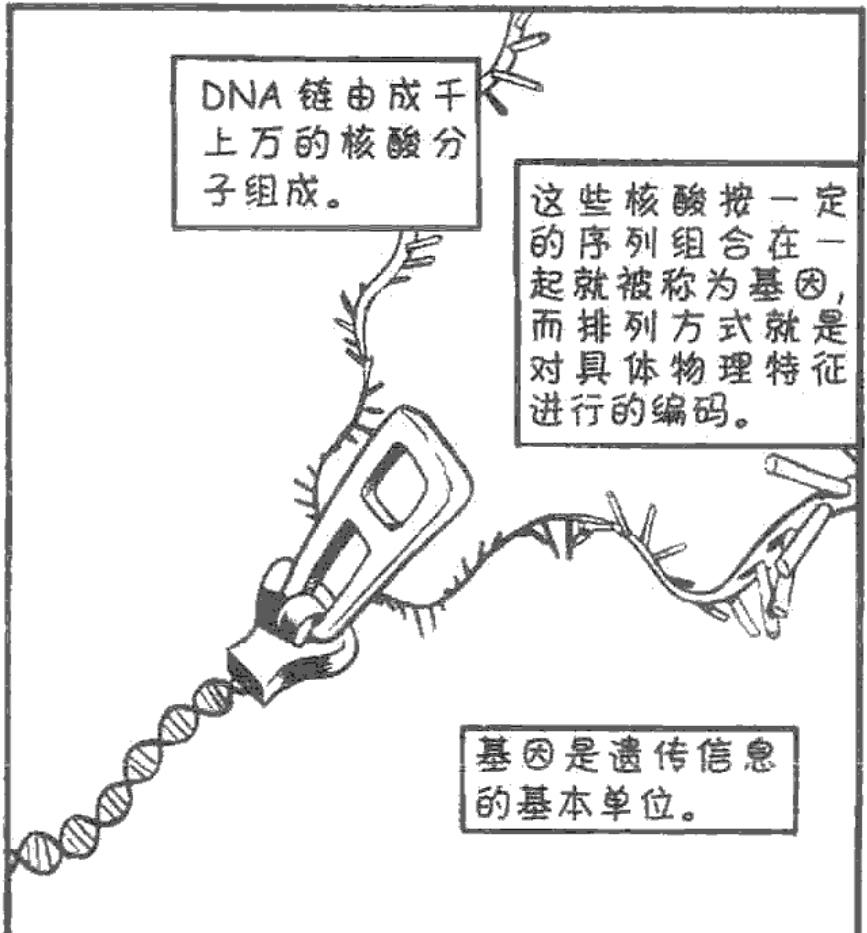
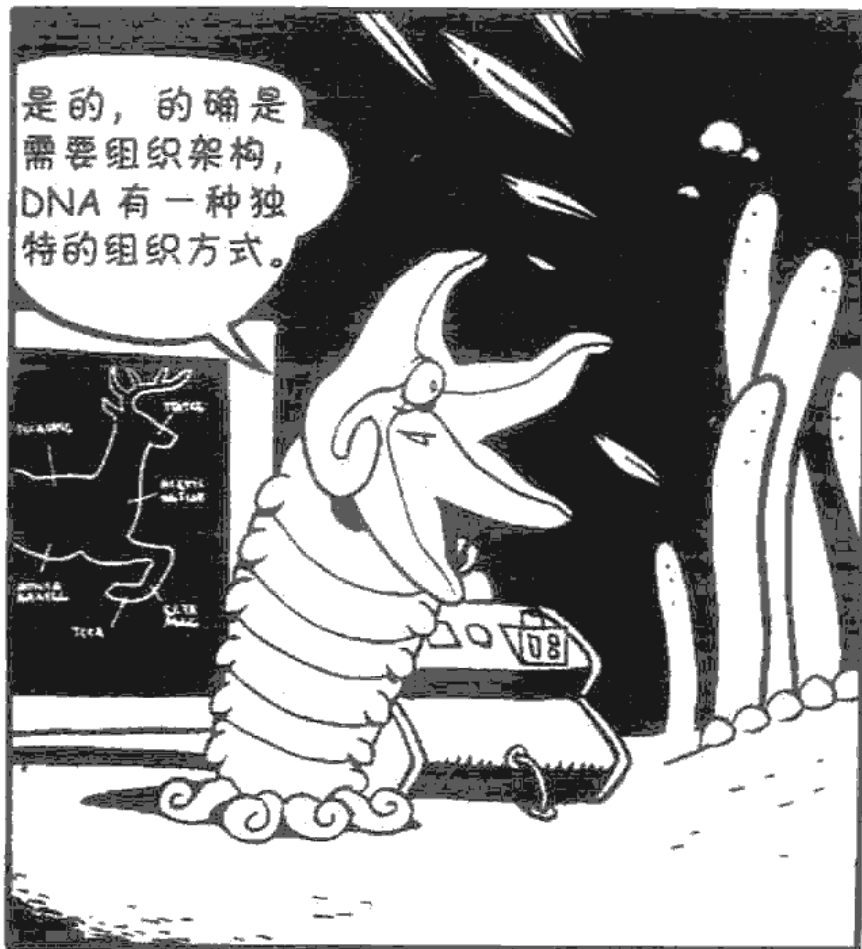


曾在那个星球上生存过的每一个细胞都含有那条惊讶的证据：从细菌到人类，地球上的每一个生物体都由简单划一的物质来控制自己的生长和繁殖。



这就是双螺旋大分子结构，地球上称之为DNA。

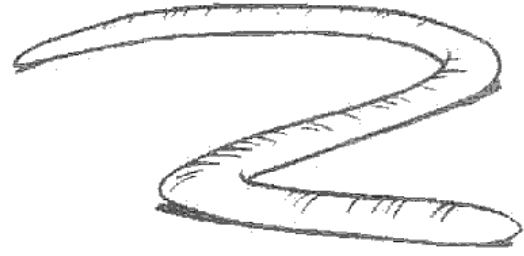




所有地球生物体的基因都惊人地相似，这恰恰证明了它们有共同的起源。例如，地球上十分聪明的、占主导地位的哺乳动物是人类，而人类有31%的基因与初级的单细胞生物酵母是一样的……



……40%的人类基因与蛔虫相同……



……50%的人类基因与果蝇相同……



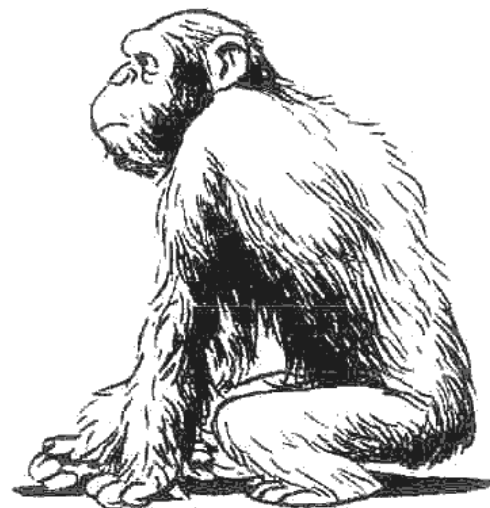
……高达85%的人类基因与家鼠相同……



更有趣的是，人类与最接近的物种黑猩猩有98%以上的基因都是一样的。



其中的差异几乎可以忽略不计了。





几乎可以忽略不计?

我根本就没有看出任何区别来。



我们别跑题了，又涉及您最感兴趣的物种相似性问题了，这可是您最执迷不悟的见识。

别忘了，我们squinch与低级生物frrippurvian flogworm也有不少类似的地方呢。



真是这样的……?

好吧，我猜这也许可以解释我们的遗传缺陷……



嗯，我深表怀疑，阁下……

先回到地球的话题……



……我们看到那里的生命有令人难以置信的多样性和适应性，能够以相当的速度实验、改善、进化为新物种……

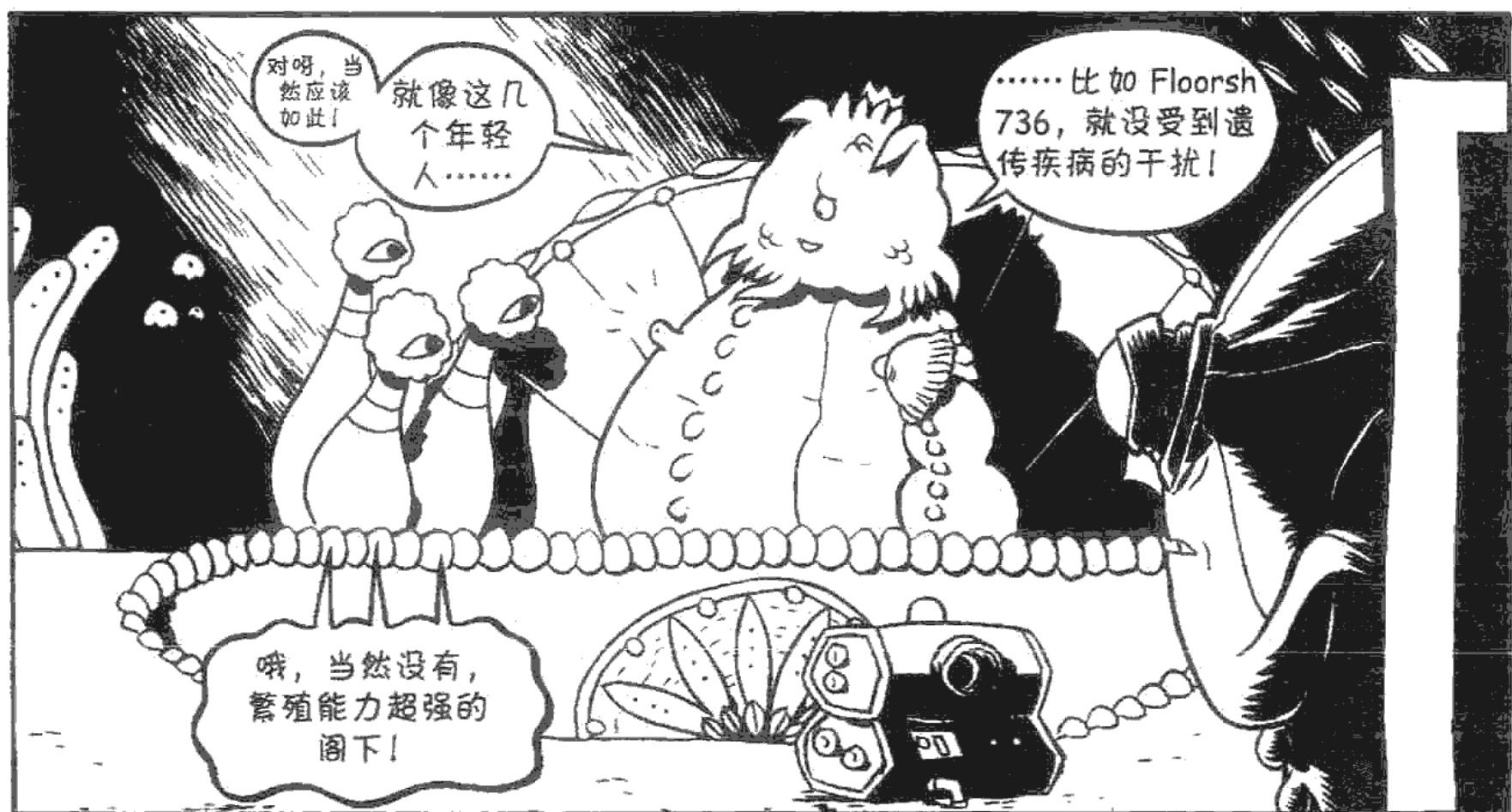
……这在很大程度上得益于一一种繁殖策略，它使得同一物种内的个体可以共享遗传信息。

这种优秀的策略称为

**性!**



在地球上这种过程被称为克隆。



哦，当然没有，繁殖能力超强的阁下!

……但地球上的复杂生物体大多拥有二元性。物种进化出两性，即雄性和雌性。

这样就能保证后代不会简简单单是父亲或母亲的复制品，而是继承双亲的不同特点并形成独一无二的组合!





似乎没必要这么复杂吧。

谁想要一个和自己不一样的孩子呢？



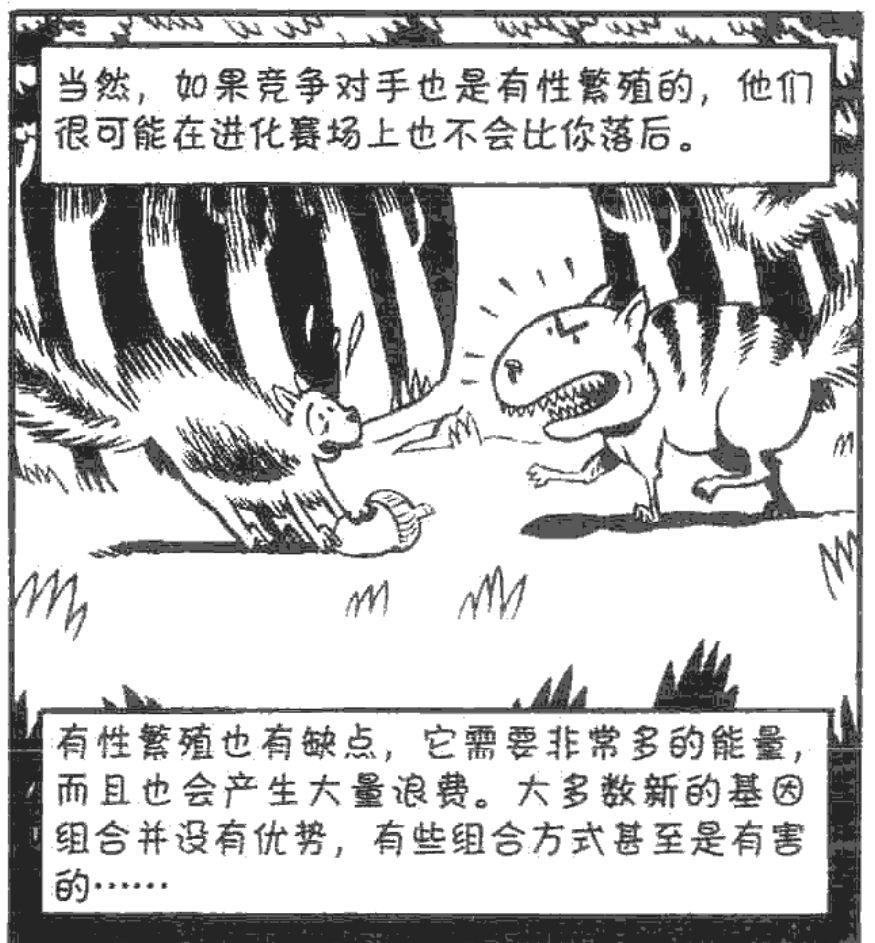
恰恰是那些生长在激烈竞争的环境压力下的物种。

如果您的物种正在与其他物种竞争，比如说争夺有限的食物，您肯定希望自己的后代比竞争对手更强壮、更聪明！



有性繁殖显著地加速了物种内改变的步伐，因为它提供了更多的变数，从双亲血统中继承的基因带着所有这些变异。

最终，依据概率的原则，在继承父母特征的过程中，那些无限变化的组合总会产生一些积极的改变，使其在物种竞争中占优势。



当然，如果竞争对手也是有性繁殖的，他们很可能在进化赛场上也不会比你落后。

有性繁殖也有缺点，它需要非常多的能量，而且也会产生大量浪费。大多数新的基因组合并没有优势，有些组合方式甚至是有害的……



……但是在竞争激烈的地球上，悠久的历史已经证明有性繁殖是一种先进的制胜战略。

无性繁殖是安全的，你知道会得到什么。但这种一致性导致进化速度相对缓慢。



灵长类采用了有性繁殖——到了人类，已经进化出了统治世界的智慧……

……这一过程用了不到500万年的时间！



……还不到500万年!

那真的很快,不是吗?

我们进化出大脑花的时间比这长多了。



是的,我想我知道是怎么回事了……

你真认为有性繁殖能帮助我们?



是啊,最具洞察力的阁下。

我是带着特定任务到地球去的——学习地球的生命如何对付遗传性疾病……



我对这个任务很清楚, Bloort 183! 我每天都必须面对遗传失调对我家族的困扰。

还有其他的 Squinchdom, 那些都是我要考虑的。

而且我不喜欢“疾病”这个词。



是——是的,阁下……

事实上,自我复制的保守方法让我们的健康非常稳定,这对我们的生存确实大有帮助,然而它也抑制了我们应对新挑战的能力……

……现在眼看可怕的基因失调肆虐,而我们却束手无策。



我们早就希望对地球生命的研究能提供一种解决方案——我想已经有了!

我确信,基因交换所带来的优点对强化我们 Squinch 生物是非常有用的!

没有必要具备两种不同的生殖器官,有性繁殖可以通过人工的方式实现,下面你将会看到。



人类掌握了生物自我复制的原理，他们意识到双亲可以将个性特征传递给后代。



因此，他们挑选具有中意特性的动物和植物进行培养繁殖……

……并且有意排斥那些特征不受欢迎的动植物。



然后，再通过观察，验证自己的设想哪些是对的，哪些不对。

在相当长一段时期，自然界仅仅通过反复试验而盲目地改变着物种。目的明确的人类运用自己颇具鉴赏力的双眼，有意识地去操控基因，并且很快就看到了成效。



这就是对遗传学的最初探索。

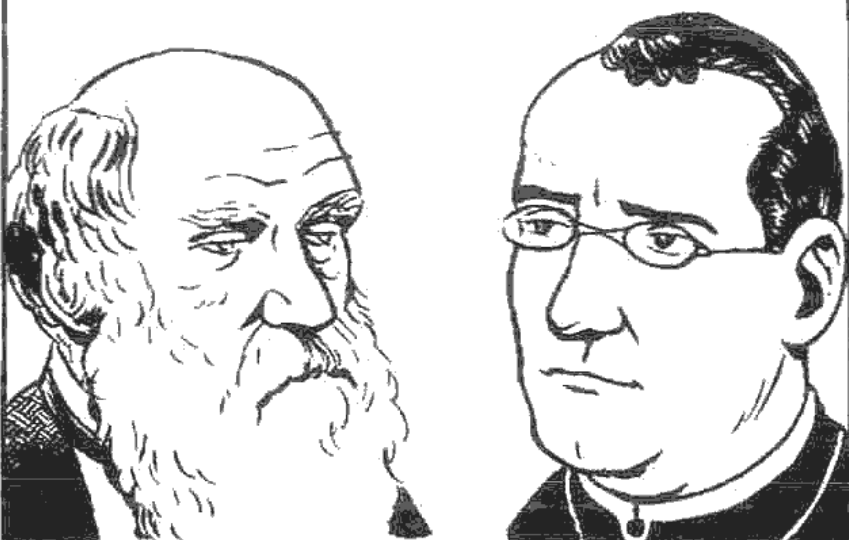
但是，这种探索持续了数千年。人们一直试图掌握繁殖的潜在机制，并得出了一些有趣的理论——在很长一段时间内，自然发生说得到了广泛的认同……

看哪！肮脏的被褥就会长出臭虫！



但这种学说实际上是一种倒退。

不到200年前，两个特殊的智人——也就是人类——终于让一切步入了正轨。



**查尔斯·达尔文**和**格雷戈尔·孟德尔**

查尔斯·达尔文准确地总结出，物种是基于个体的生存繁衍能力进行演化的。

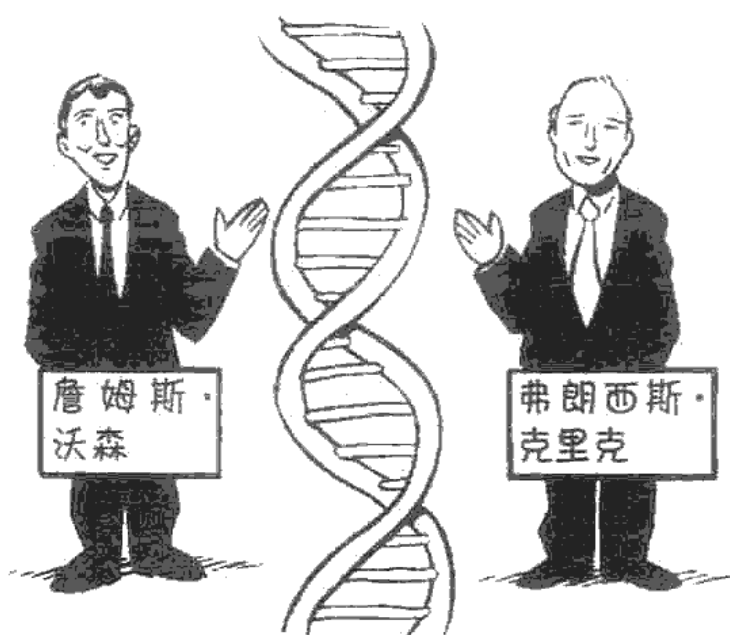
格雷戈尔·孟德尔，准确观察描述了上一代个体的特征是如何传递到下一代的。

运用科学方法和受控实验，孟德尔精心栽培豌豆，观察它们的生长过程，提出了遗传定律。



他创立了遗传科学——尽管这一惊人突破在几十年之后才被承认。

当孟德尔的基因科学论被接受后，遗传背后的奥秘很快就被揭示出来了。



詹姆斯·沃森  
弗朗西斯·克里克

基因和染色体之间的关系被发现。人类对DNA进行了描述，并揭示了DNA的组成和结构……

……现在，正在对遗传语言本身进行翻译和解释！

人类正在学习阅读生命之书！



这其中最辉煌的成就，可能就要数人类基因组计划了……



通过巨大的努力，完整的人类DNA——所有的30亿对碱基已经被绘制出来了（稍后我再详细讲解这个问题）。

好吧——这么说他们已经非常了解自己了。



那么这一切对研究我们的问题有啥用呢？

他们所获得的知识不仅仅停留在理论的层面上。

他们正在学以致用。

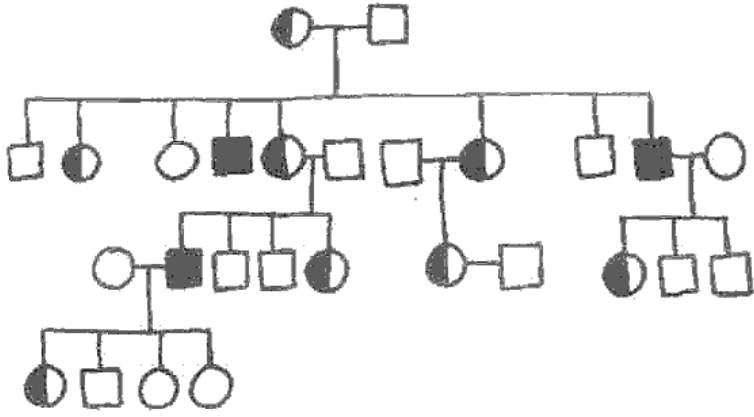


随着对遗传学原理的理解不断加深，他们正在改变他们的世界和他们自己。

也许最重要的是，他们正在学习如何减轻由基因缺陷或错配导致的失调和疾病或者由染色体受损而带来的痛苦。



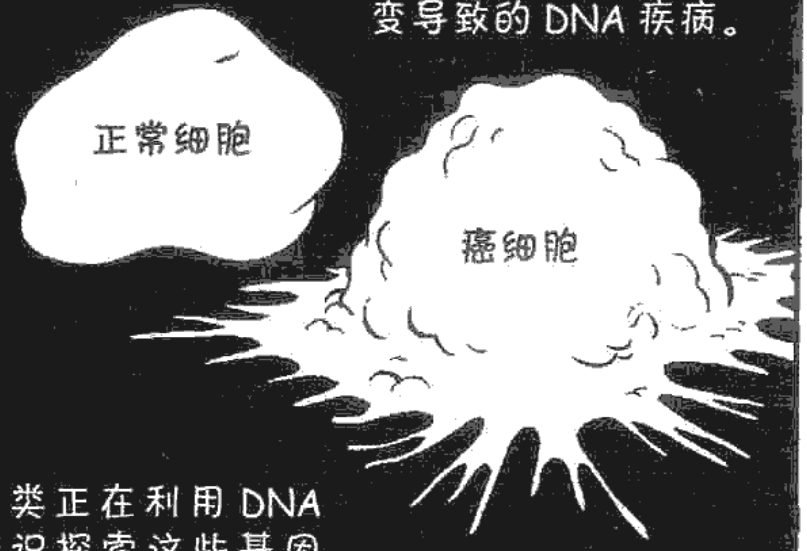
遗传学知识教会他们追寻祖先的踪迹。理解一个家族史中特异的遗传特性能够帮助推测父代将这些特征传递给子代的可能性有多大——这对避免家族遗传疾病是非常重要的。



如果我们计算我们家系中固有的危险性，那就太有用了！

有的基因问题的出现是无史可查的。基因的改变——突变——发生在个体内，而这种突变也好坏不定。

癌症就是一种基因突变导致的DNA疾病。



人类正在利用DNA知识探索这些基因问题的治疗手段。

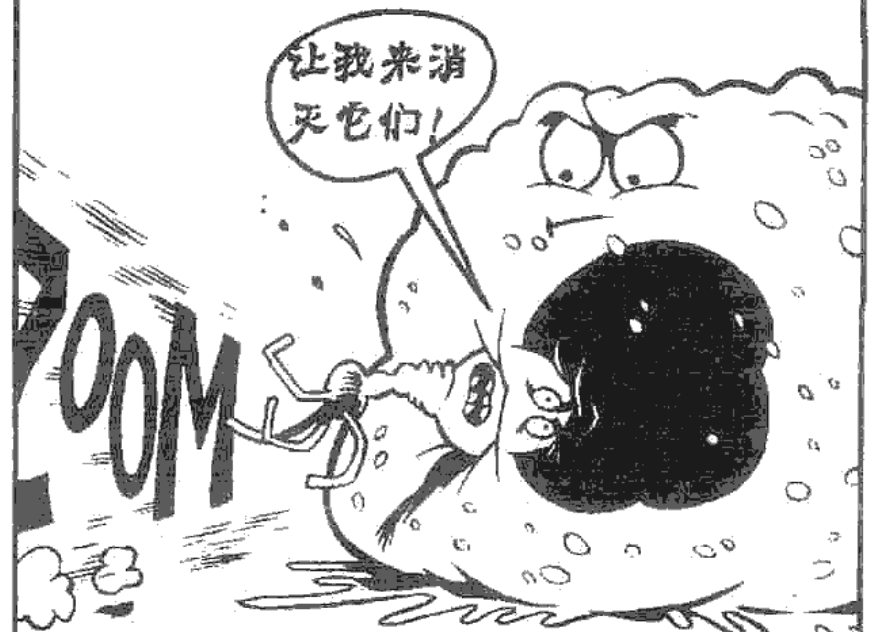
最有前途的治疗方法之一，就是将病毒变成媒介，把健康的基因带到靶细胞里。

病毒有劫持细胞复制自己的天然能力。



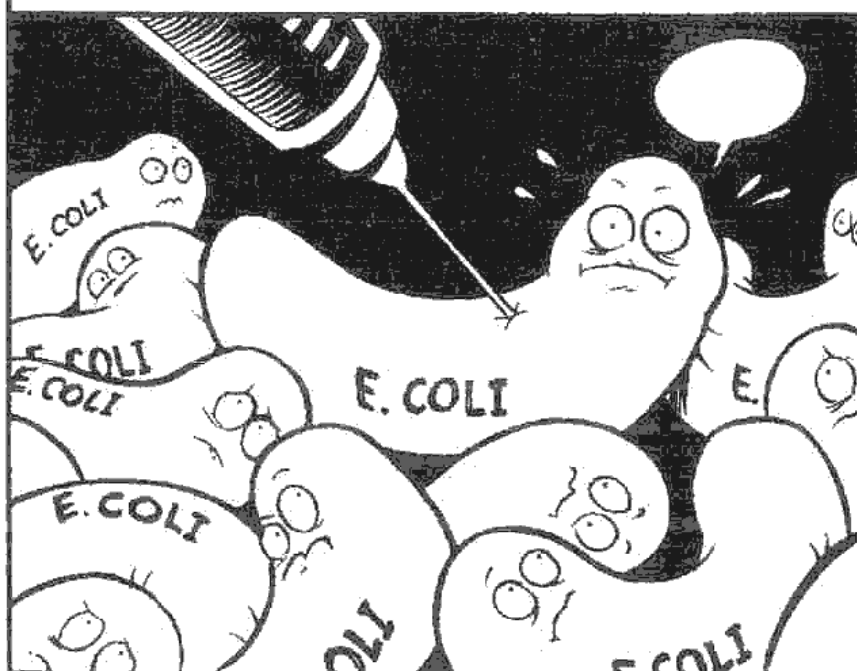
人类遗传学家已经学会了驯服这些小囊，载以它们健康基因……

……把这些小囊注入需要的组织细胞中。这些病毒自然就会传递其承载的东西。

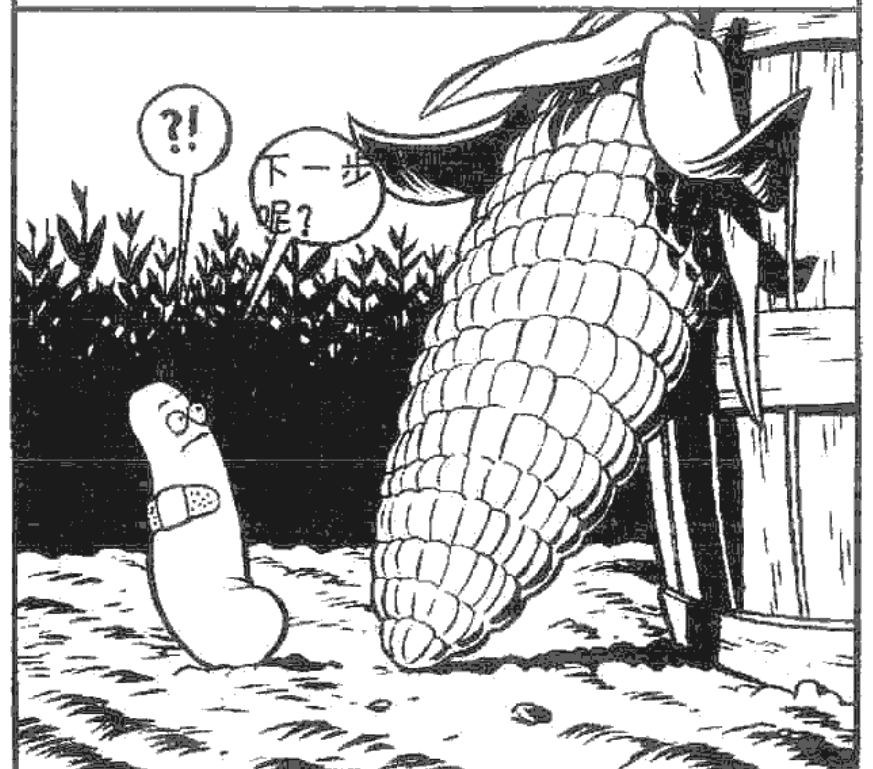


但他们不是复制自己，而是用新的、健康的人类基因取代致病基因。惊讶吧！这就是所谓的重组DNA技术。

这项技术也用于其他目的。人类DNA正在与细菌重组，这些细菌在高度受控状态下快速复制，这样就可以制造大量成本适中的药物，如胰岛素、干扰素，这些在以前是很难批量生产的，这些药物用来对抗受损的基因产生的效应。



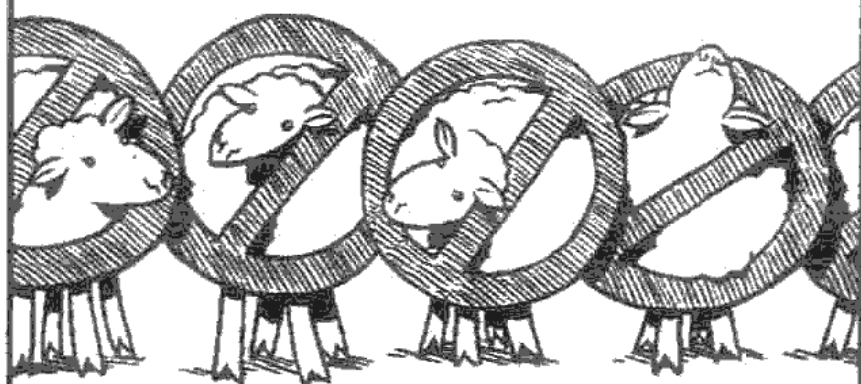
DNA重组技术甚至被用来培植某些能产生人类抗体的植物！这些植物容易收获，同样也可以用于抵御疾病。



人类早就知道了克隆的原则，几百年来都在把它作为一个工具，让像苹果之类的农产品保持稳定的品质。



最近这项技术才被他们用于克隆动物。虽然到目前为止只取得有限的成功，但这一技术迟早会完善起来。



我跟您说，地球上正在热烈地讨论这个计划！

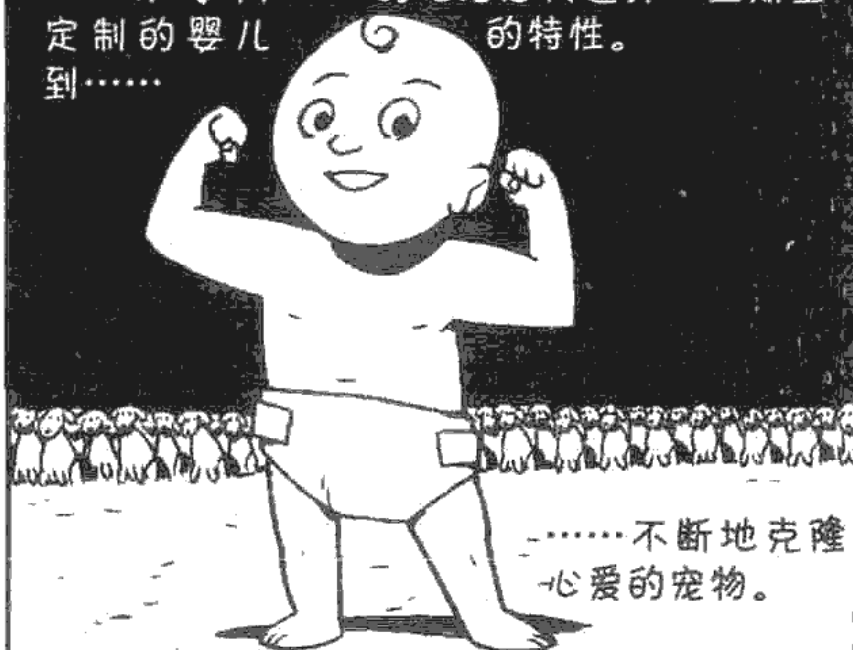
一些人欢呼克隆将成为解决寿命有限的办法，有了克隆，每个人都可以把自己的克隆器官保存起来，以备将来更换耗尽的器官。



一些人甚至认为DNA自身也能克隆，从而无限延缓衰老过程！

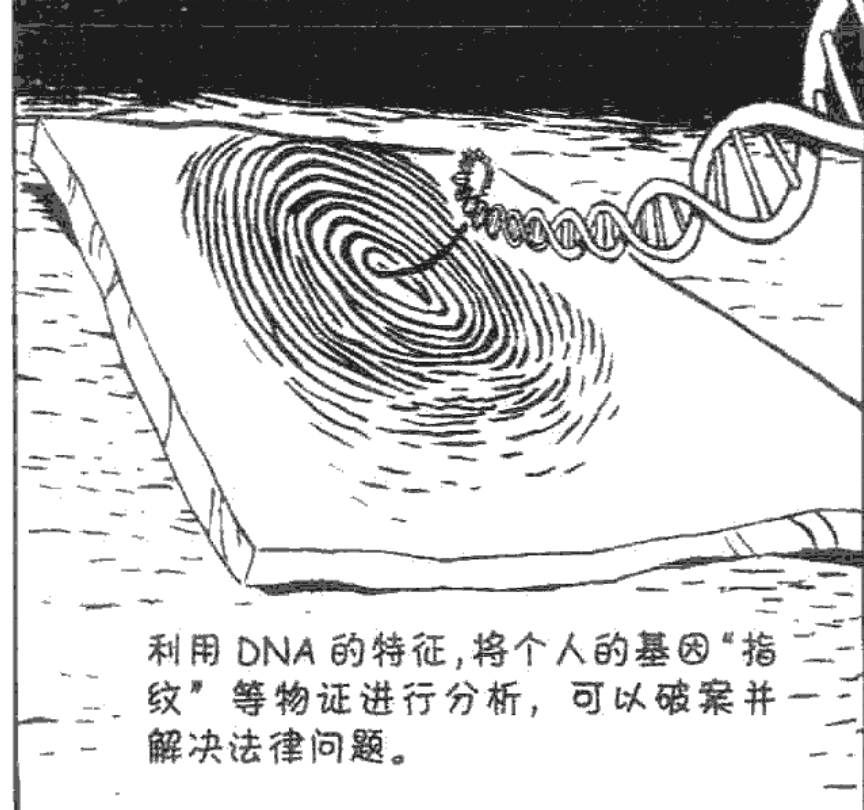
正如您想的那样，会出现许多伦理问题——一些人的梦想是用基因工程有目的地给后代选择一些期望的特性。

……从专门定制的婴儿到……



……不断地克隆心爱的宠物。

人类在努力掌握DNA的同时，也在想办法解决伦理上的困境。



利用DNA的特征，将个人的基因“指纹”等物证进行分析，可以破案并解决法律问题。

最后，随着对基因组的了解越来越多，许多史前奥秘被破解，让他们看到自己起源在非洲，并成功遍布整个地球。



当他们认识到，不同地理环境中各种人群的基因具有不同的优缺点……



……他们就对自己的能力、局限及潜力有了更深的了解。

这个物种不断努力改进自己和世界……

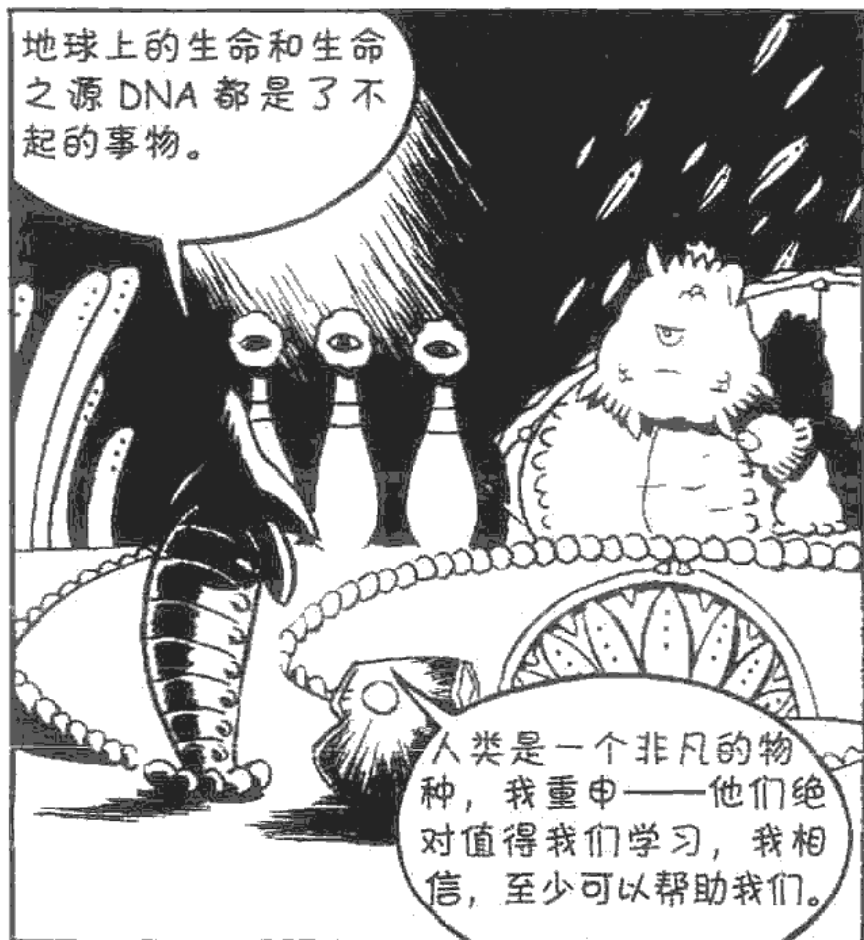


……他们每走一步都需要同复杂的世界作斗争。

权衡短期的健康收益与长期的遗传风险……

……权衡眼前利益和将来不可预知的不利反应……

……哇！

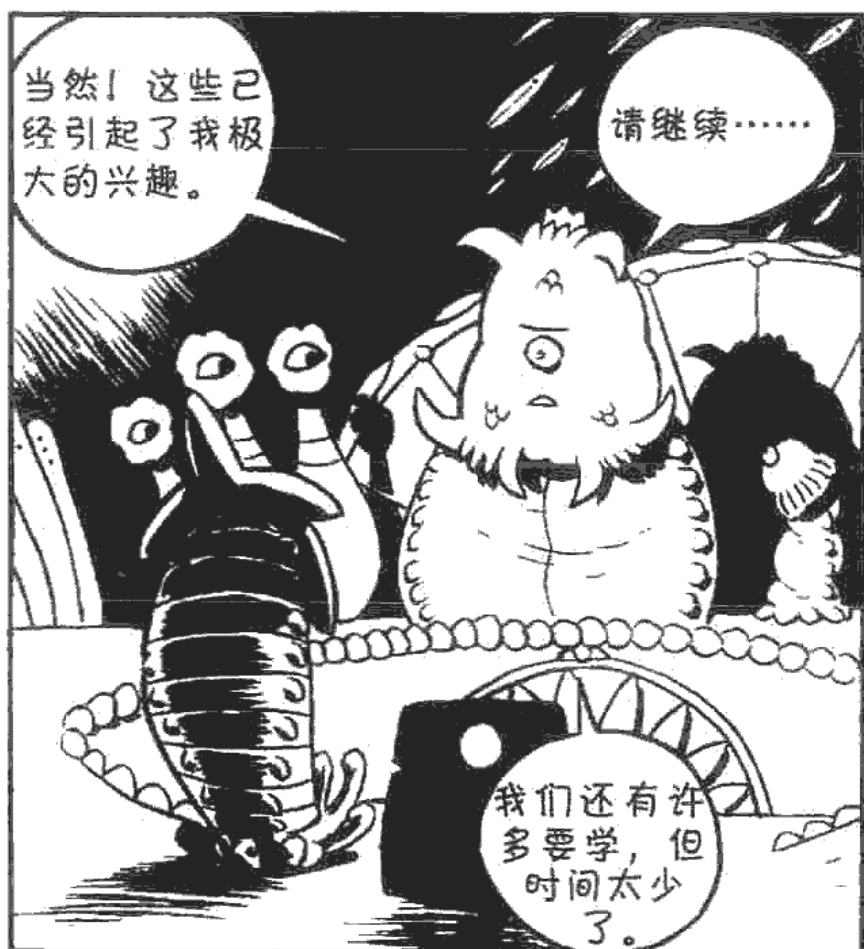


地球上的生命和生命之源DNA都是了不起的事物。

人类是一个非凡的物种，我重申——他们绝对值得我们学习，我相信，至少可以帮助我们。



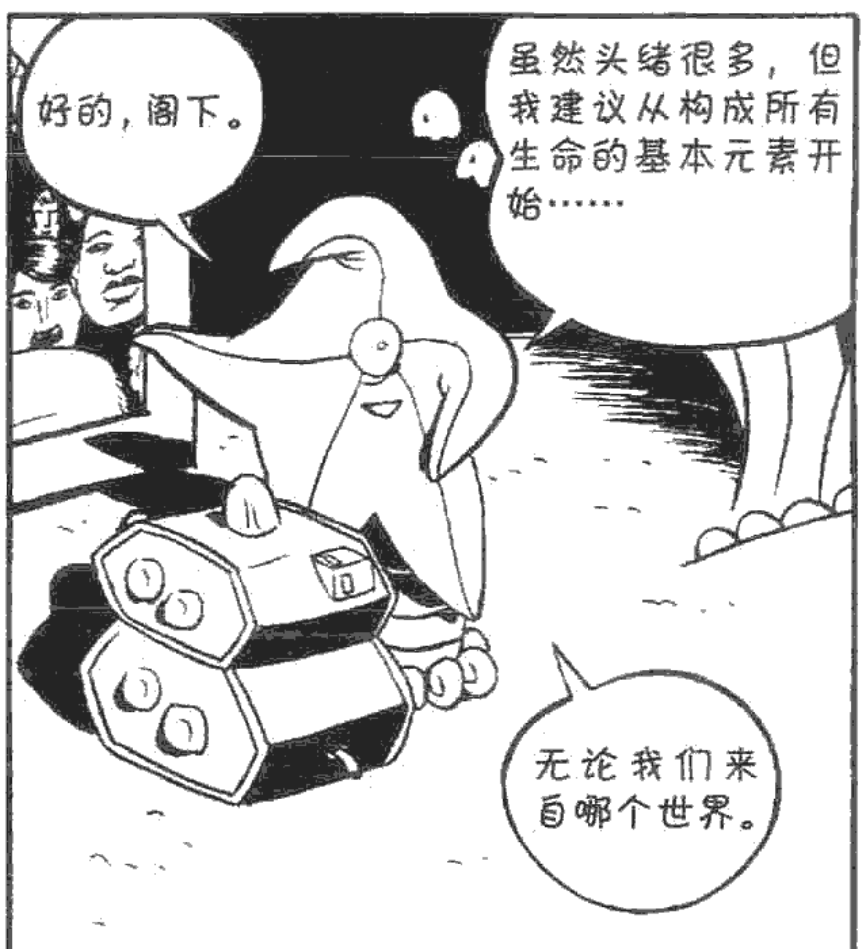
现在我的总结已经陈述完毕，有卓越识别力的阁下，我能继续深入吗？



当然！这些已经引起了我极大的兴趣。

请继续……

我们还有许多要学，但时间太少了。



好的，阁下。

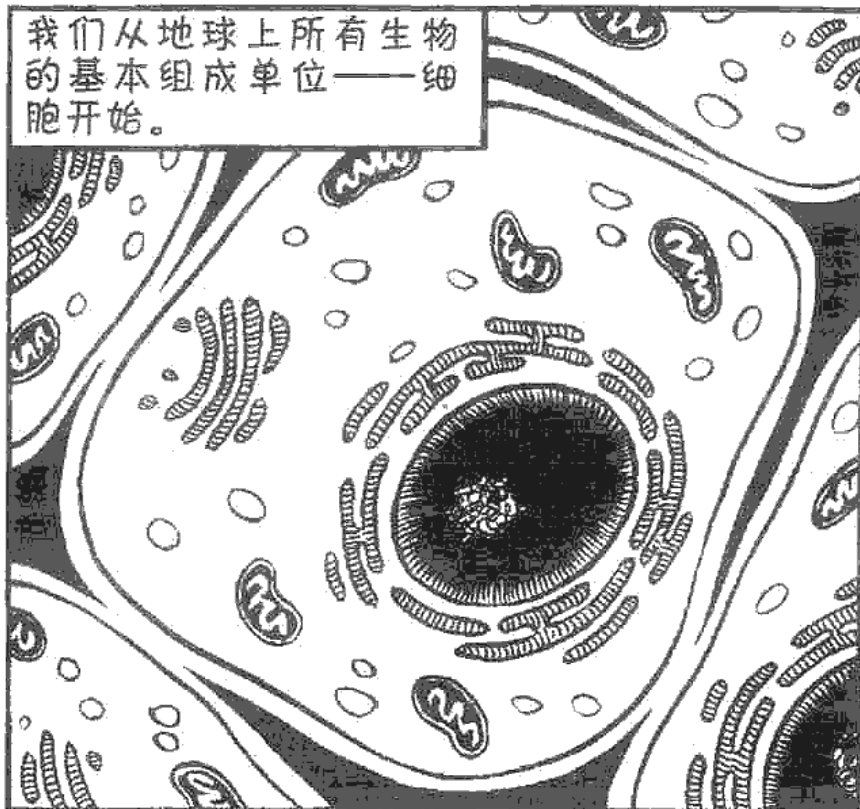
虽然头绪很多，但我建议从构成所有生命的基本元素开始……

无论我们来自哪个世界。

# 第1章

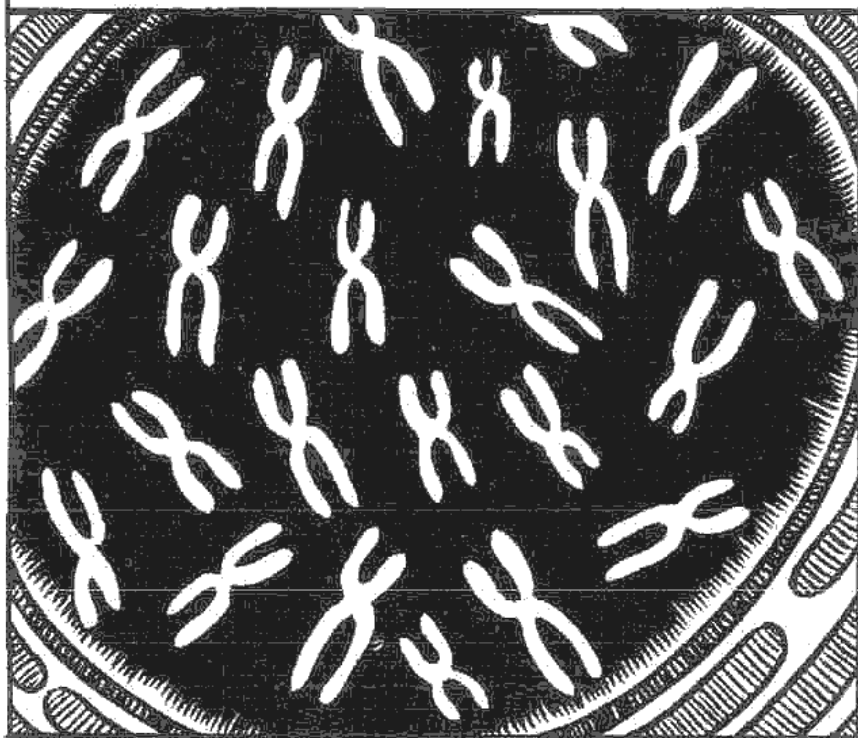
## 系统如何工作 ——分子的故事

我们从地球上所有生物的基本组成单位——细胞开始。



我们的目标是只有一个细胞核的真核细胞。比如说，来自人类的细胞。

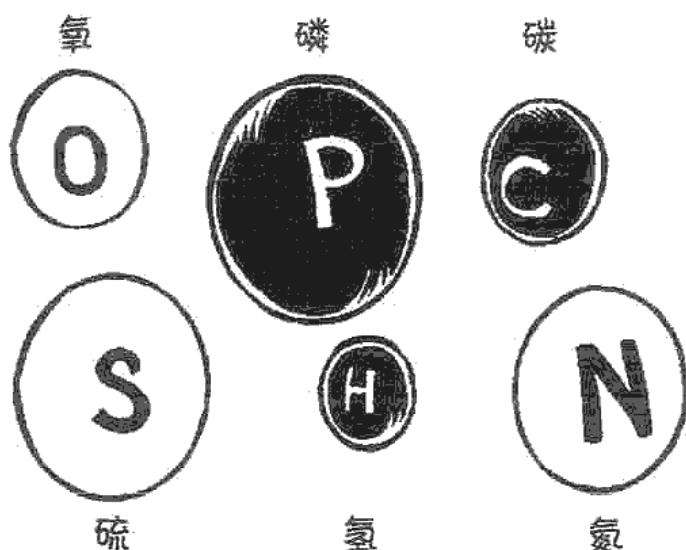
想要了解基本的生命过程，就需要对细胞核进行近距离研究，这个细胞器保护着染色体和双股DNA螺旋……



……再看看DNA本身，以及构成宇宙物质的最基本的元素——

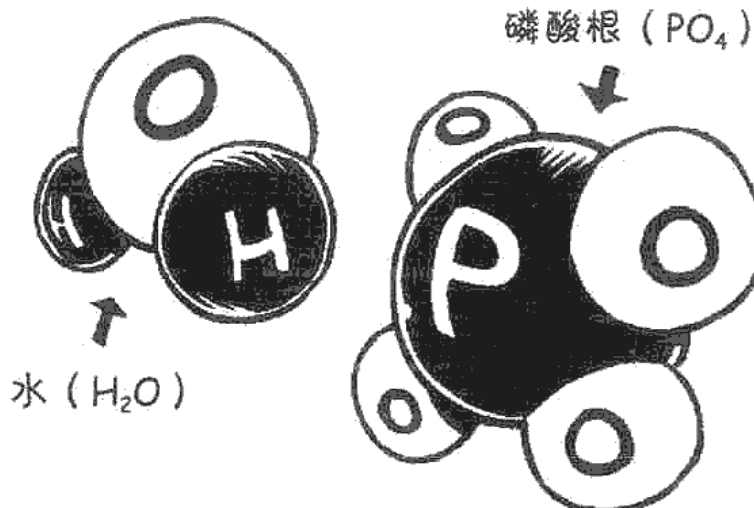


### 原子!



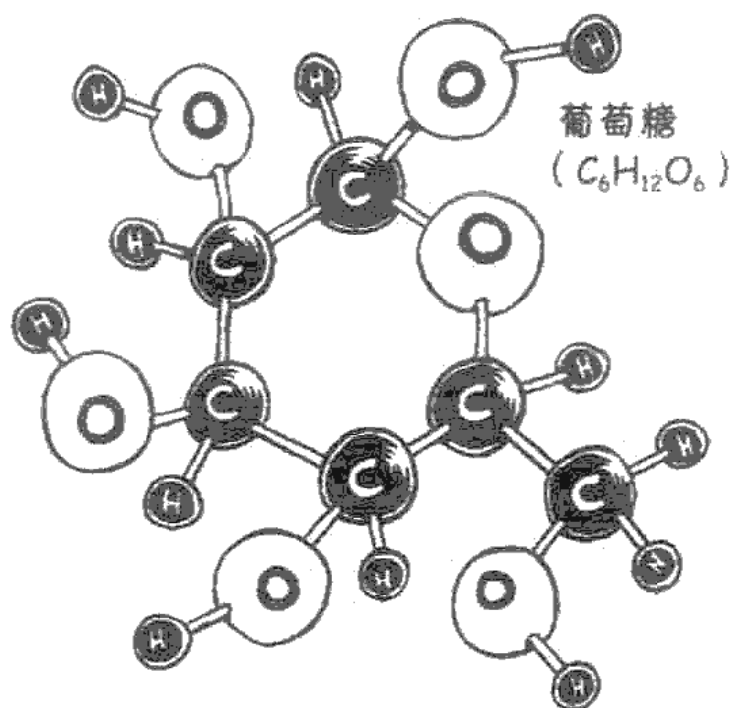
这六大基本原子，包括碳在内，对地球上的生命至关重要，这些非常有用的成分是由陨石带到这个世界的。

它们是优秀的结合物。

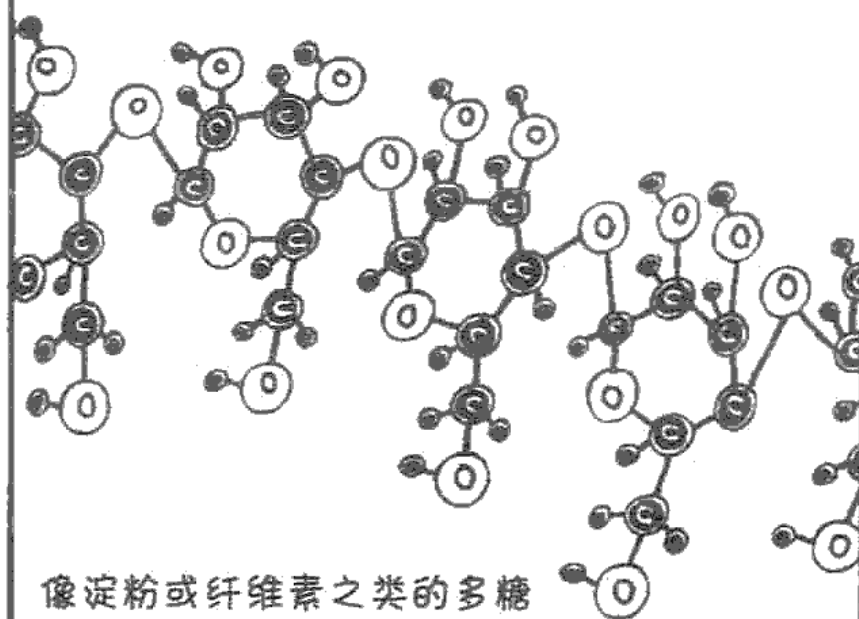


它们协同工作，按照不同的组合链接成简单而重要的分子，像水、磷酸盐……

……以及比较复杂的碳水化合物分子，这类分子被称作单糖分子，具有独特的环形结构。

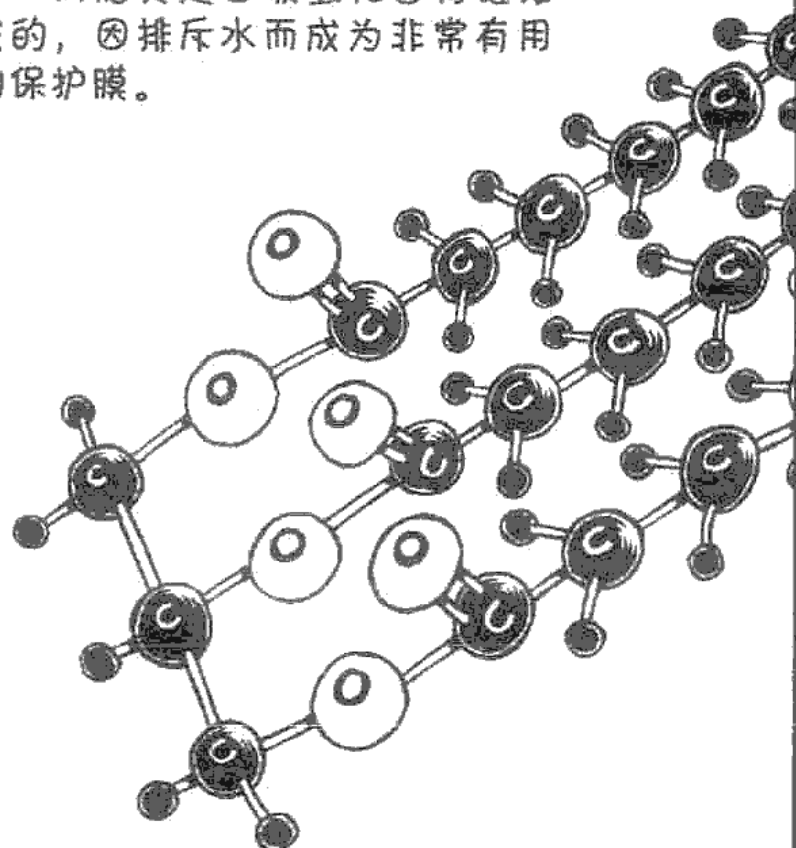


这些简单结构很容易组合起来。数百个甚至数千个简单分子像串珠一样链在一起，形成高分子。

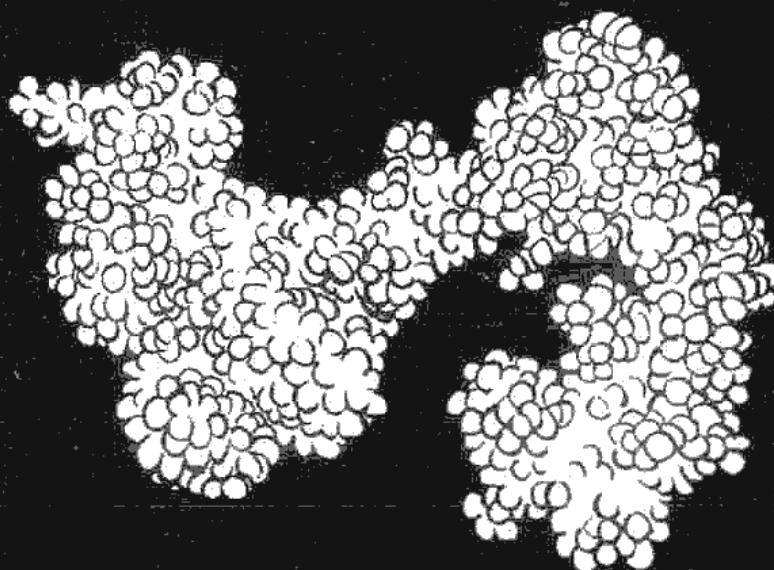


像淀粉或纤维素之类的多糖就是由单糖分子链接起来构成的……

……而脂类是由碳氢化合物链接成的，因排斥水而成为非常有用的保护膜。

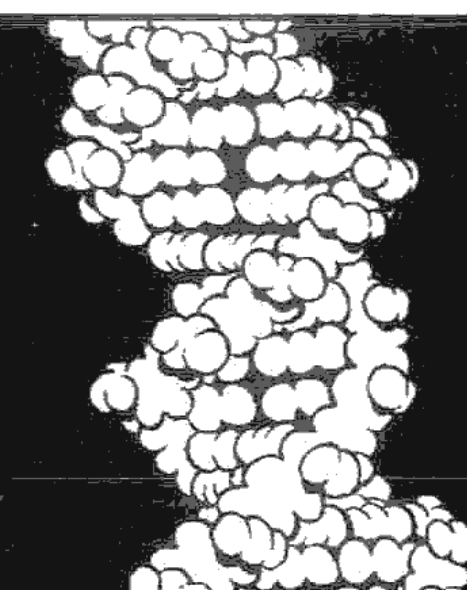


最复杂的大分子是蛋白质。这些氨基酸链对许多新陈代谢、组织结构和物理运动都有作用。

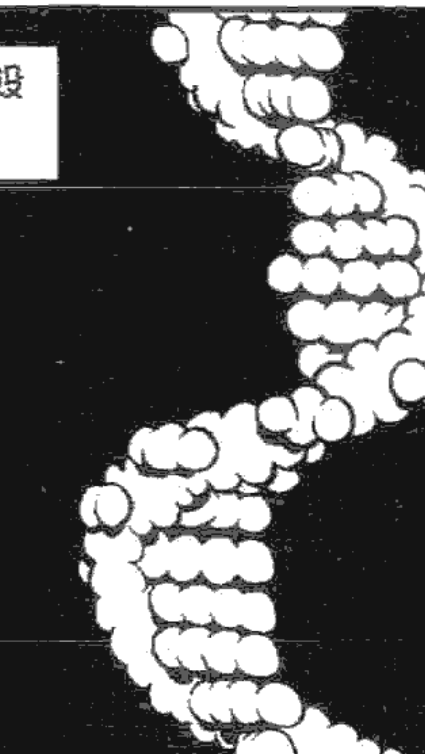


稍后我们将探讨以上这些重要的生物物质。

首先，我们需要研究高分子家族——核酸，它负责设计和装配至关重要的蛋白质……



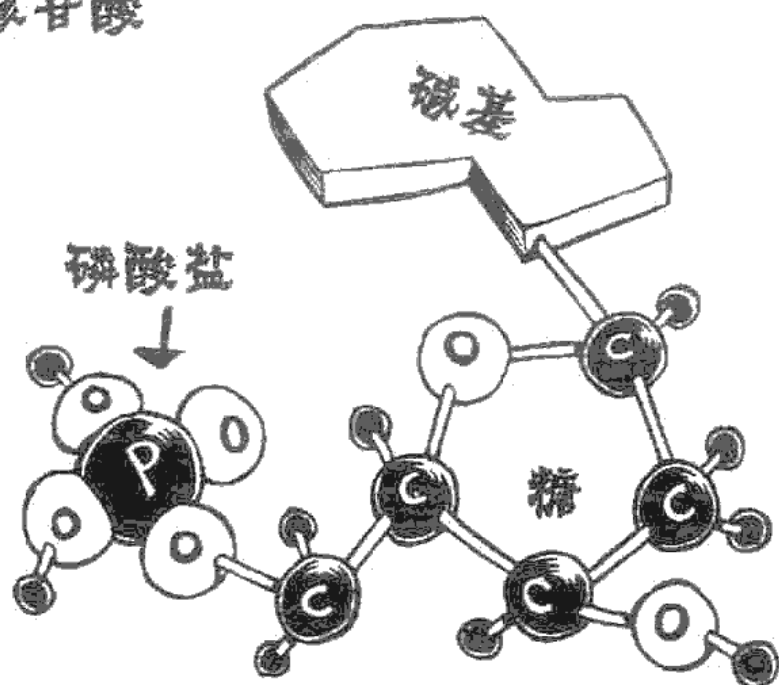
……脱氧核糖核酸，简称为DNA！



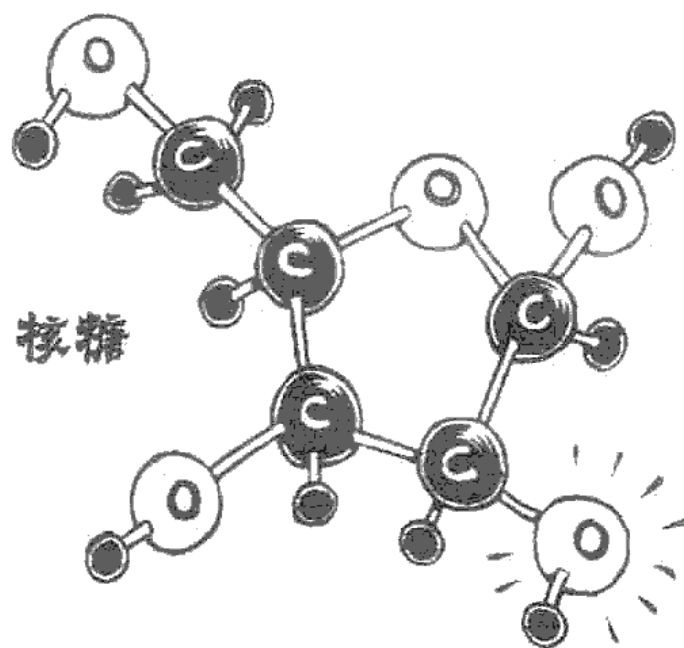
……核糖核酸，简称为RNA！

核酸的主要成分是核苷酸。每个核苷酸由一个磷酸分子、一个糖分子和富含氮的碱基组成。它们牢固地结合在一起。

### 核苷酸



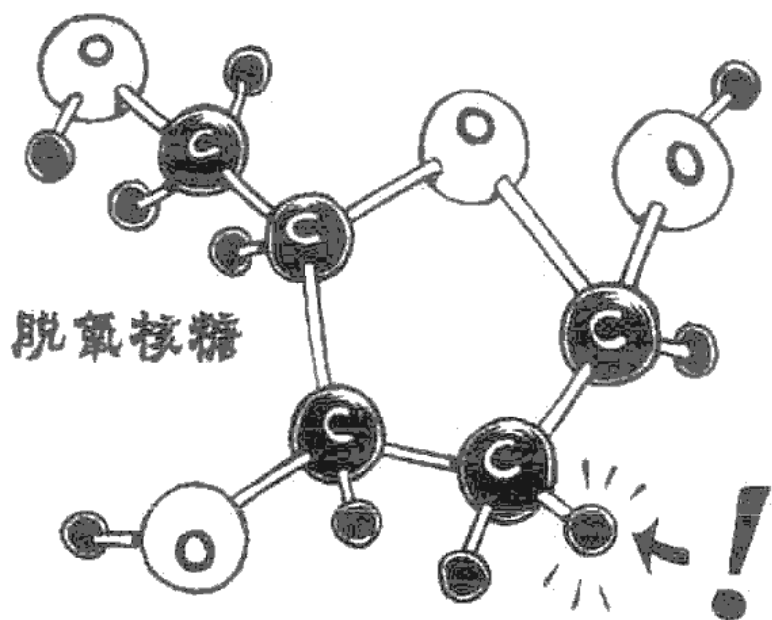
核苷酸中的糖分子可以是两种糖分子中的任意一种——



核糖

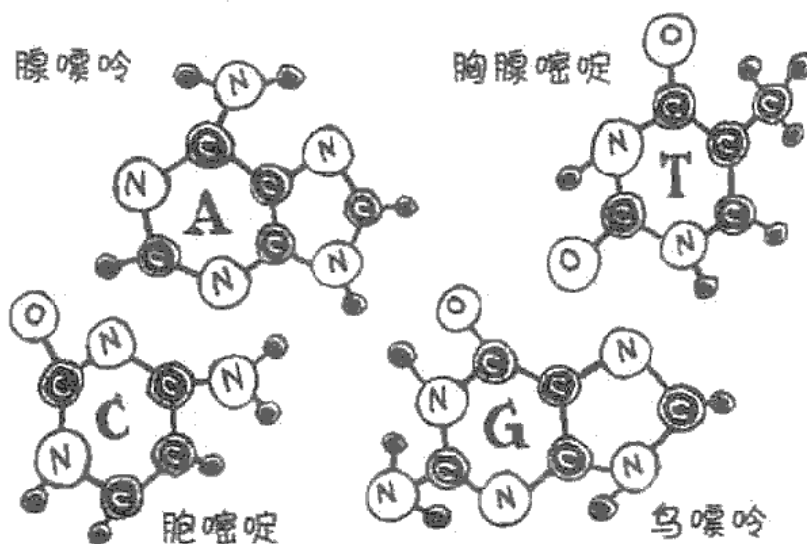
……可能是核糖

……也可能是脱氧核糖。您会注意到，脱氧核糖失去了核糖分子右下角所携带的氧原子。可想而知——那个氧原子的存在与否就是核糖核酸 (RNA) 和脱氧核糖核酸 (DNA) 之间的差异。

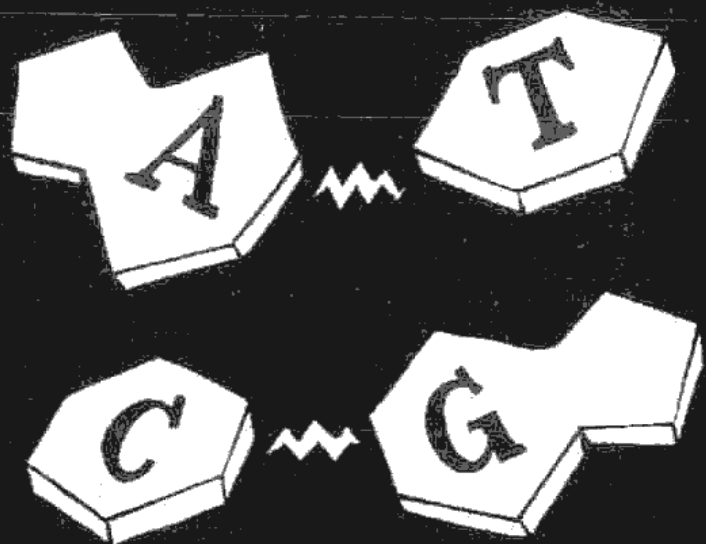


脱氧核糖

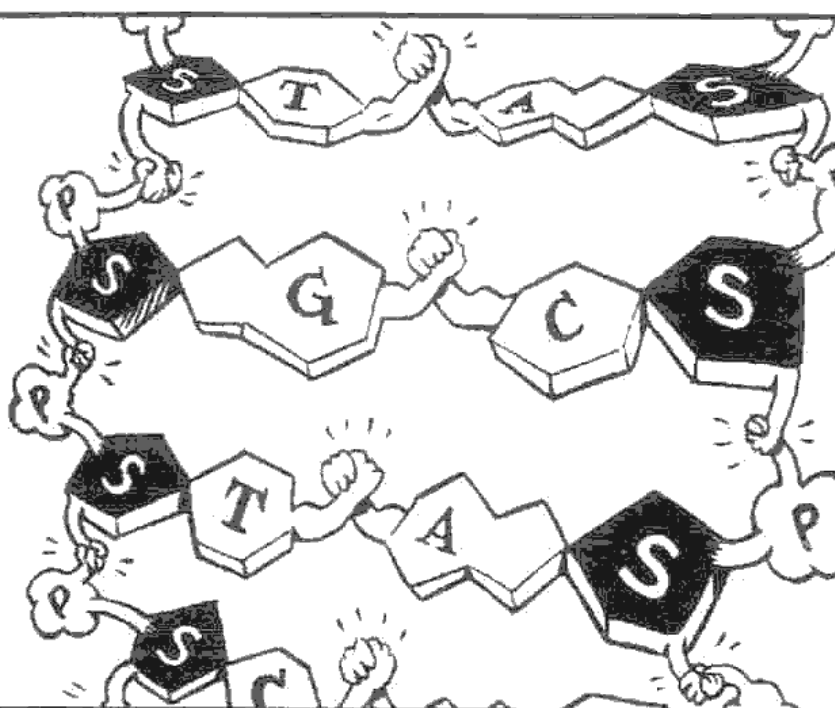
一个核苷酸中的碱基存在四个不同的类型：腺嘌呤 (A)、胸腺嘧啶 (T)、胞嘧啶 (C) 和鸟嘌呤 (G)。



在核糖核酸 (RNA) 里，尿嘧啶 (U) 代替了胸腺嘧啶，而其他的碱基保持不变。我知道，看似没必要那么复杂，但这一改变是十分合理的，稍后我们再来讲它。现在重点谈谈脱氧核糖核酸 (DNA)。



请注意，腺嘌呤和鸟嘌呤都具有双环结构。而胞嘧啶和胸腺嘧啶具有单环结构。好比缘定的情侣，A 吸引 T，形成强大的原子键。同样，G 和 C 也是通过共价键结合的！



因此，在 DNA 里，一对互补碱基链接在一起，在核苷酸内部形成了一个强键。同时，糖和磷酸盐结合，把核苷酸链在一起，最终形成了非常稳定持久的高分子结构！

这里有一个完整的脱氧核糖核酸高分子图——地球上的每个有机体都采用这个遗传图库！依照携带所有密码子的碱基对序列，这些婴儿可以延伸出上百万的核苷酸，而密码子是构建和维系极其复杂的生物体所必需的。

请注意，正是糖、磷酸盐和碱基的环型结构使核苷酸得以堆叠，从而具有极高的稳定性。

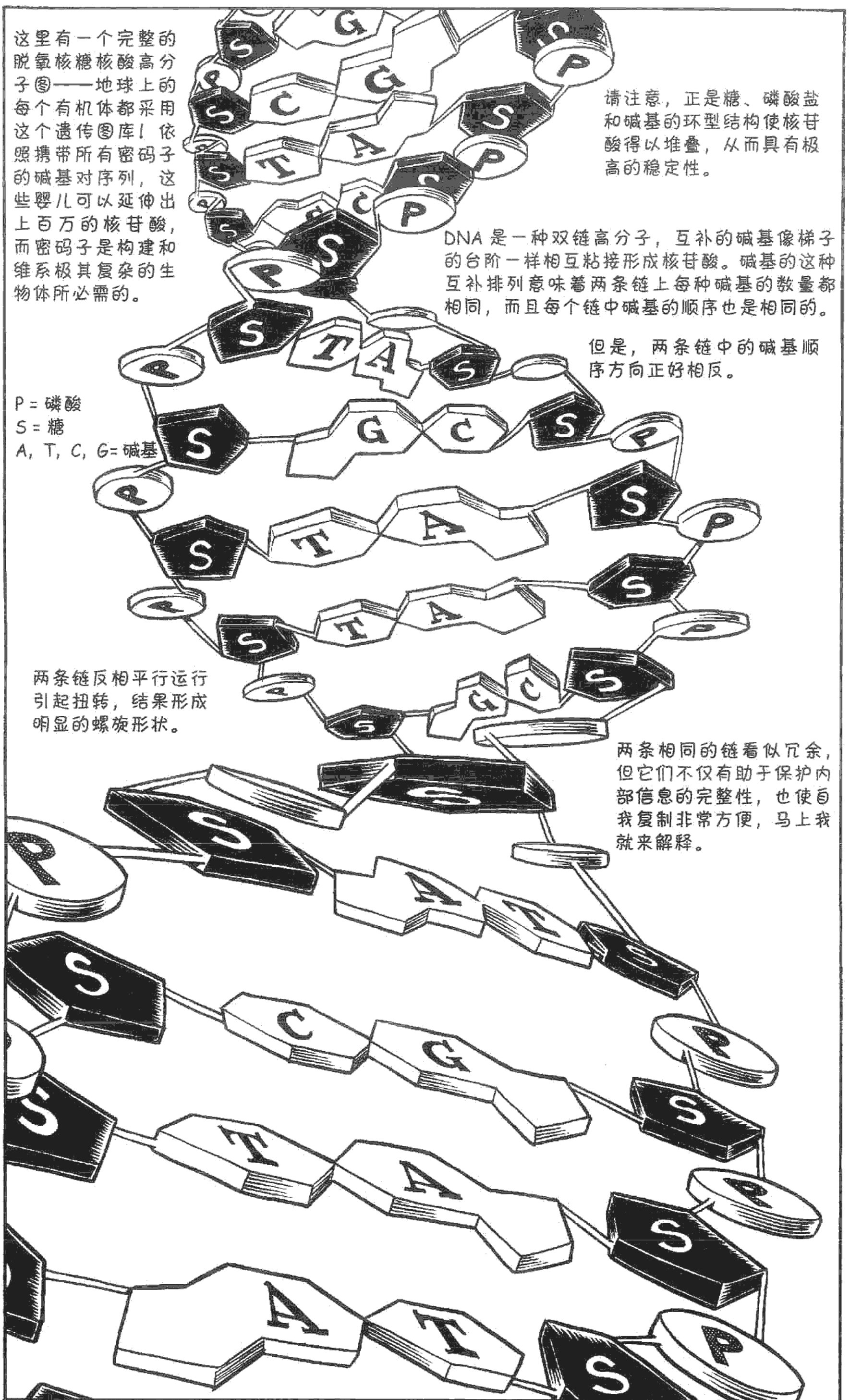
DNA 是一种双链高分子，互补的碱基像梯子的台阶一样相互粘接形成核苷酸。碱基的这种互补排列意味着两条链上每种碱基的数量都相同，而且每个链中碱基的顺序也是相同的。

但是，两条链中的碱基顺序方向正好相反。

P = 磷酸  
S = 糖  
A, T, C, G = 碱基

两条链反相平行运行引起扭转，结果形成明显的螺旋形状。

两条相同的链看似冗余，但它们不仅有助于保护内部信息的完整性，也使自我复制非常方便，马上我就来解释。



每条奇长的DNA的链都可以分离成有粘着力的核苷酸群。这就是基因——每个基因都具有特定的碱基序列用于编码特定的蛋白质。身体的任何特征——从眼睛的颜色到身高到肢体的数量——都是通过表达基因（蛋白质）的相互作用来决定的。

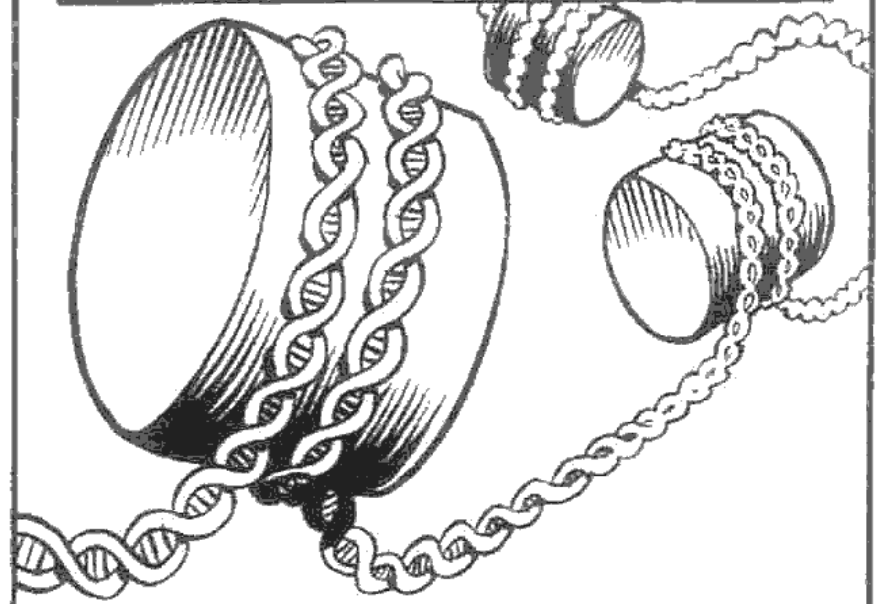


一个基因

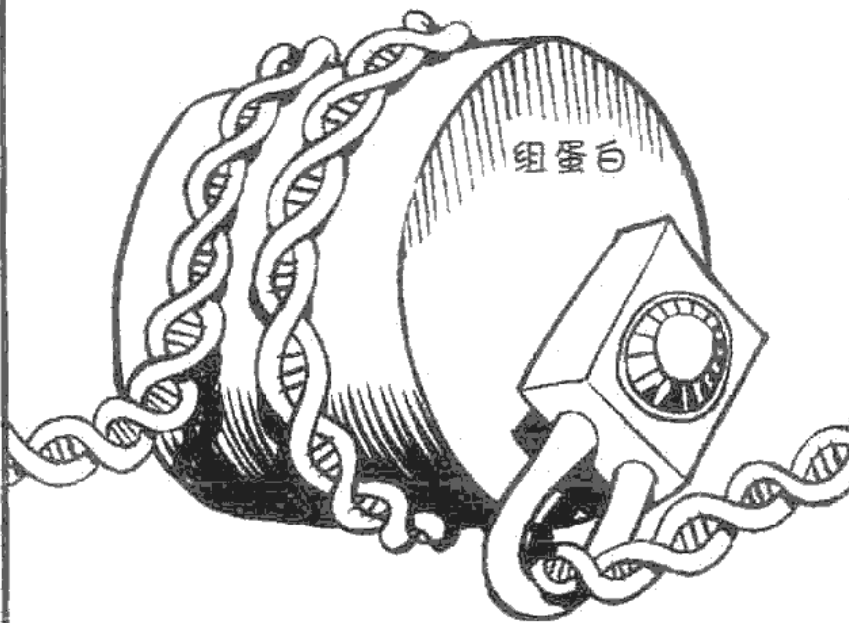


一个蛋白质

由于DNA的高分子非常长，如果没有被称为超螺旋的节省空间的技术，DNA便无法安装在细胞核内。DNA片段一圈又一圈地绕在复杂的、叫做组蛋白的蛋白质上，就像长线绕在空心阀芯上一样。

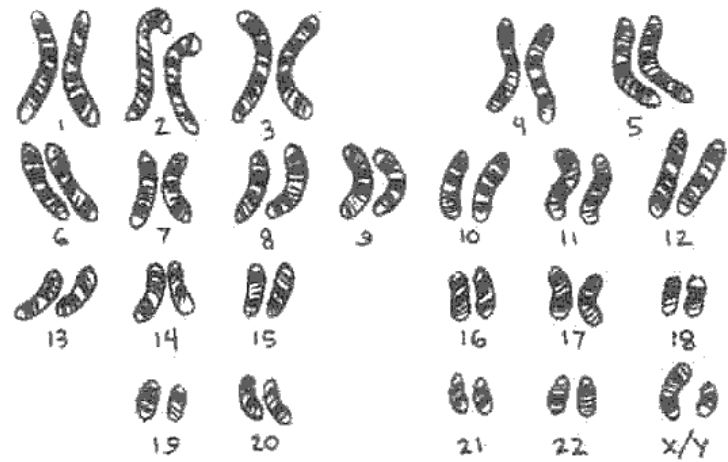


这可以保证DNA的安全，防止它散开。缠绕在组蛋白上的DNA片段称为核小体。



通过这种方式，人类的DNA在极其微小的一个点上就存储着30亿个碱基对！

其实，DNA的高分子并非储存在一条连续的链中。借助一包包的核小体，DNA被分裂成较短的单元，叫做染色体。



不同生物的染色体的数目不同，人类一套完整的染色体有46条……

哇！

也许我领会得很慢，但……

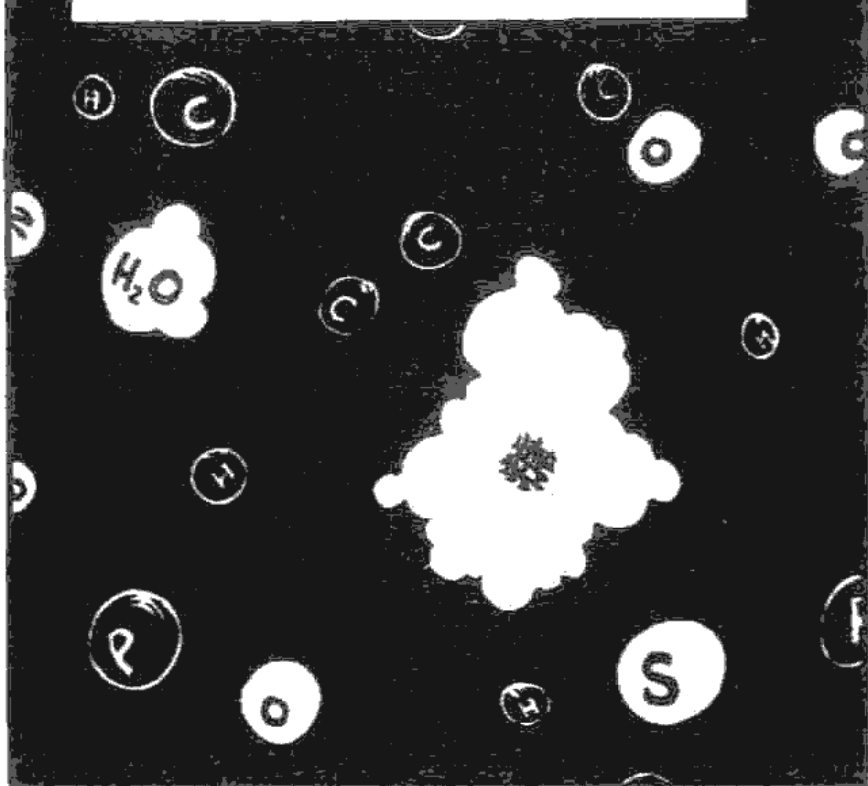
……我很难理解你说的这一切！

尊贵的阁下，这并不奇怪！

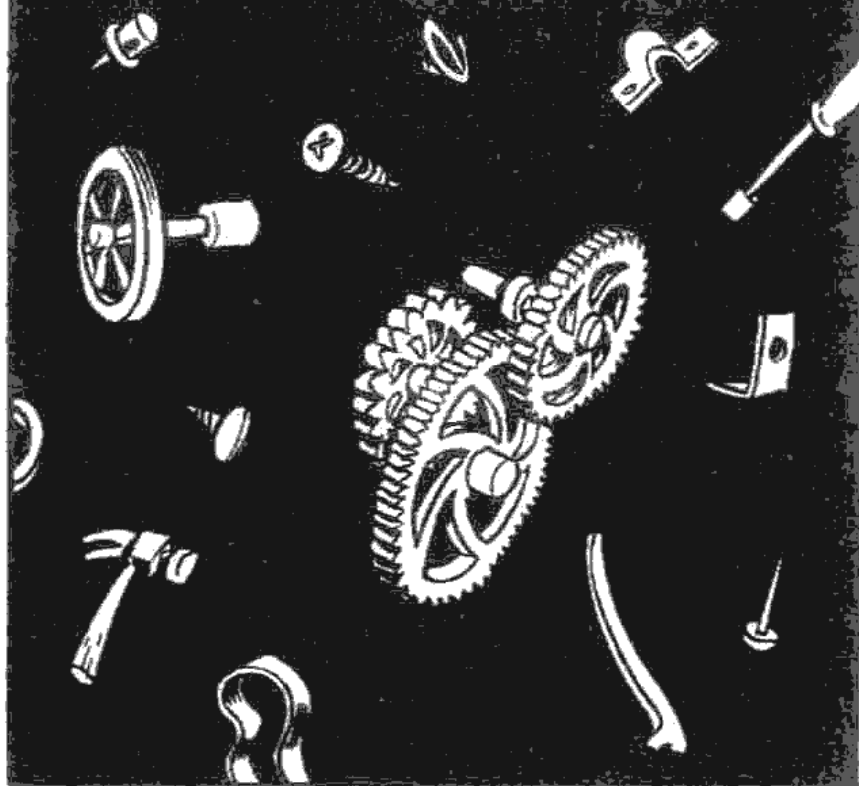
基因科学的语言是非常专业和特殊的——它阐述的概念，有时很难直观想象。需要经过一番仔细研究才可理解。

我试着用比喻的方法阐述一下已经讲过的重点内容……

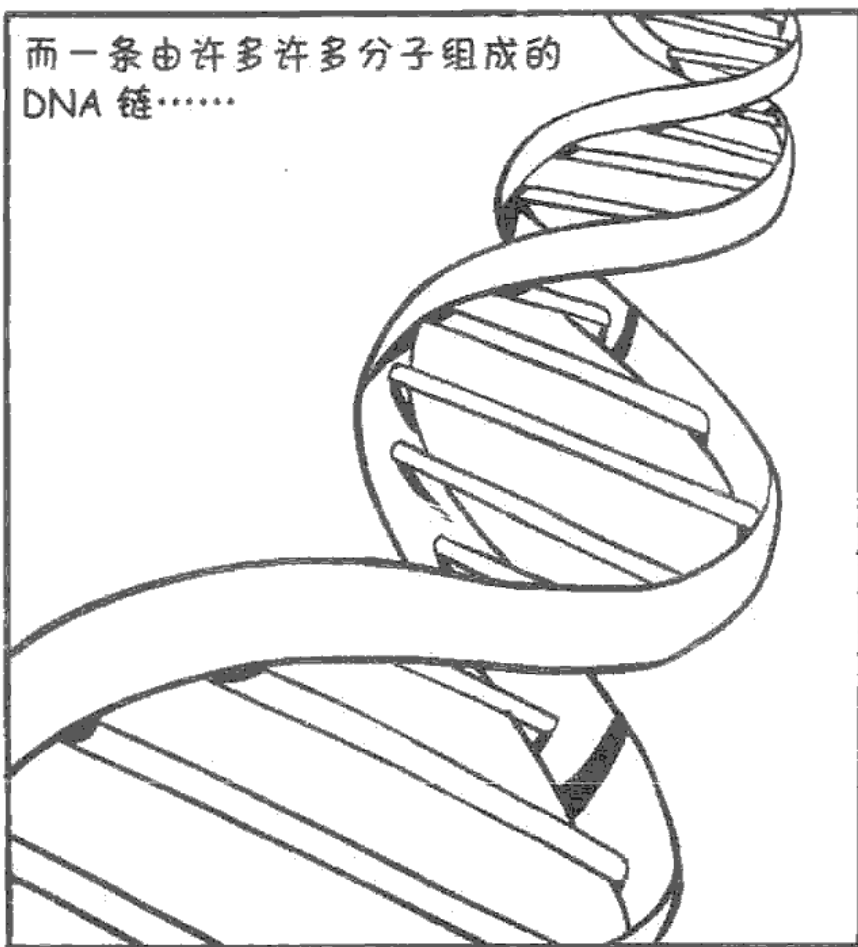
让我们想象一下最基本的物理单元，组成分子的原子……



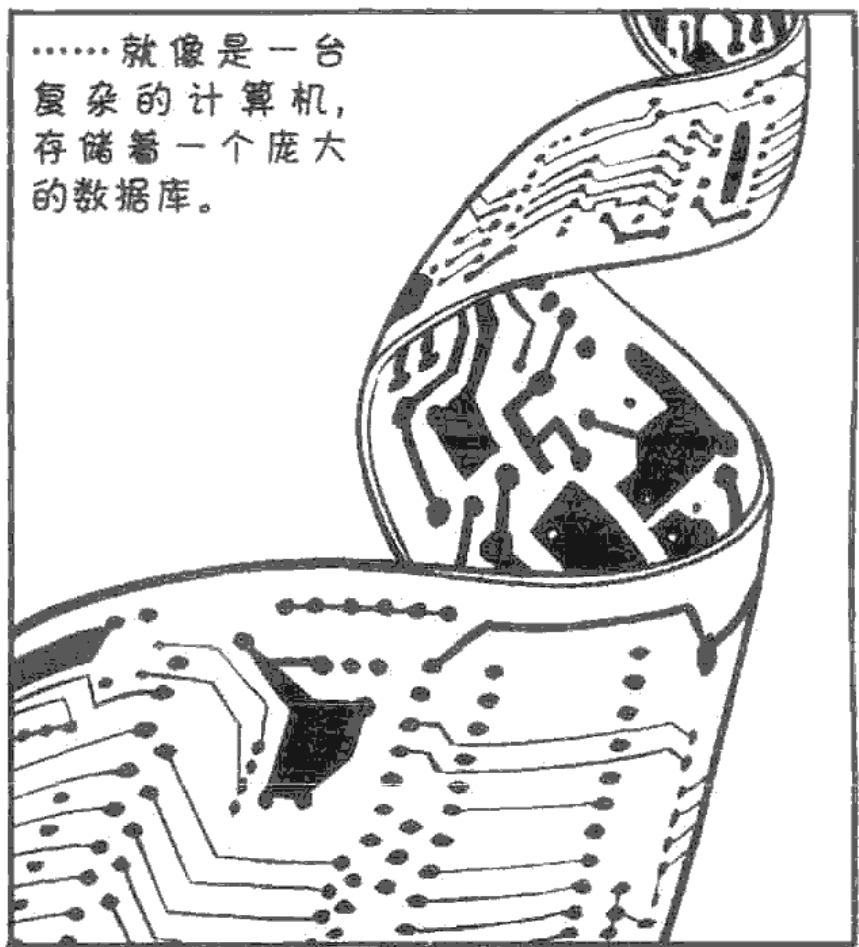
……是能组装成复杂机械设备的简单零件。



而一条由许许多多分子组成的DNA链……



……就像是一台复杂的计算机，存储着一个庞大的数据库。



下面做进一步的比喻，数据库内的基因就像是带有架构信息的数据文件……

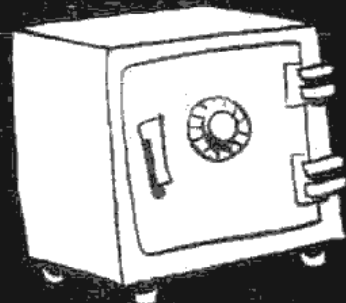
数据文件

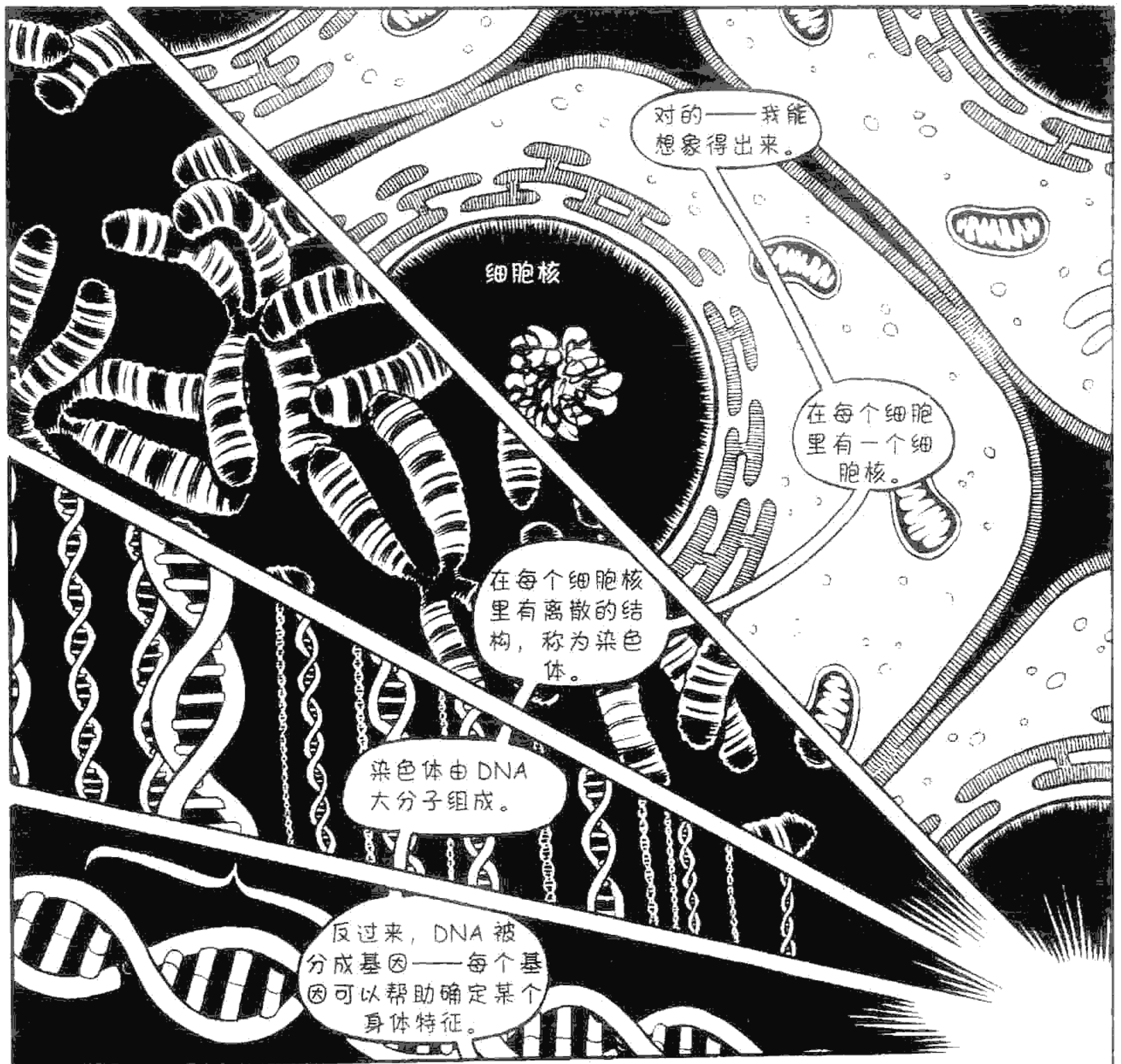


……染色体可以被看作是一系列硬盘驱动器，里面存储着数据。



现在，把细胞核看作是保护硬盘驱动器的保险柜——这样你就有了基本的概念！





对的——我能想象得出来。

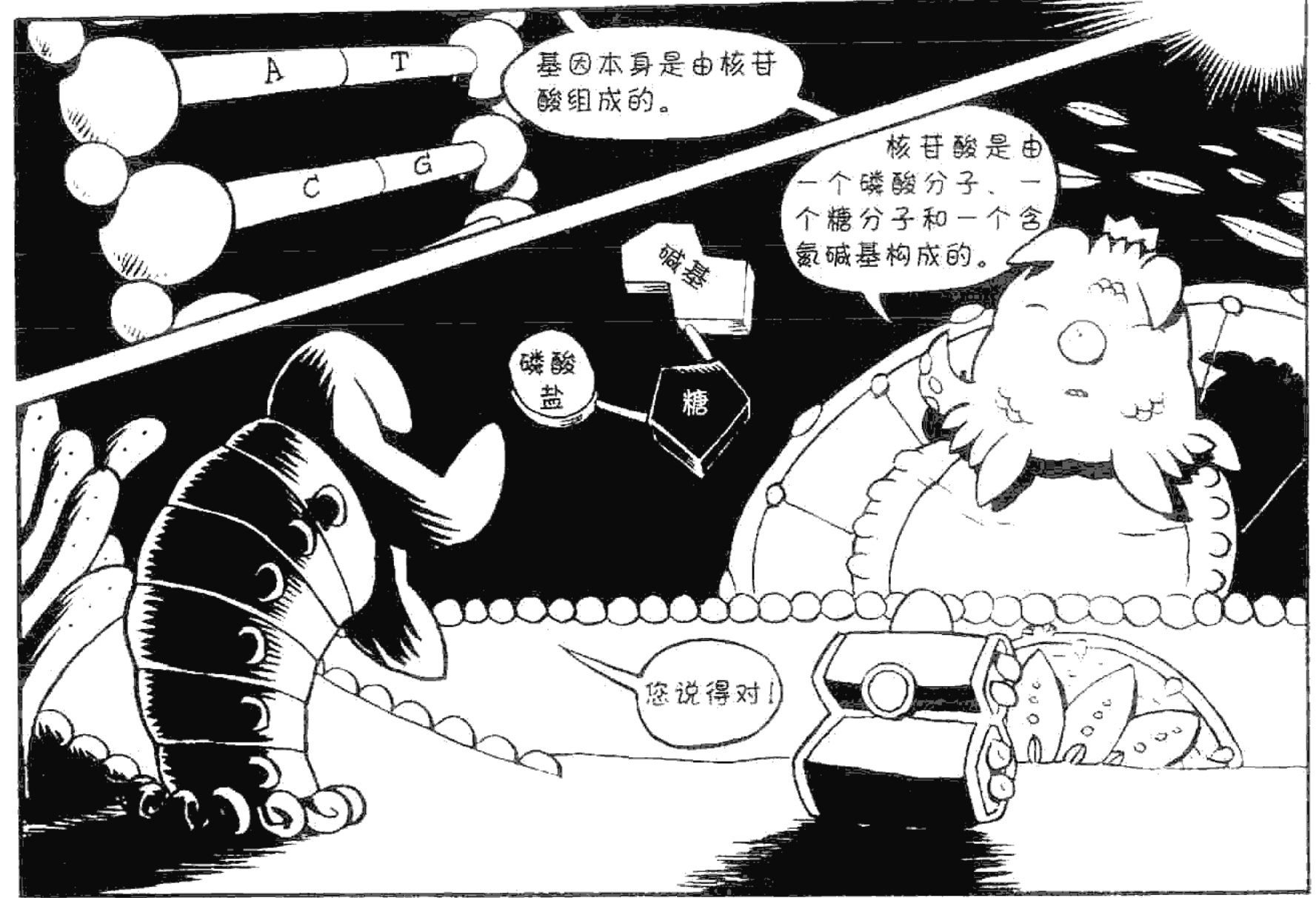
细胞核

在每个细胞里有一个细胞核。

在每个细胞核里有离散的结构，称为染色体。

染色体由 DNA 大分子组成。

反过来，DNA 被分成基因——每个基因可以帮助确定某个身体特征。



基因本身是由核苷酸组成的。

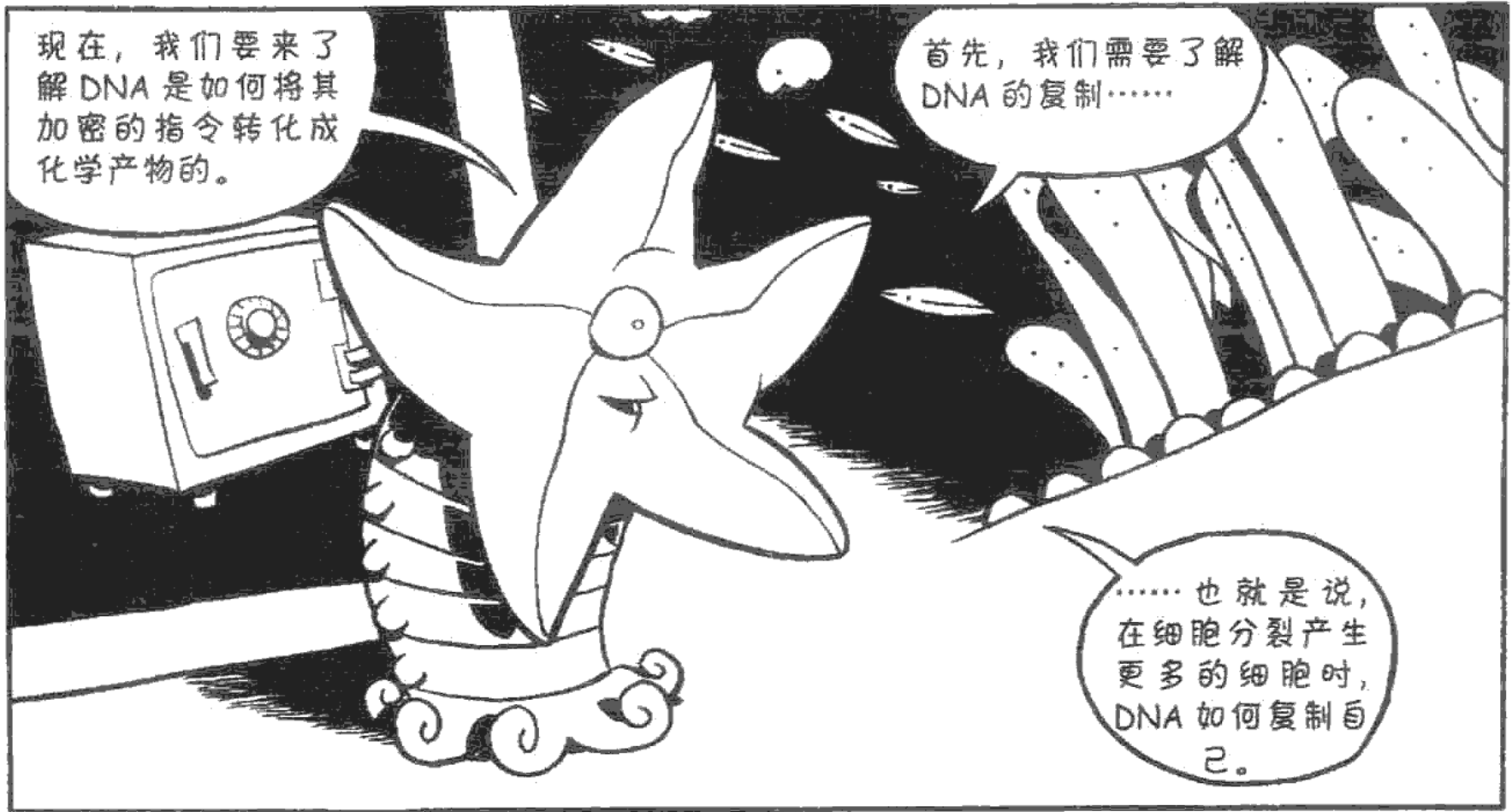
核苷酸是由一个磷酸分子、一个糖分子和一个含氮碱基构成的。

磷酸盐

碱基

糖

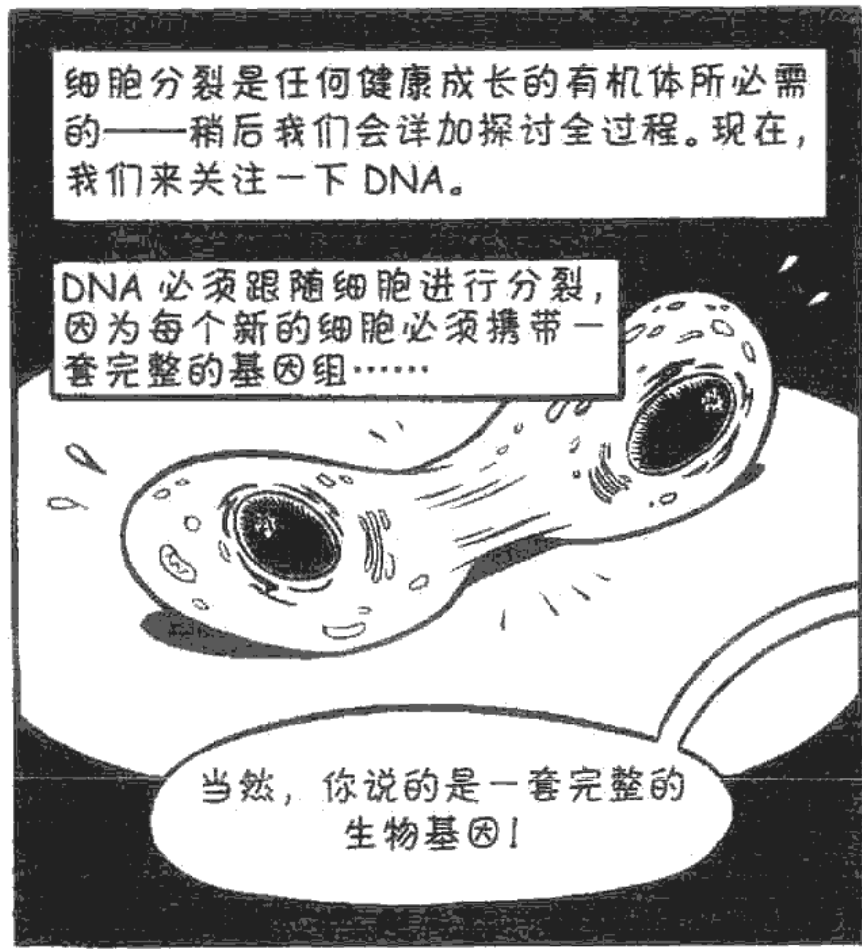
您说得对！



现在，我们要来了了解DNA是如何将其加密的指令转化成化学产物的。

首先，我们需要了解DNA的复制……

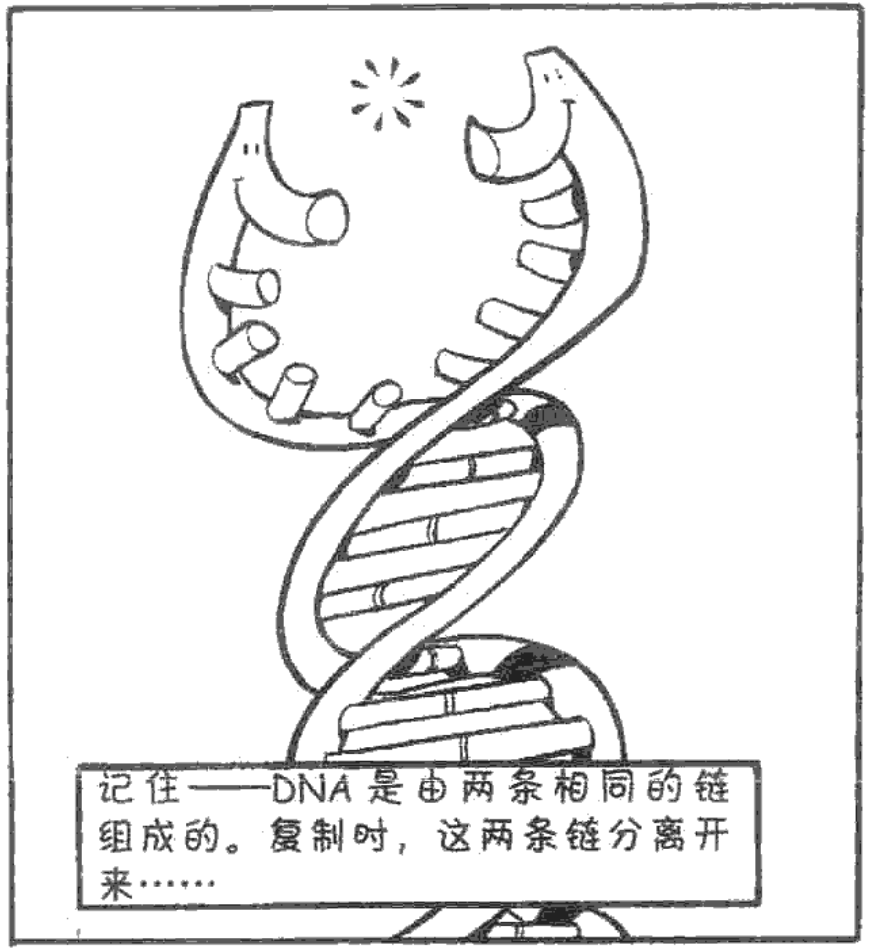
……也就是说，在细胞分裂产生更多的细胞时，DNA如何复制自己。



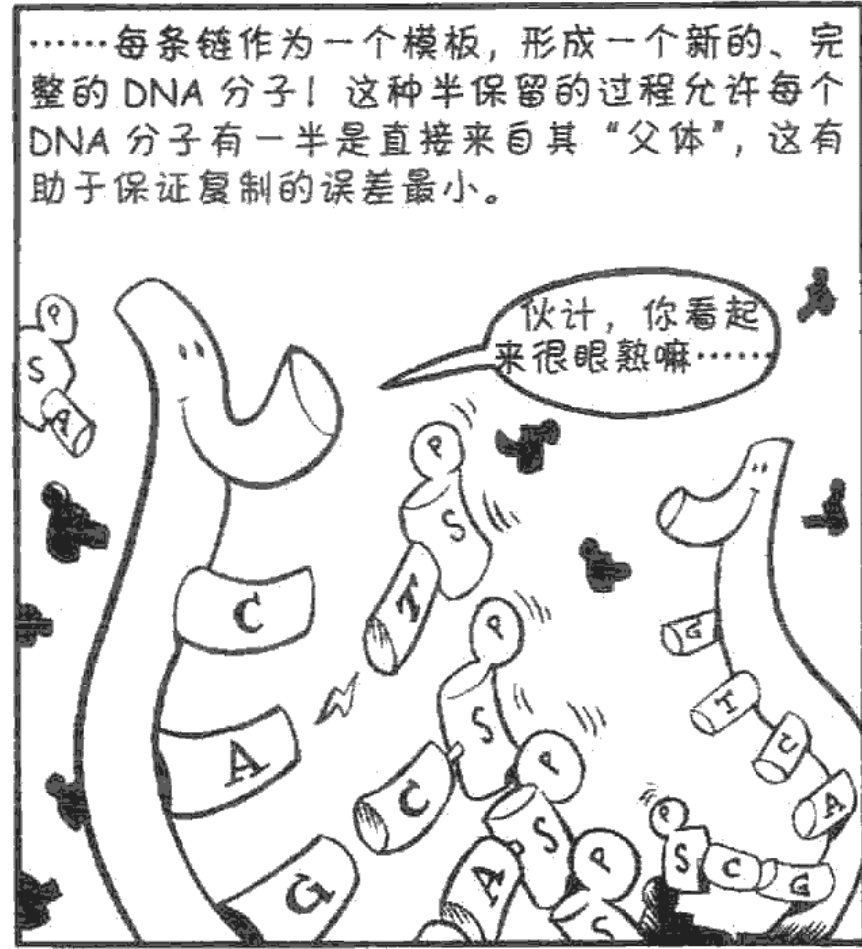
细胞分裂是任何健康成长的有机体所必需的——稍后我们会详加探讨全过程。现在，我们来关注一下DNA。

DNA必须跟随细胞进行分裂，因为每个新的细胞必须携带一套完整的基因组……

当然，你说的是一套完整的生物基因！

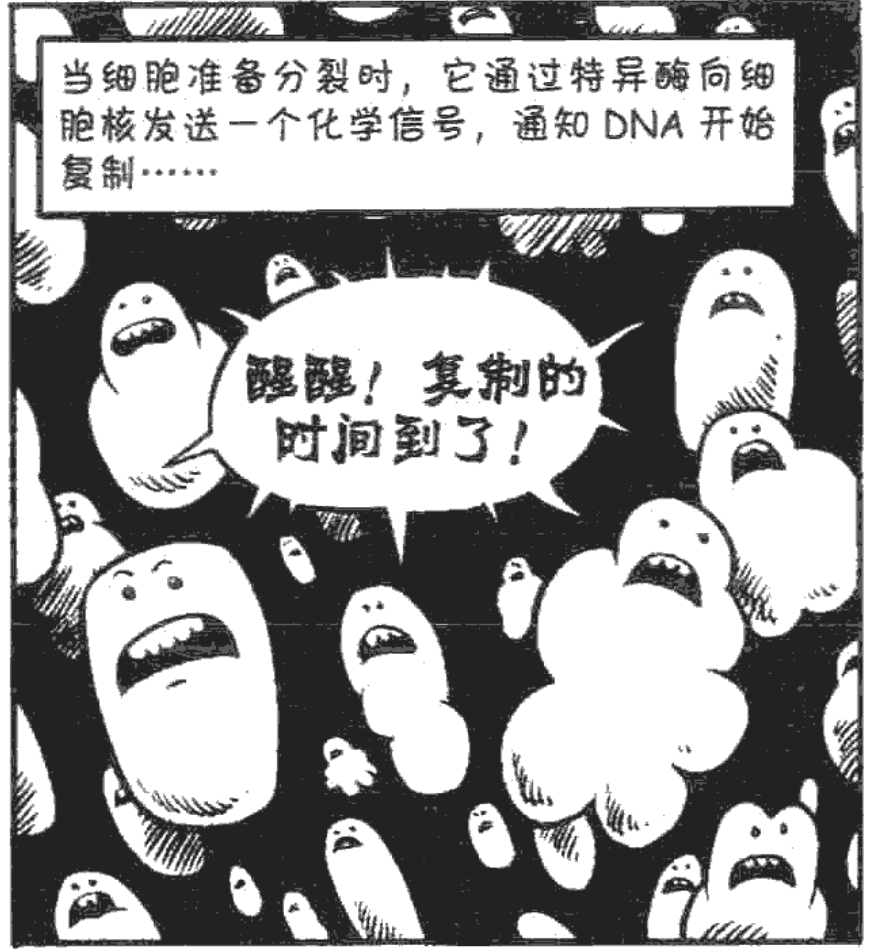


记住——DNA是由两条相同的链组成的。复制时，这两条链分离开来……



……每条链作为一个模板，形成一个新的、完整的DNA分子！这种半保留的过程允许每个DNA分子有一半是直接来自其“父体”，这有助于保证复制的误差最小。

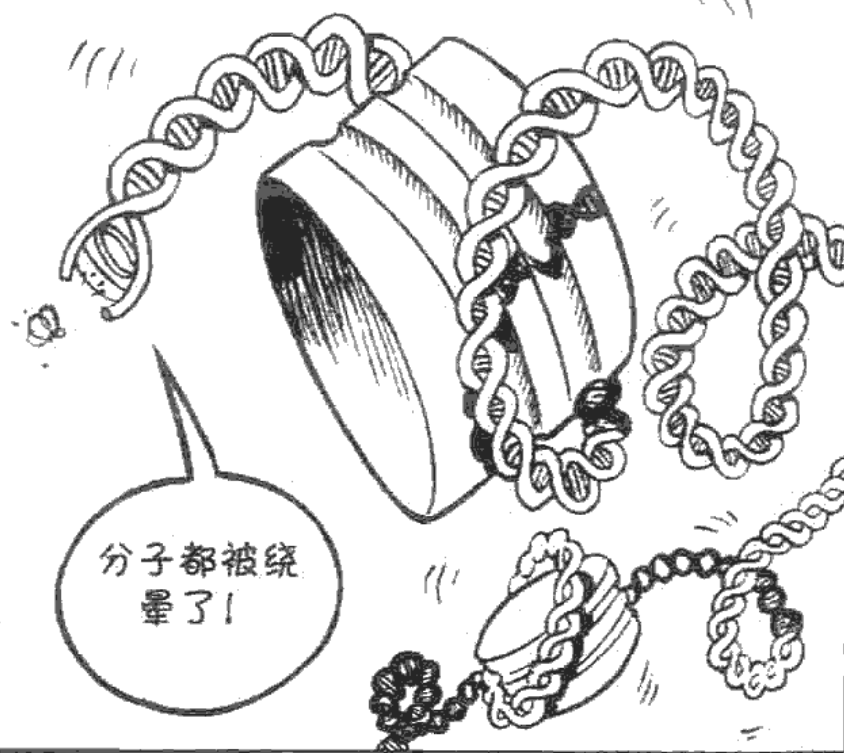
伙计，你看起来很像嘛……



当细胞准备分裂时，它通过特异酶向细胞核发送一个化学信号，通知DNA开始复制……

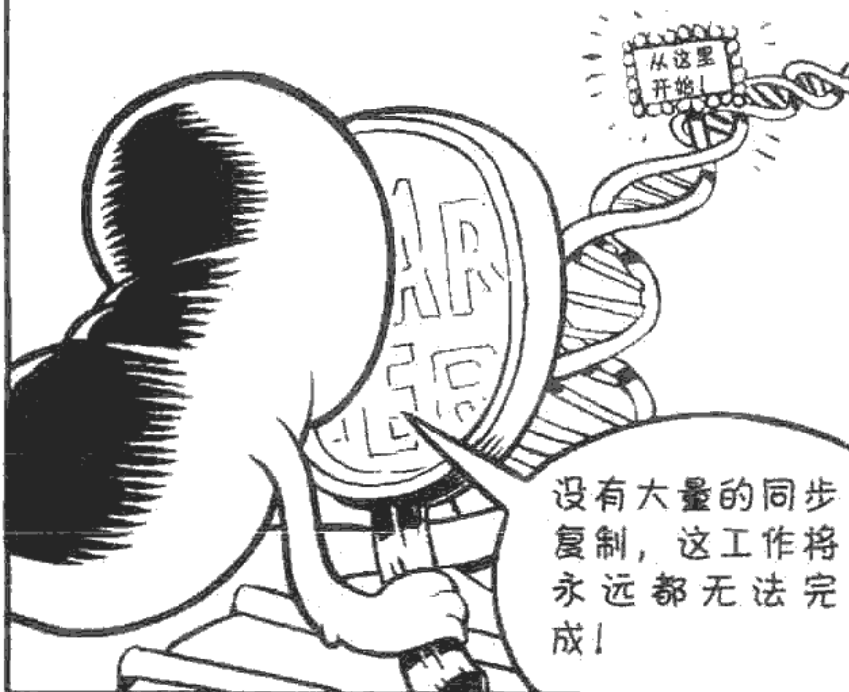
醒醒！复制的时间到了！

这些信使帮助 DNA 片段从它缠绕的核小体上解开，从而拉开了复制的序幕。要开始复制，DNA 必须解旋。



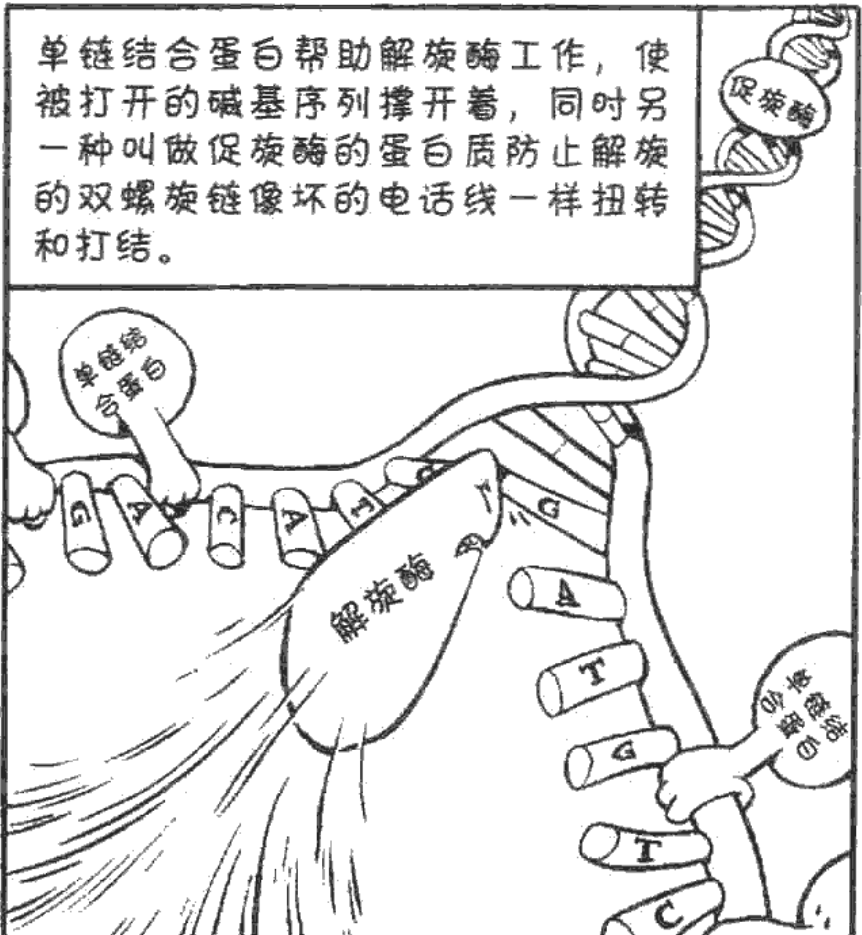
这允许另外一类被称为启动子的特殊蛋白对 DNA 的双链进行扫描，以搜寻某种被称作复制起点的碱基序列。

在长得令人难以置信的 DNA 分子中，遍布着数千个复制起点，它们告诉启动子复制的过程必须从这些位点开始。所有的复制起点都会同步开始各自的复制过程。

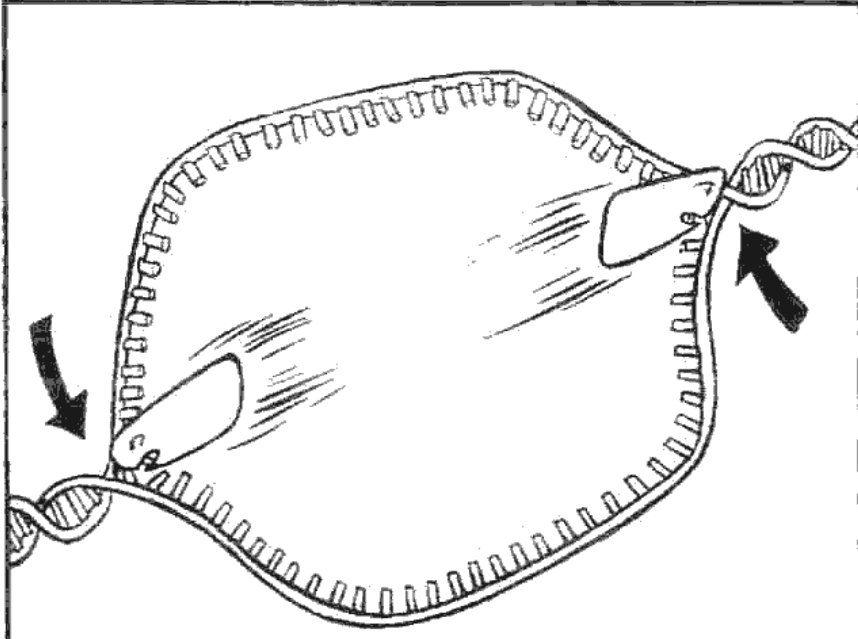


启动子一旦确定了复制起点，它就在其指出的互补碱基之间造成一个豁口。

这就允许另一个选手解旋酶开始登场——意味着复制的真正开始。解旋酶找到启动子工作的断口，并开始分裂数百个碱基长度的双螺旋序列。

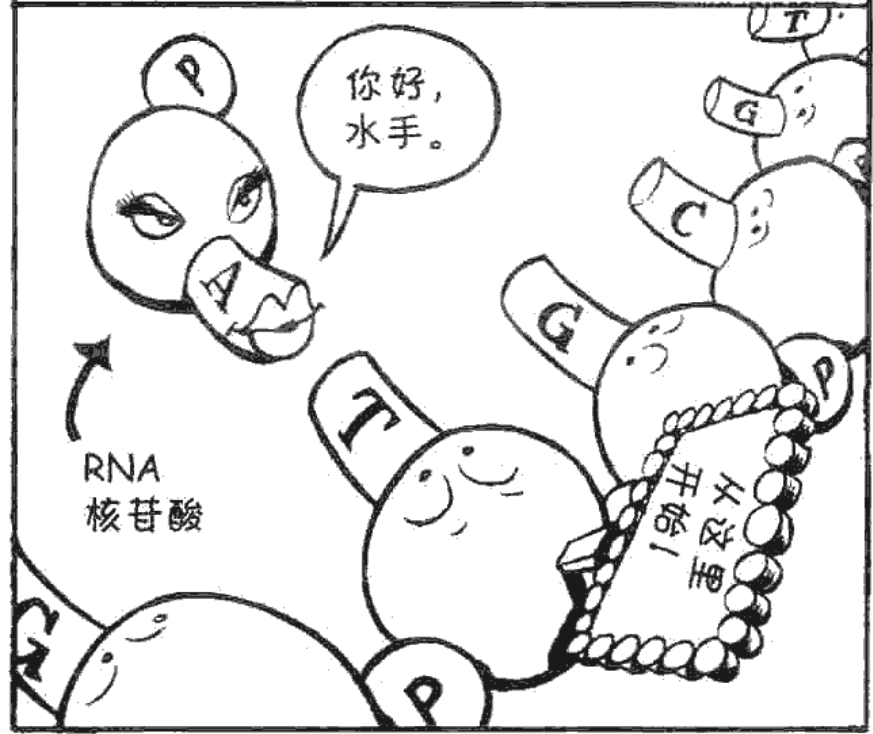


单链结合蛋白帮助解旋酶工作，使被打开的碱基序列撑开着，同时另一种叫做促旋酶的蛋白质防止解旋的双螺旋链像坏的电话线一样扭转和打结。

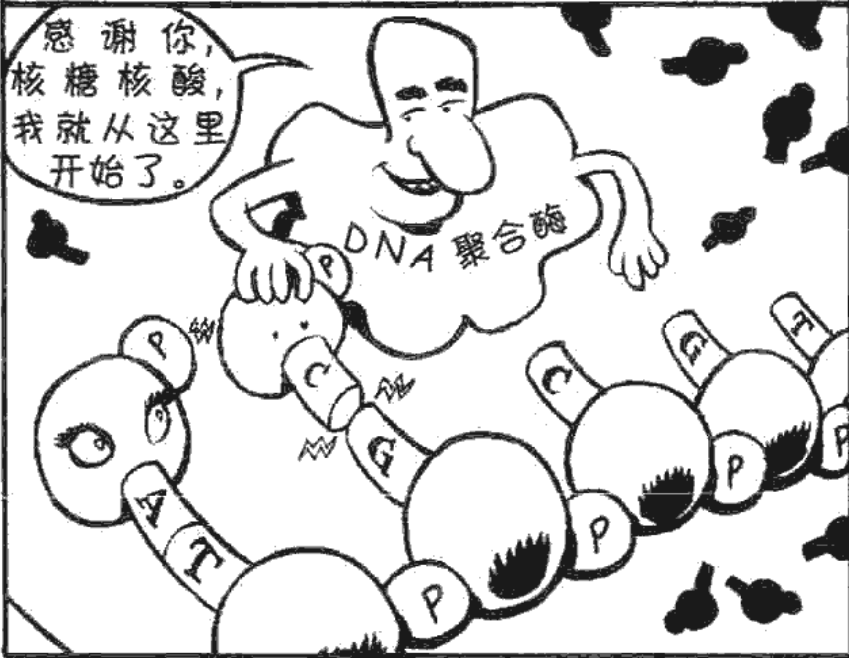


你在这里可以看到，解旋酶的攻击使得分子形成两个叉。复制沿着两条模板链并朝着相反的方向进行下去。

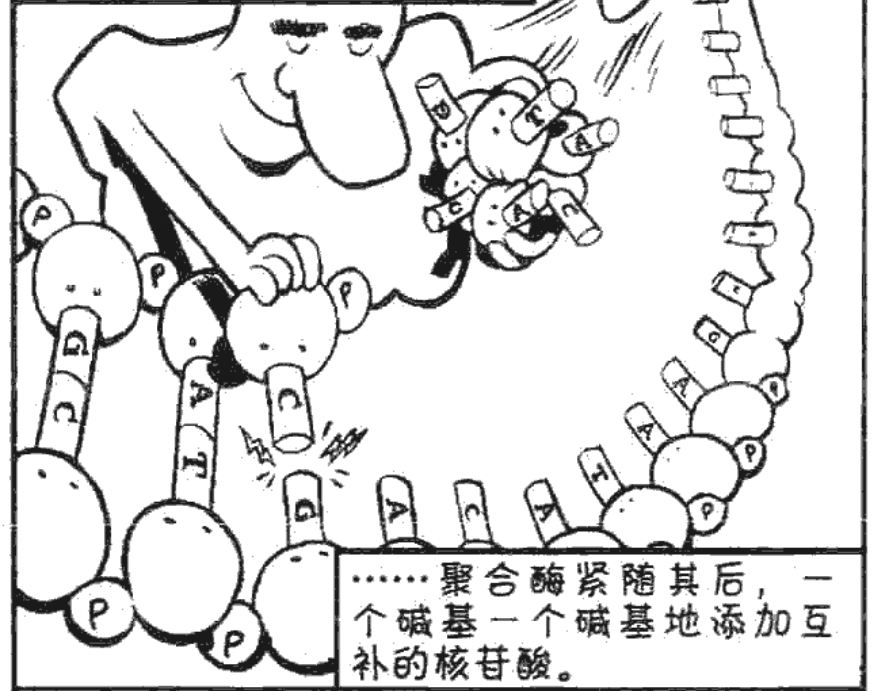
现在，为了开始真正的自身复制，一种临时的RNA核苷酸（核糖核酸——比DNA更具交互能力的近亲）过来，并与被解旋酶打开的第一个核苷酸基结合。



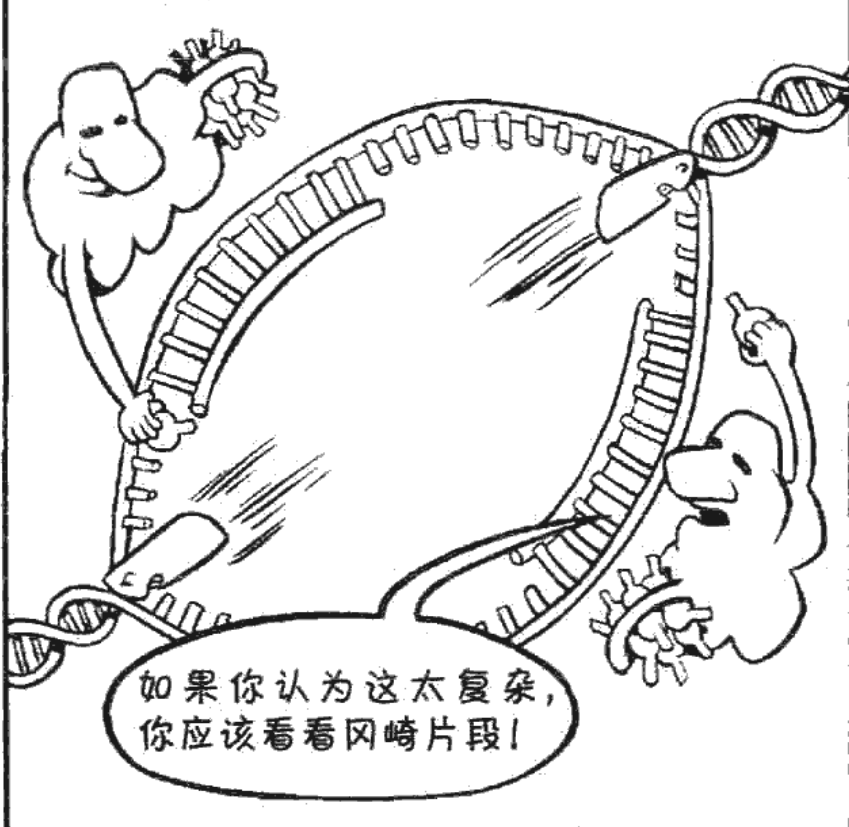
这种临时的核糖核酸实质上是在做准备工作，一旦它启动，另一种酶，DNA聚合酶就接管并挑起了重担。DNA聚合酶沿着打开的链移动，依次标识碱基，一个个与有适当互补碱基的DNA核苷酸连接起来。



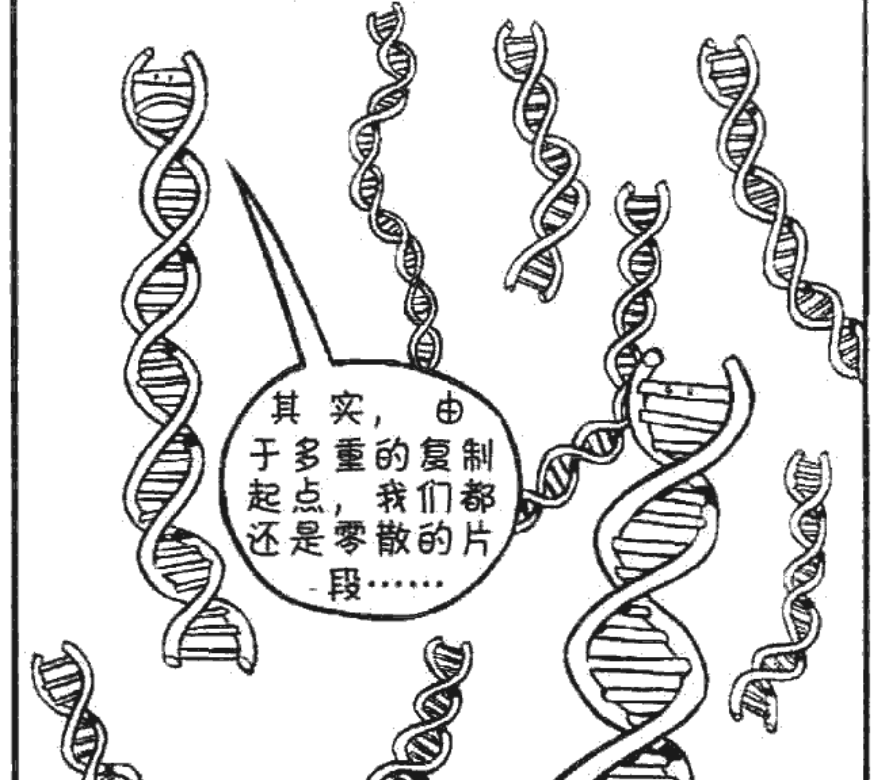
这样，一个完整的新DNA分子形成了，它具有双链结构。同时解旋酶不断地向前突进，沿着链打开新的碱基……



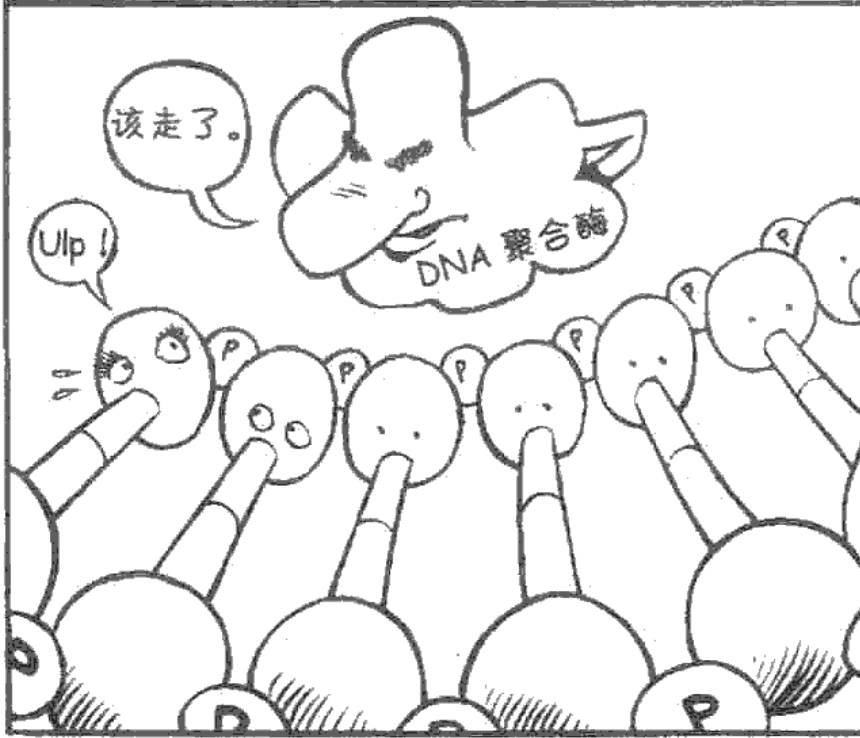
这一进程在模板分子的两条链上一直延续着……



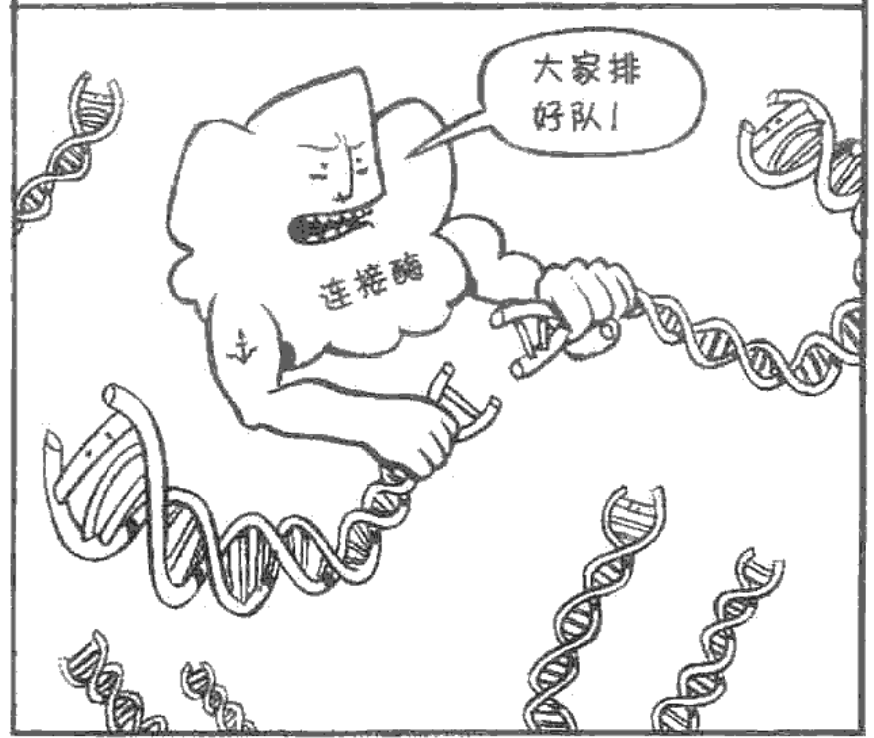
……最后会形成两个新的、完整的DNA分子，每一个都包含着一条亲代链和一条由自由浮动的核苷酸合成的新链。



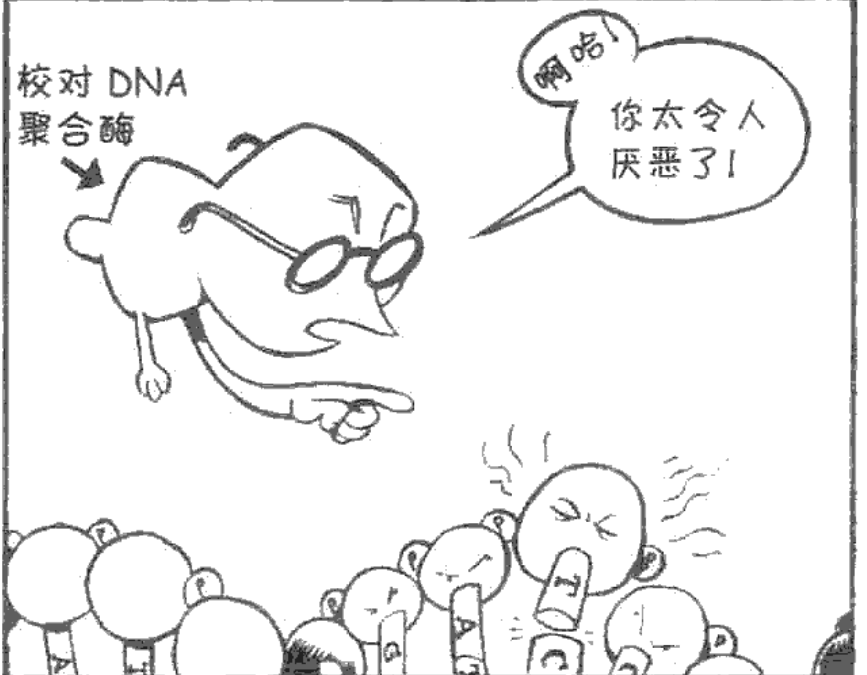
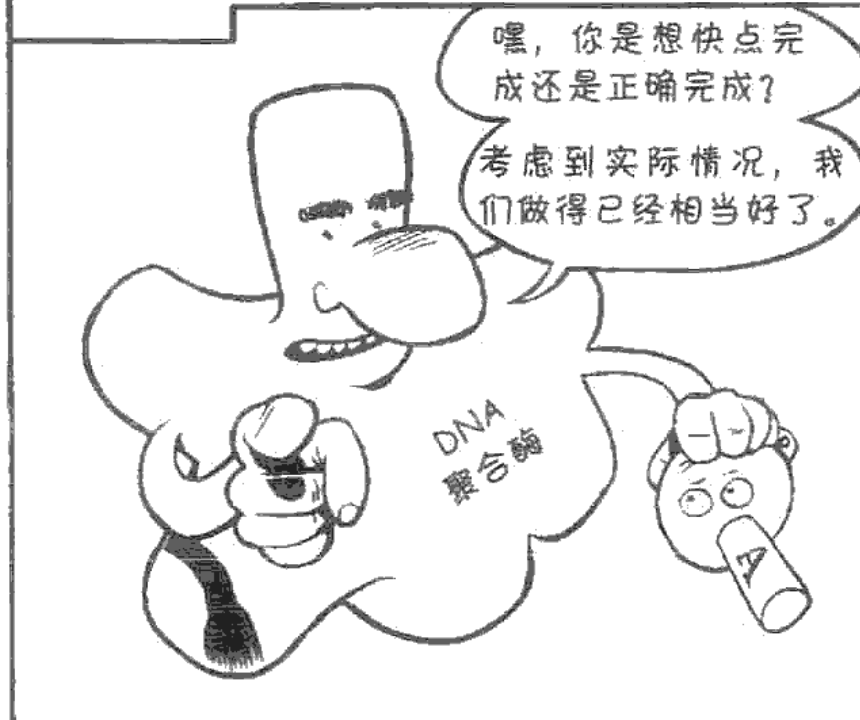
还有一些收工之作需要注意。那些启动复制的RNA引物核苷酸必须被DNA聚合酶移走，换成有合适碱基的DNA核苷酸……



……然后所有有着各自复制起始点的新的DNA分子片段必须通过连接酶，将磷酸盐和糖连接形成强有力的结合。



有许多酶和许多步骤要完成，复制发生得非常快。对人类而言，每分钟要复制2000个碱基！由于这项工作难度很高，复制错误就在所难免，尽管错误发生频率相当低。



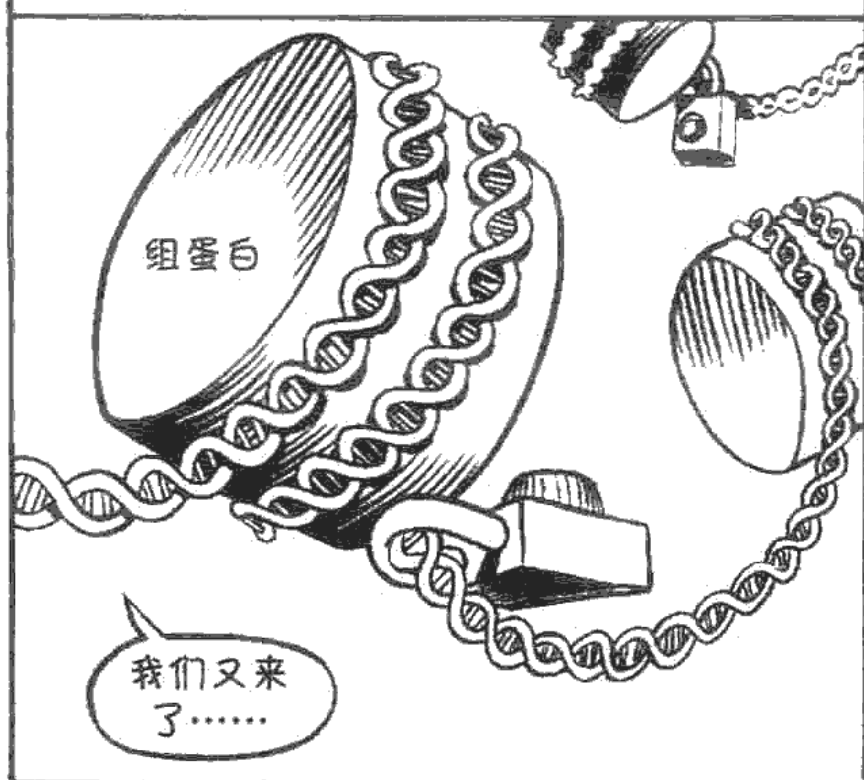
碱基偶尔会错配，结果形成错误的连接——碱基对不正常的结合。这会造成一个“凸点”——分子结构的畸形。校对DNA聚合酶可以识别错配的碱基，并用正确的进行替换。



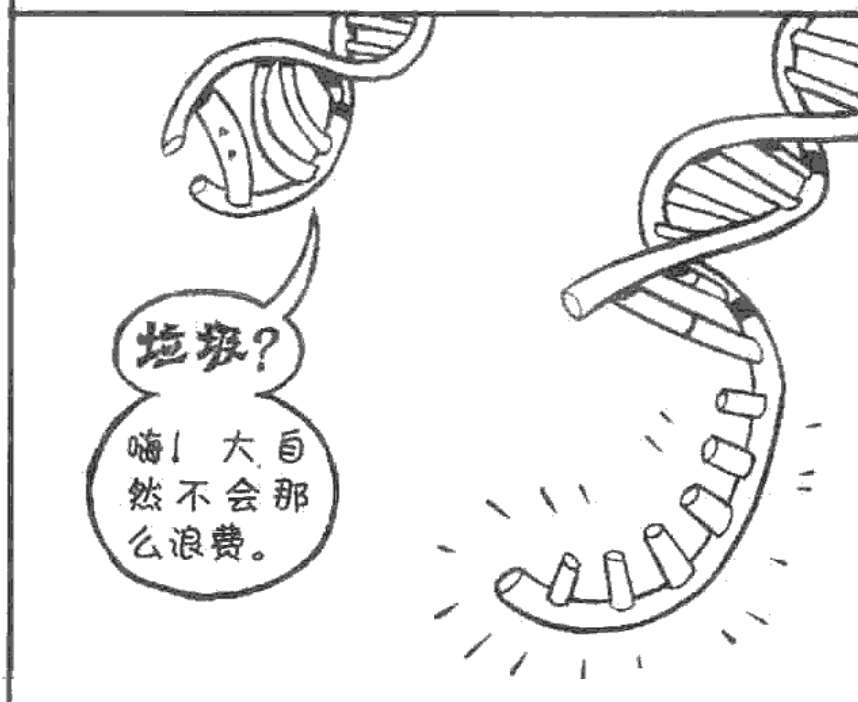
校对DNA聚合酶检查出的错误，在复制完成后被另一个专用的酶系统捕获，实现错配修复。



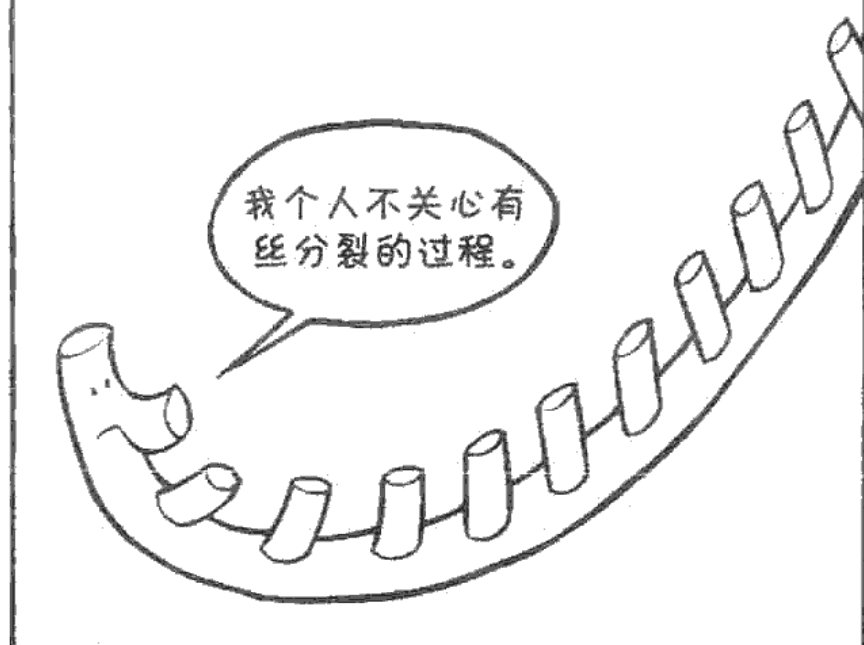
当 DNA 片段被连接，所有错误被纠正，这时新的 DNA 就缠绕在核小体上，呈现出默认的染色体形式。



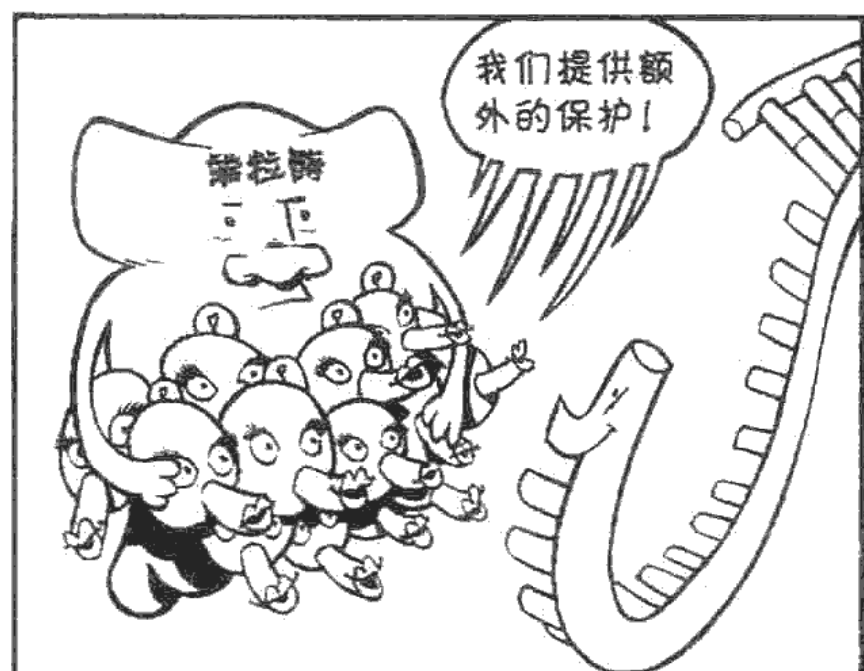
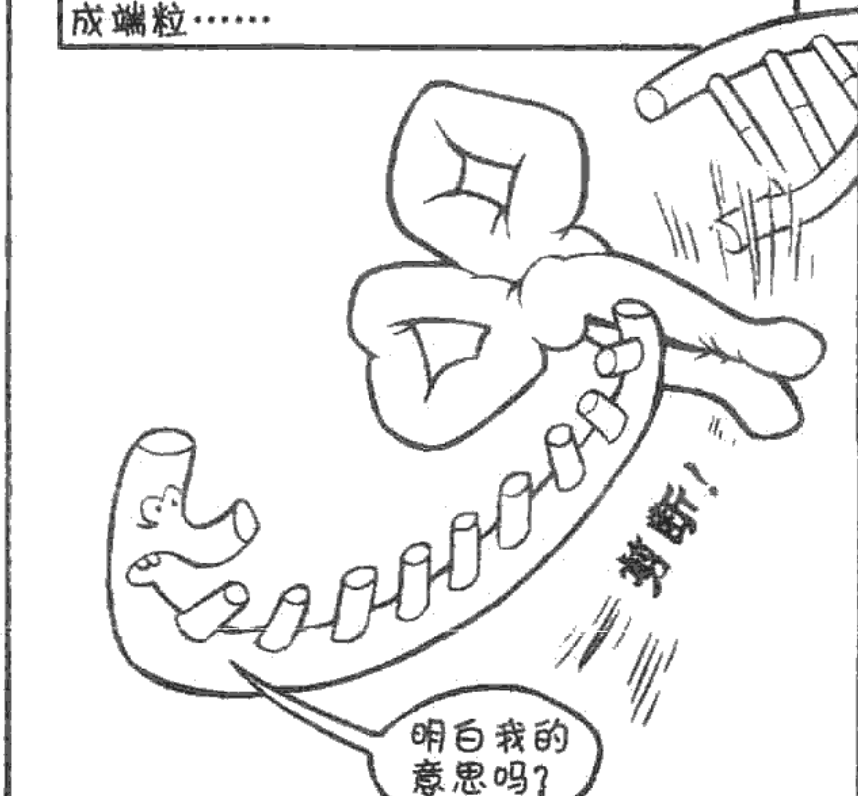
哦——最后的细节是结束复制，生成新染色体的末端。这些末端在生物学中叫端粒，是由单链核苷酸序列组成的，它们不会带有表达身体特征的信息，通常被不恰当地称为垃圾 DNA。



垃圾 DNA 实际上有很多用途，在这里它就是用于保护 DNA 的最末端不受损害。端粒必须形成后才有效，但对单细胞繁殖（称为有丝分裂），或生殖细胞繁殖（称为减数分裂），其生成情况是不同的。



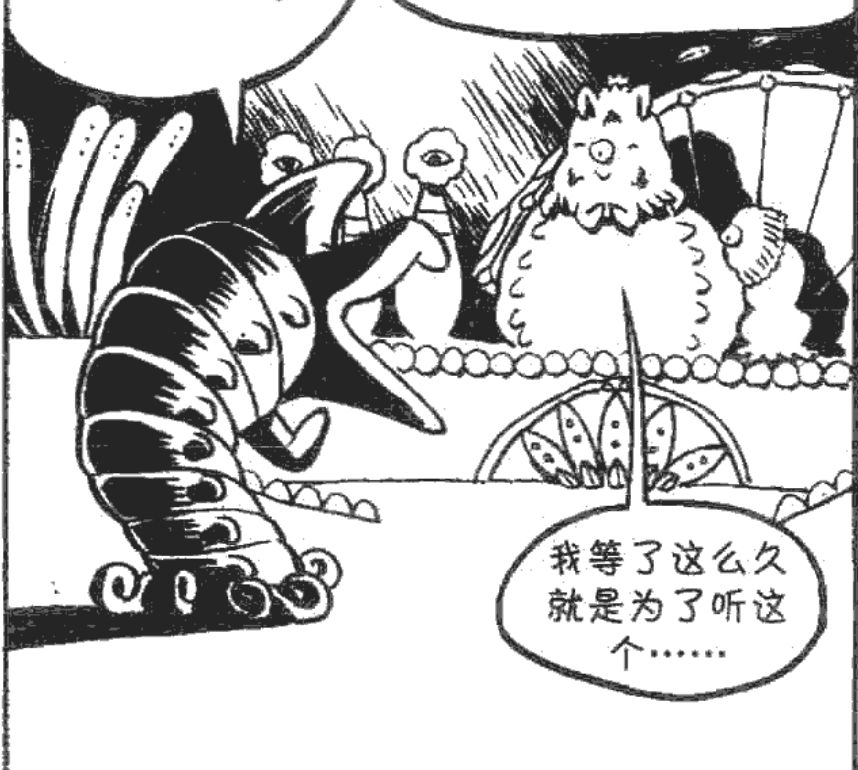
在有丝分裂那些特异的酶中，有一种酶简单地使垃圾 DNA 的两条链相等，形成端粒……

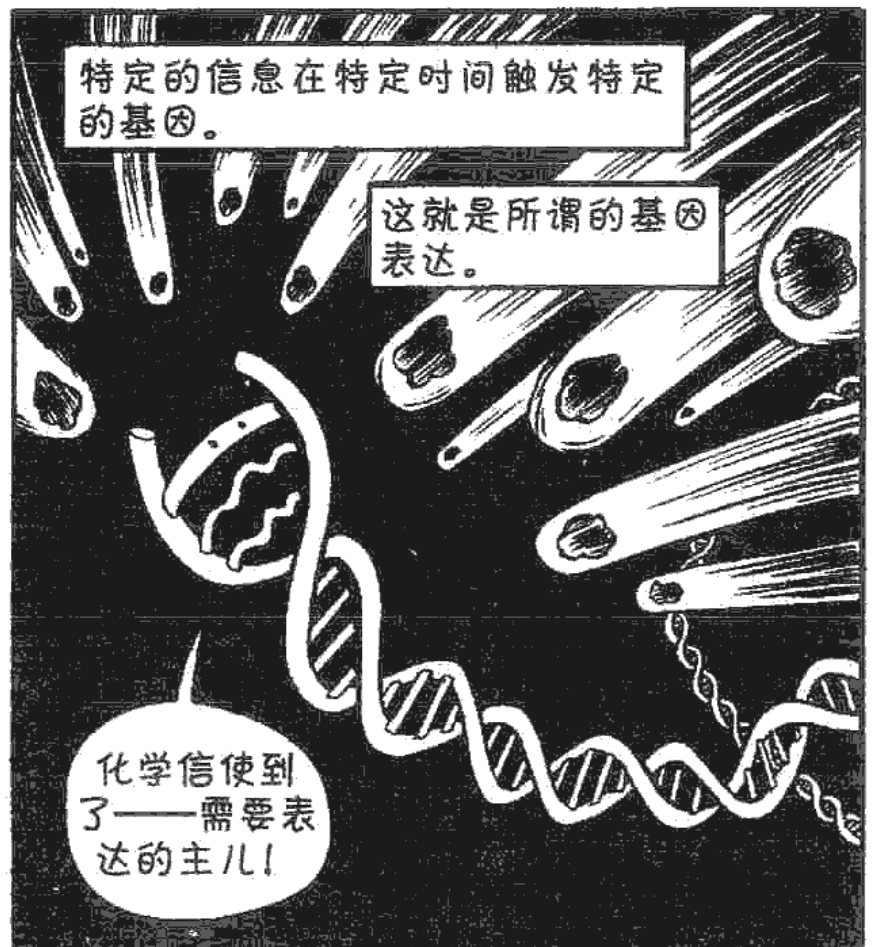
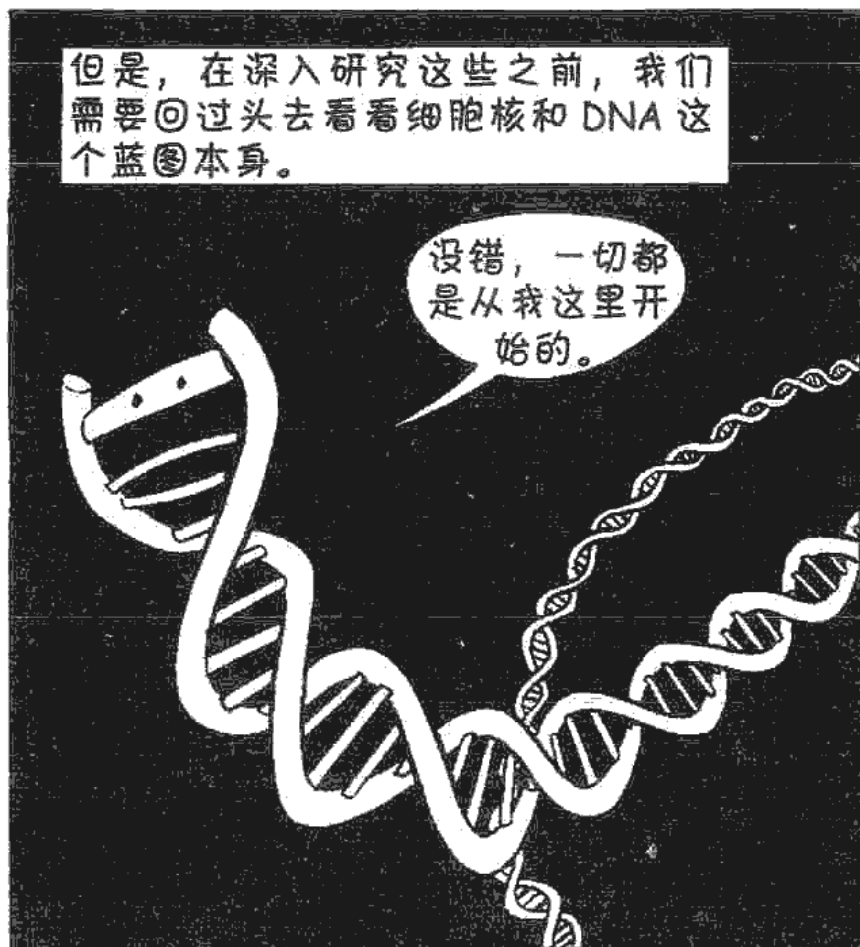
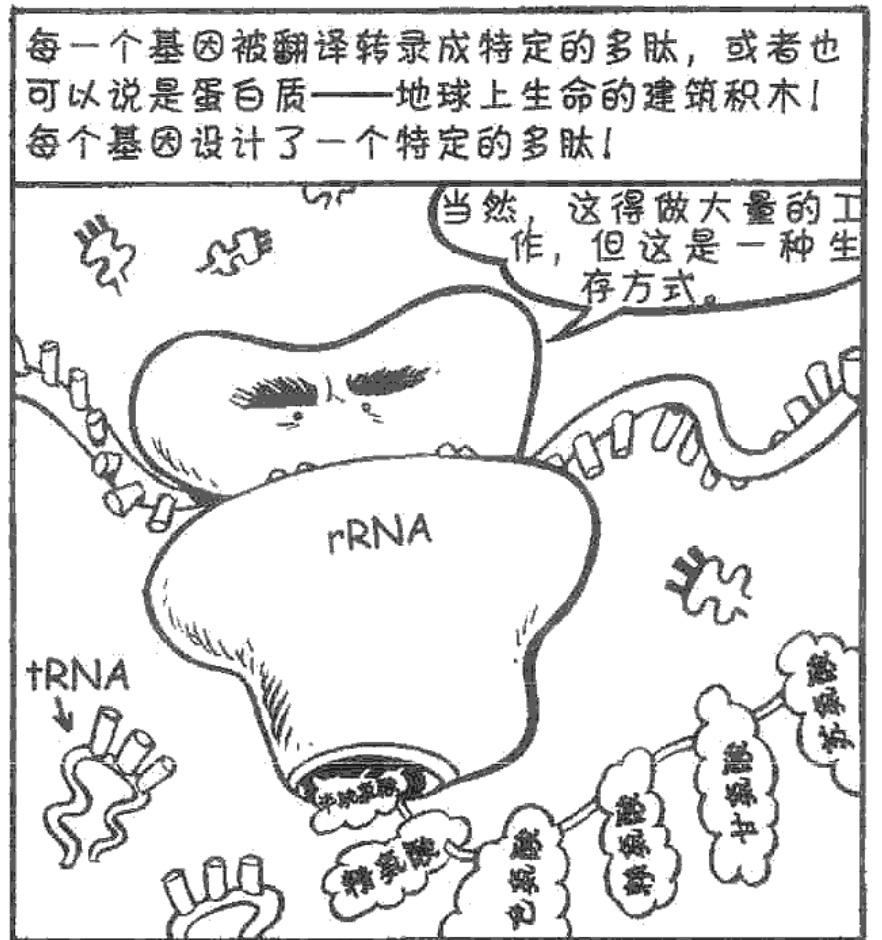
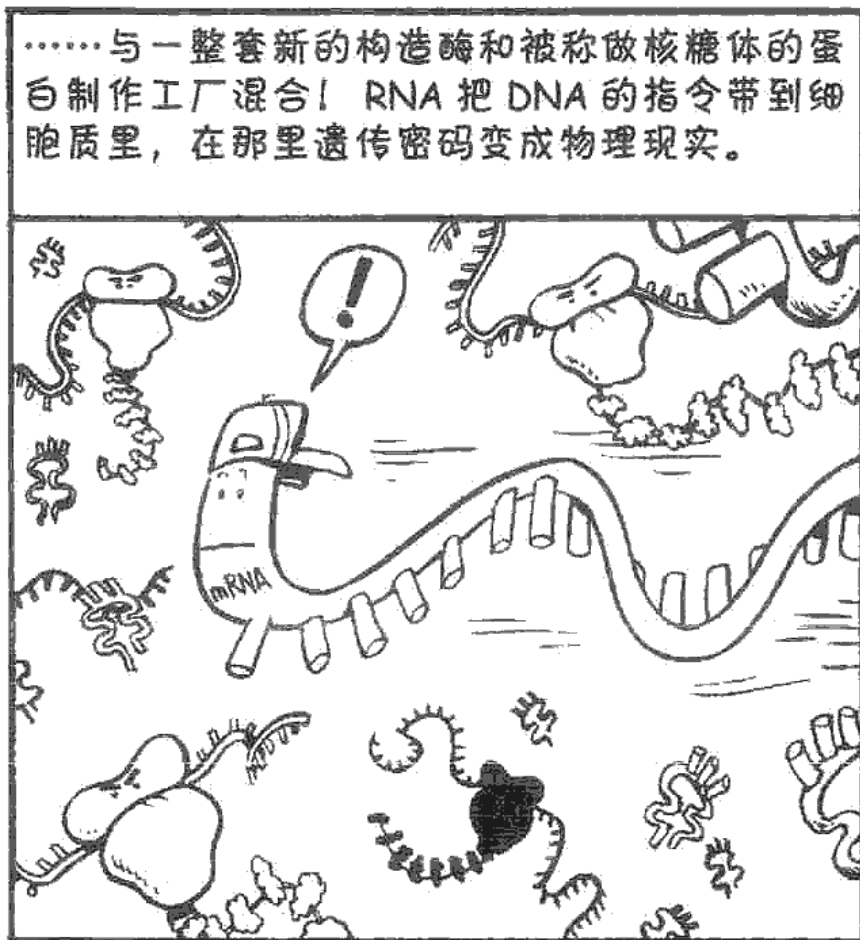
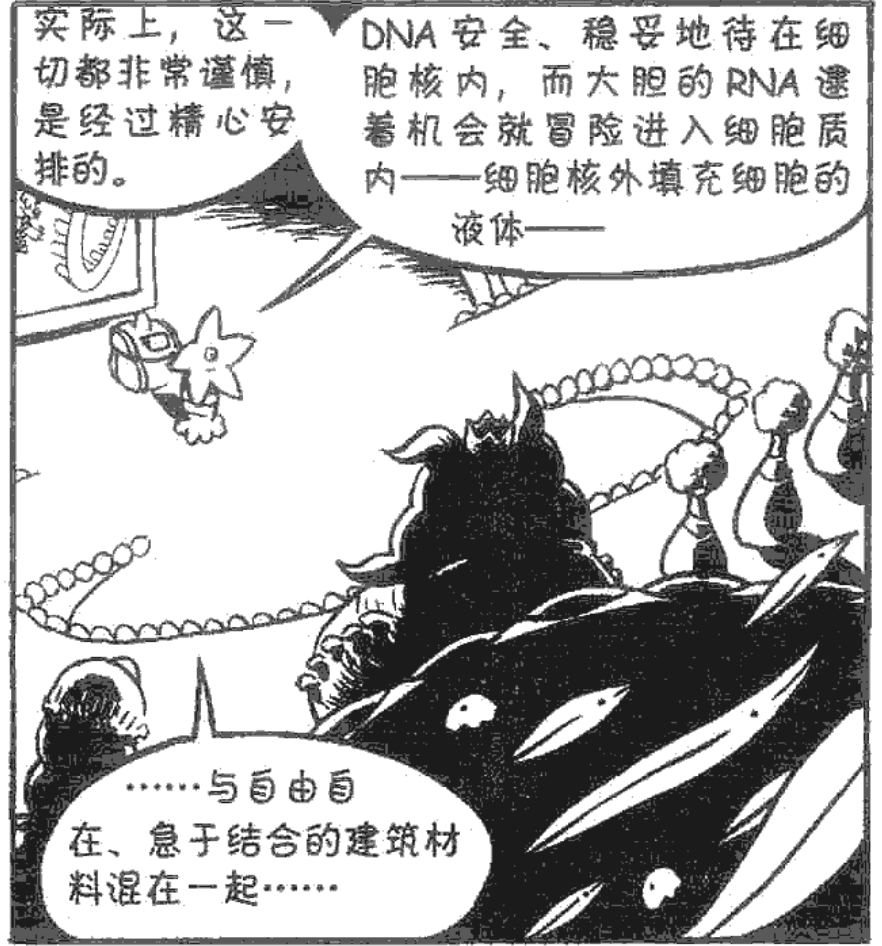
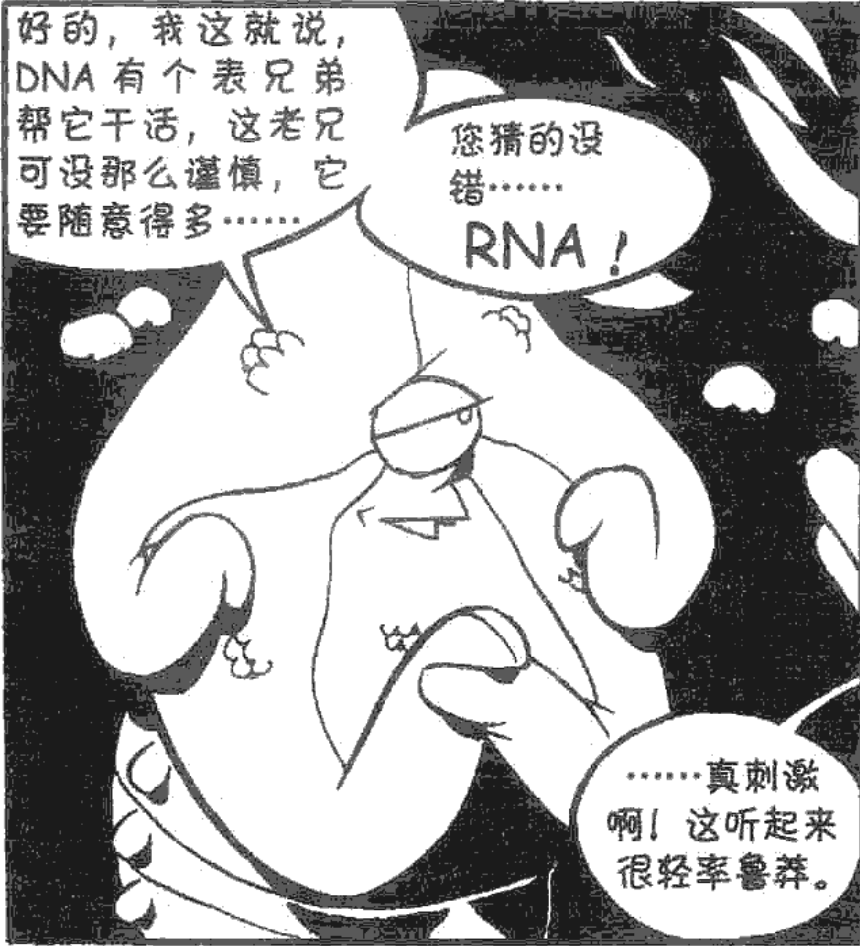


……但在减数分裂中，完整的染色体要被传递给生物的后代，在这一过程中又多了一种保护措施，在 RNA 引物和端粒酶的帮助下，像生成一个稳定的双股螺旋结构一样，生成一条单链。

那就是高度保持忠实性的 DNA 复制自己的方式。

它如何处理较大的有机体？它是如何将实体特征编成密码信息的？





# 从人类的角度看 DNA

## 第 1 部分

托马斯·亨特·摩尔根



人类知道基因和遗传的存在已有几千年了，但直到上世纪才知晓了生命特征能够代代相传的奥秘。

1865年，格雷戈尔·孟德尔在生殖学概念上有了突破，发现了基因传递遗传特征。这个观点在近半个世纪后得到认同。又过了很久人们才弄明白“基因”到底是什么。许多人的工作慢慢拼接起来，才最终解开了这个谜团。

1903年，染色体被确认是遗传单元。1910年，通过培育一代又一代突变的果蝇，著名的托马斯·亨特·摩尔根理论得到了证明，染色体上携带着神秘的基因，这是遗传机理的基础。

奥斯瓦尔德·埃弗里



奥斯瓦尔德·埃弗里、科林·麦克劳德和马林·麦卡蒂继续了格里菲斯的实验，终于在1944年揭示了难懂的基因。通过成功排查格里菲斯细菌分子的各个成分，他们能够精确确定DNA为转化因子——遗传的分子介质。

1928年，英国医疗官员弗雷德里克·格里菲斯用肺炎致病菌做试验，发现了被其称为转化因子的物质，这种未知的分子能够把身体特征从一个机体传递到另一个机体。

起初不是每个人都接受DNA。当时一般认为，DNA不同于蛋白质——没有复杂到能够携带有机体所必需的遗传信息。

但是在1950年，欧文·查格夫的研究有力地显示了DNA的4种碱基以相互补充的方式结合在一起，共同工作，因而，其复杂程度要远远超过人们以往的想法。

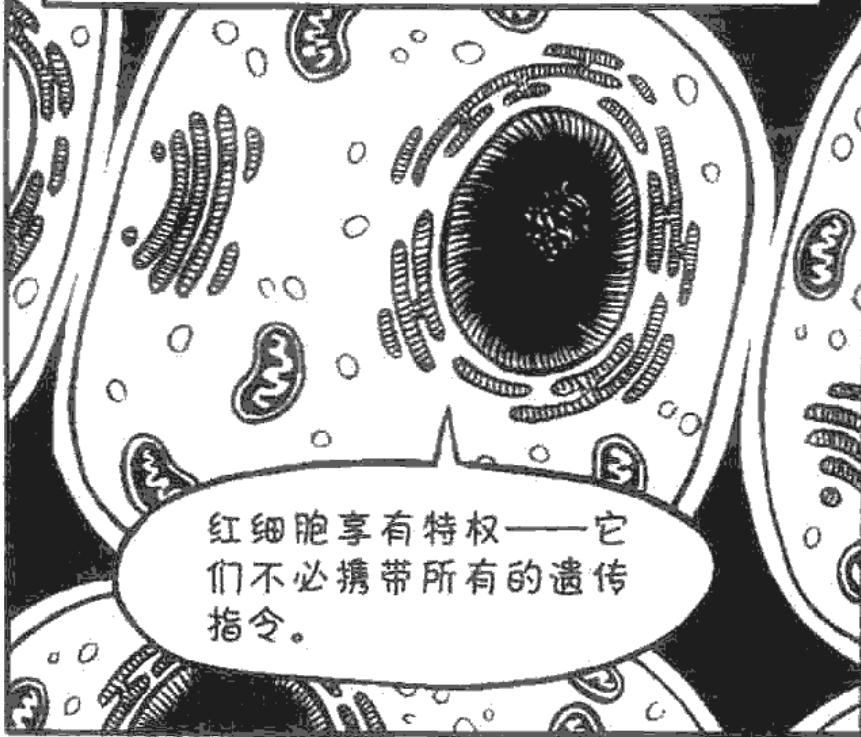
由瑞士科学家弗雷德里希·米歇尔于1869年发现的DNA分子，终于被视作了生命的基础物质。

欧文·查格夫



但DNA还需要被进一步认识。

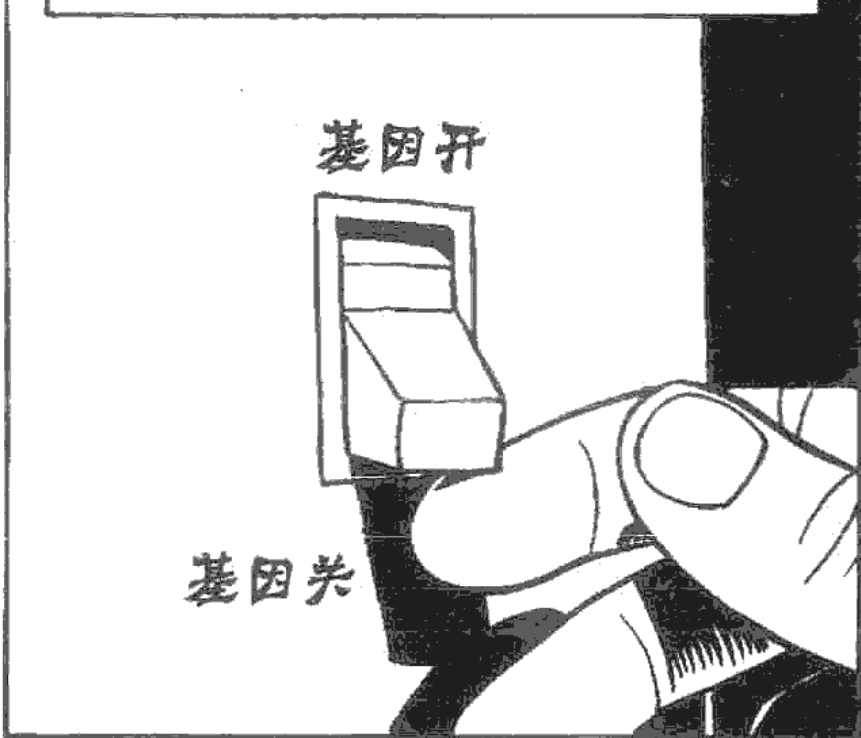
请记住，几乎每一个生物体的每类细胞都携带着该生物体完整的基因组，这个基因组包含生物的所有遗传指令。因此，如果这些细胞携带所有基因……



……为什么皮肤上不长出眼球？为什么肝脏不长脚趾？为什么适当的生理特征只是在适当的时候才出现在适当的器官里？



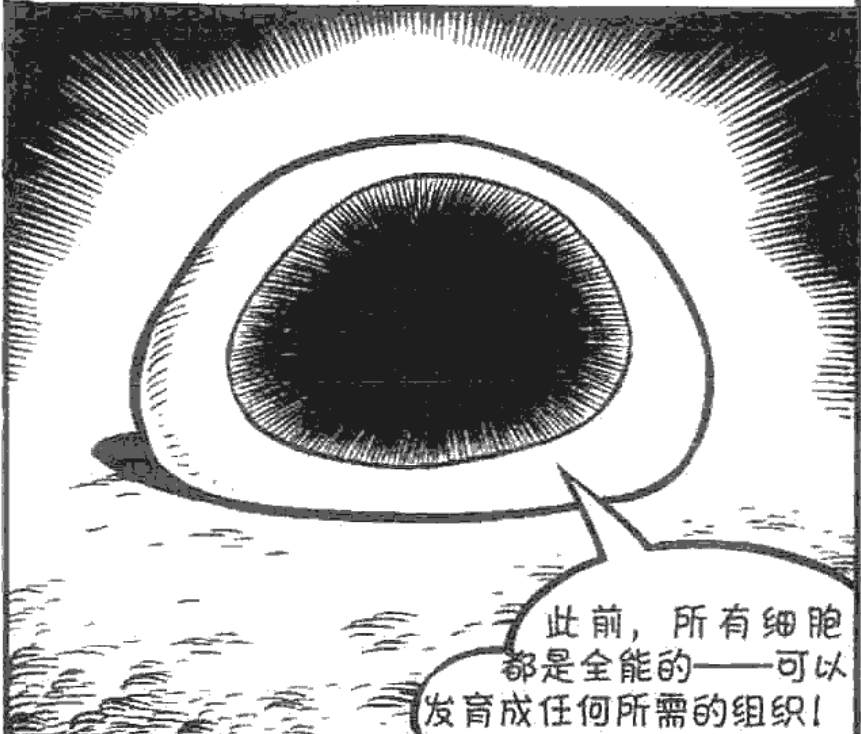
因为基因只在特定的细胞里、在特定的时间内被调用来表达信息，也就是被激活。它们根据需要处于激活或关闭状态。



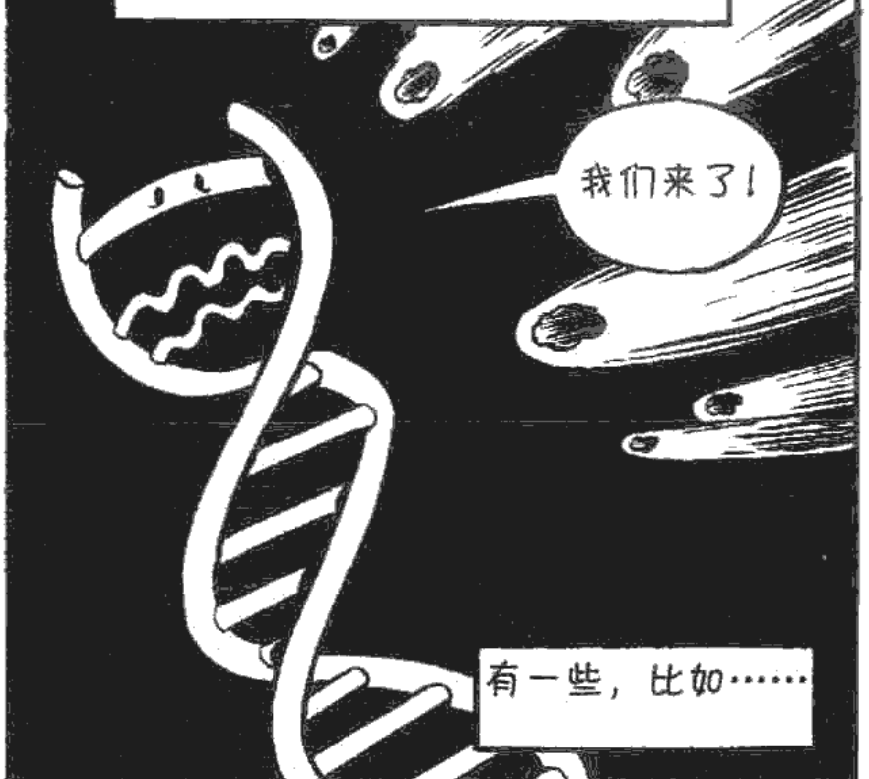
在大多数细胞中，默认设置为“关闭”。为什么？因为特定的生理特性无限制的增长会变成坏事。



在生物体发育的早期阶段，大多数基因变得具有组织特异性。这意味着一个特定细胞的DNA永久关闭其所有基因，不再为那个细胞特殊需要的生理特征编码。



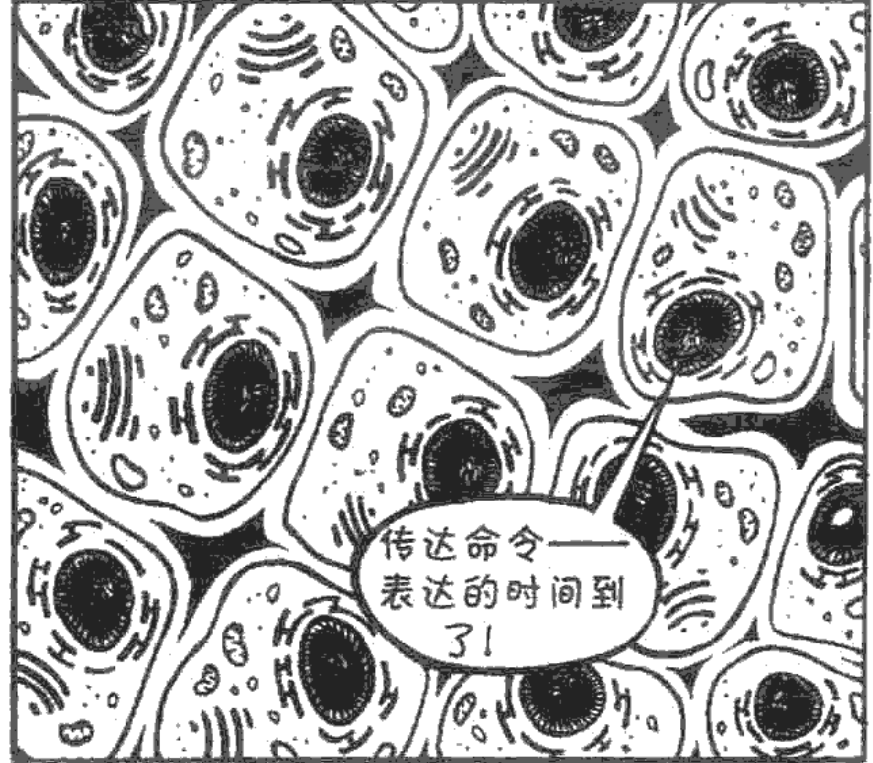
是什么因素在需要时激活了一个细胞“适当的组织”基因？



……环境因素——产生在生物体外部的条件。对基因表达来说也许最重要的是光和热的影响。



此外，一些基因被预设为了在生物生长的某个阶段激活。这些基因能从细胞内部或邻近细胞的变化中得到信号。

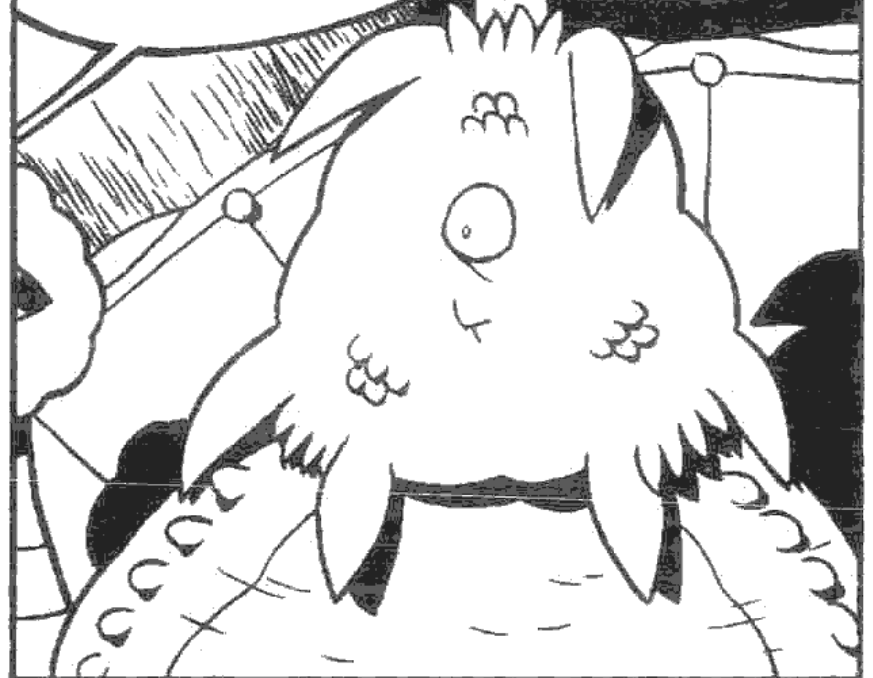


接着是激素——由大脑和各种腺体产生的复杂的化学物质，快速通过循环系统，传达使基因激活或失活的指令。

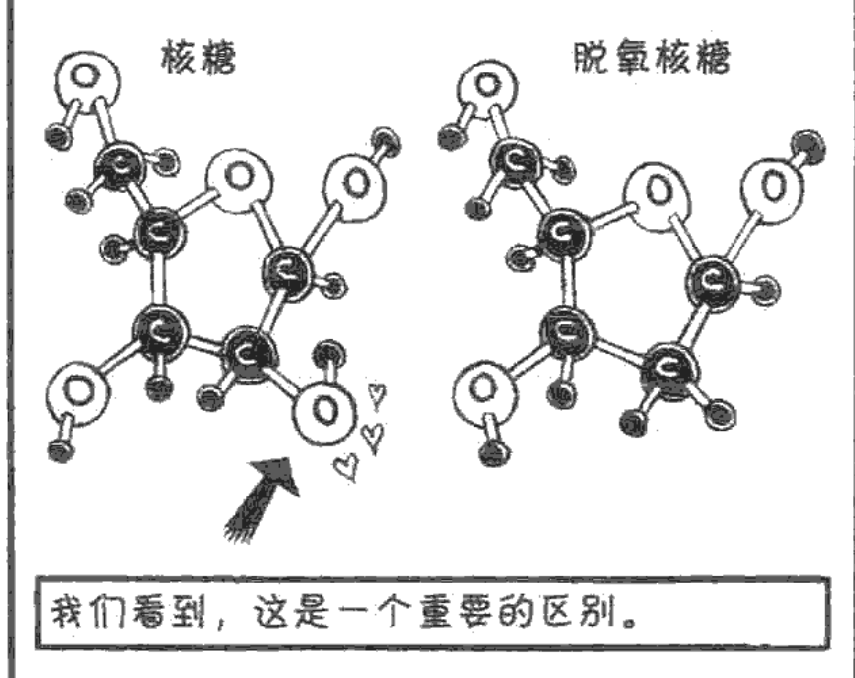


当一个基因启动时，转录过程便开始了，就是说基因“被转录”，或被复制到信使RNA的分子里。

基因碱基对的密码记录——碱基的精确序列——是由RNA增建的。

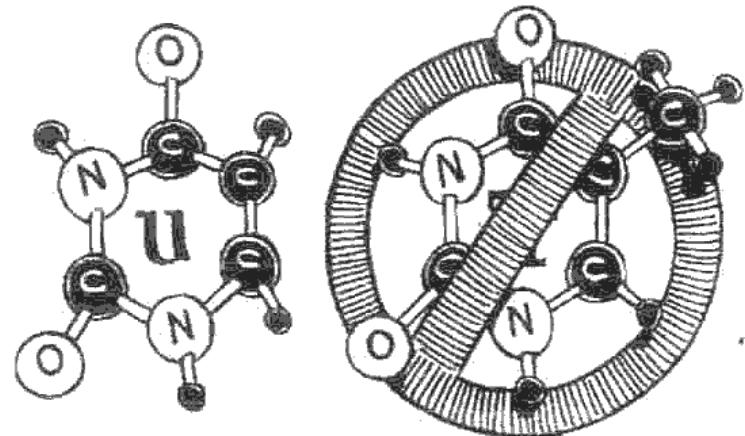


记住：和它的堂兄DNA一样，RNA是一种核酸，但它的糖——核糖——比DNA分子多一个氧原子，这似乎并没有很大的差异，但多余的这个氧原子使RNA比较友好，相比DNA，它与其他分子更有亲和力。

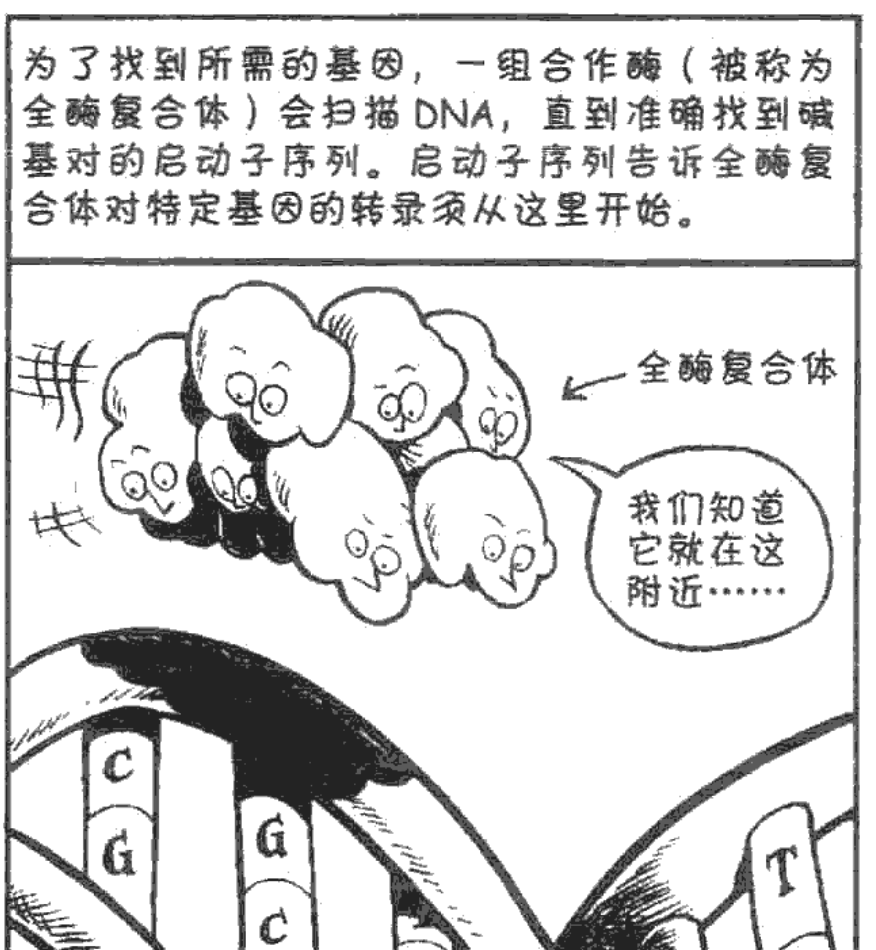
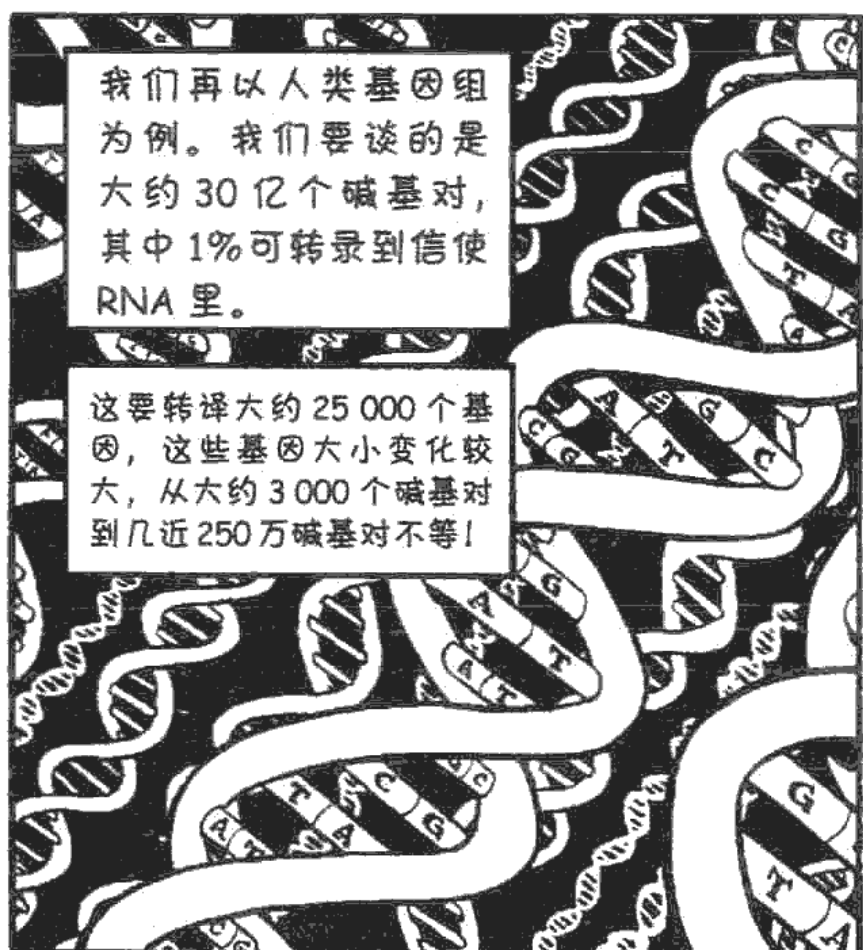
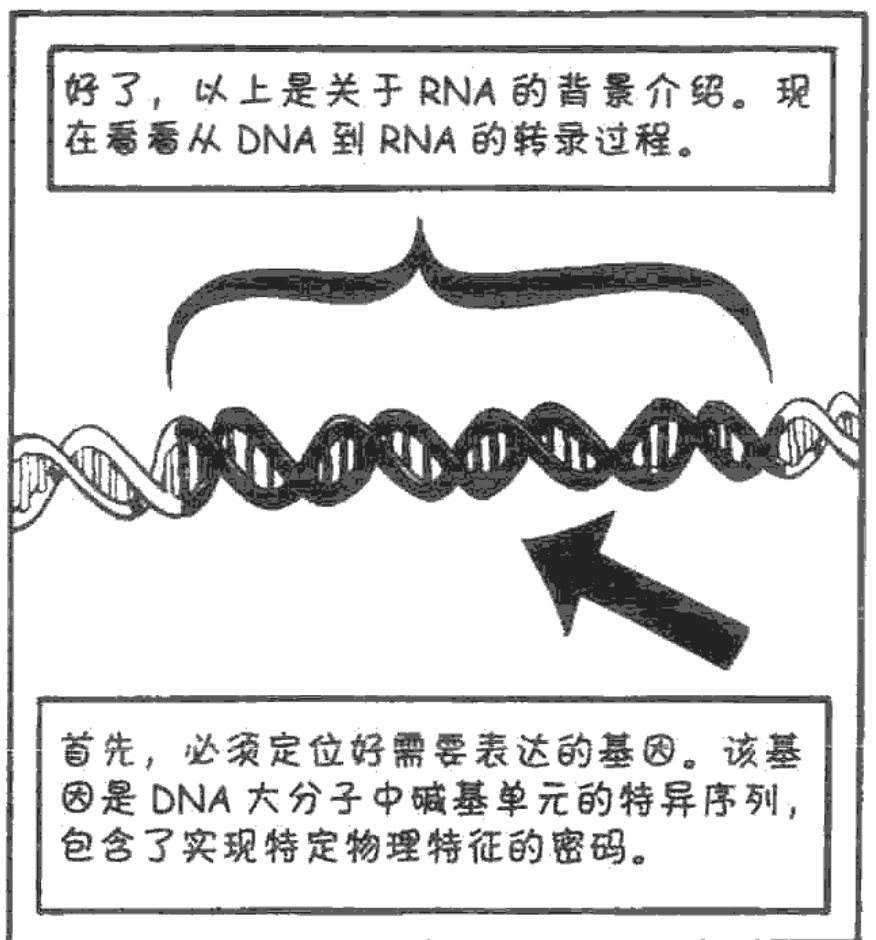
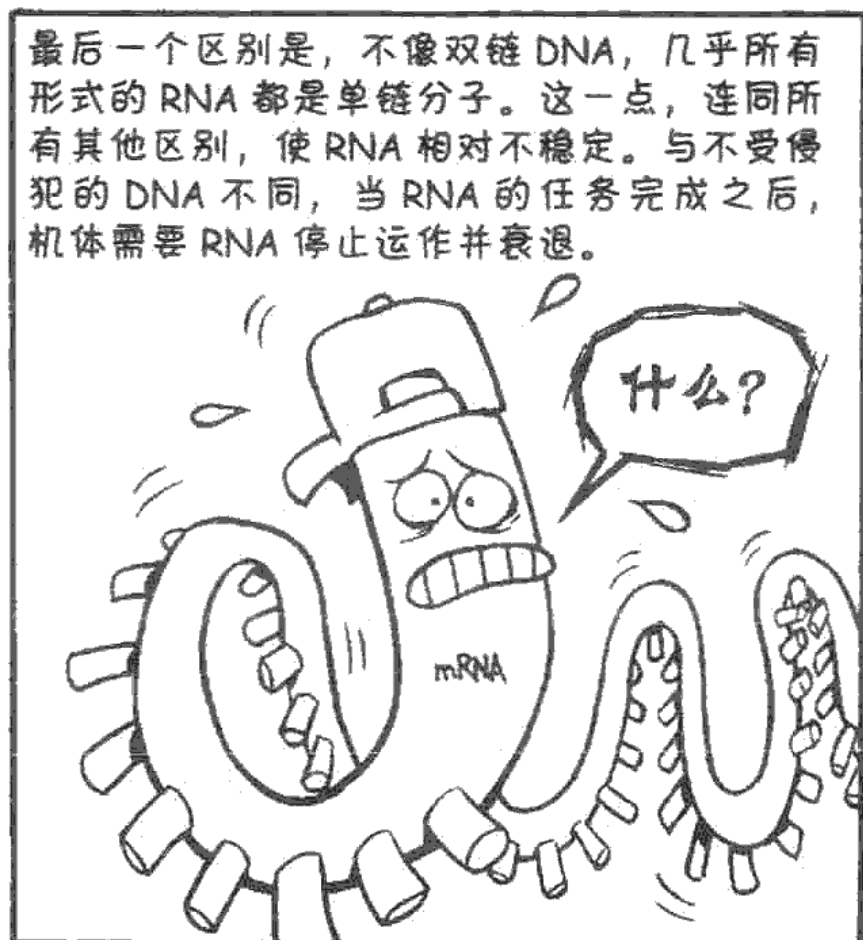
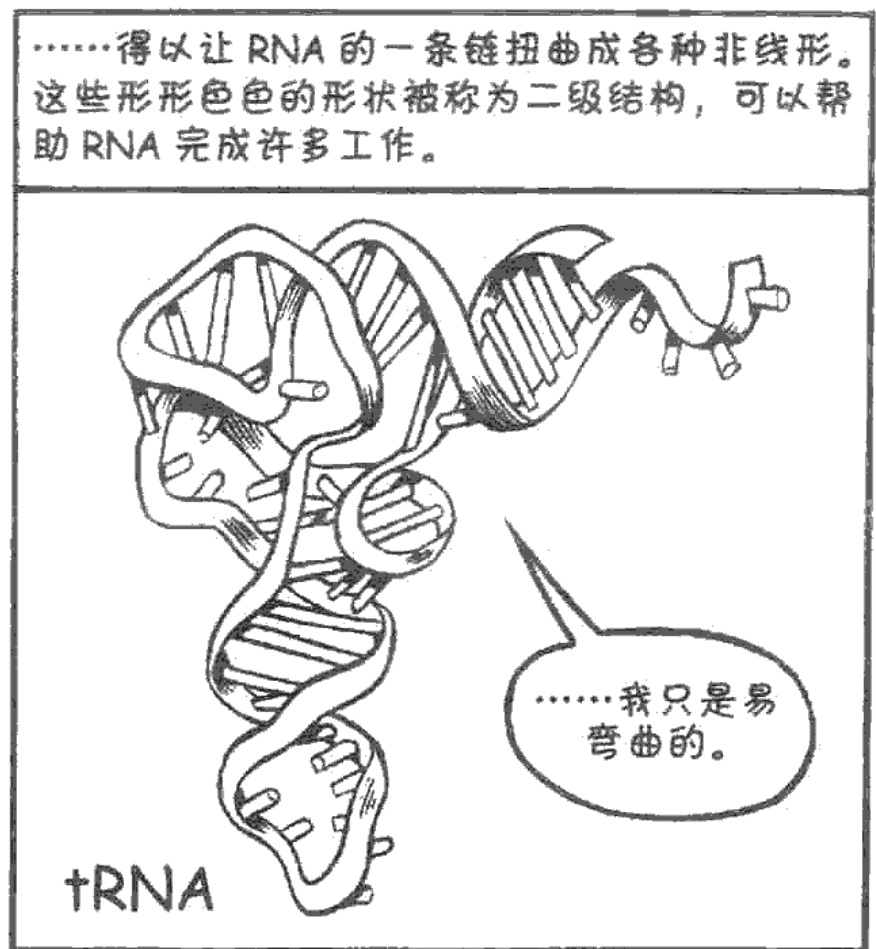


尿嘧啶

胸腺嘧啶



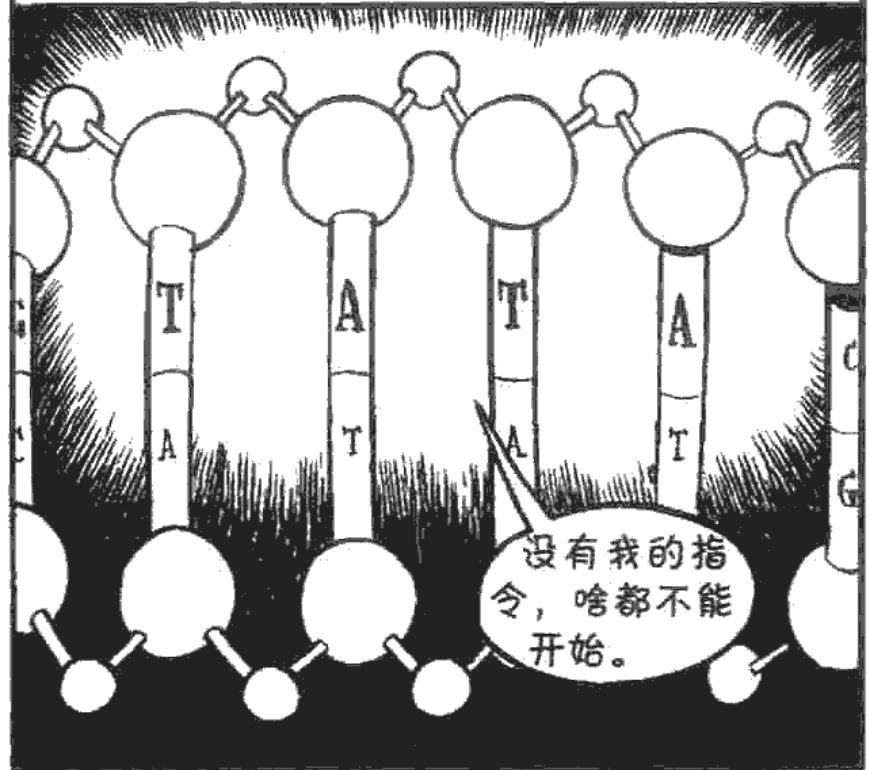
另一个重要的区别是RNA的碱基与DNA的碱基略有不同。它们都用鸟嘌呤、胞嘧啶和腺嘌呤，但RNA用的是尿嘧啶而不是胸腺嘧啶。



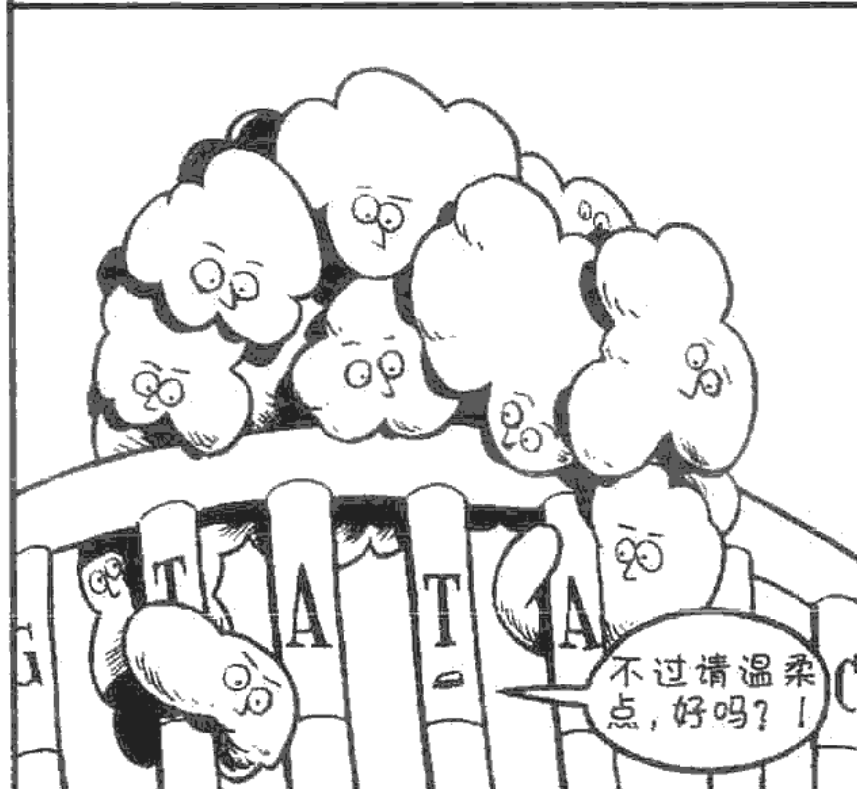
像这里所示,为了转录 mRNA,启动子序列——通常编码为“TATA”——总是位于 DNA 的非模板链上。它告诉酶从相反链转录。



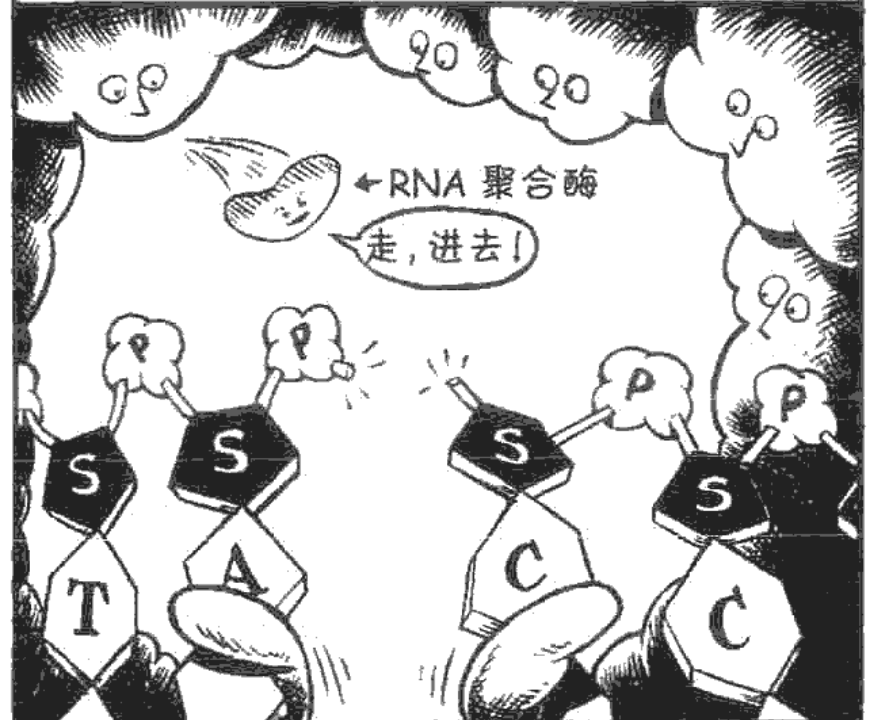
根据所需物质材料的数量,也就是说对于某种基因而言,机体需要多少新的复本启动子也控制着基因转录成 mRNA 的次数。



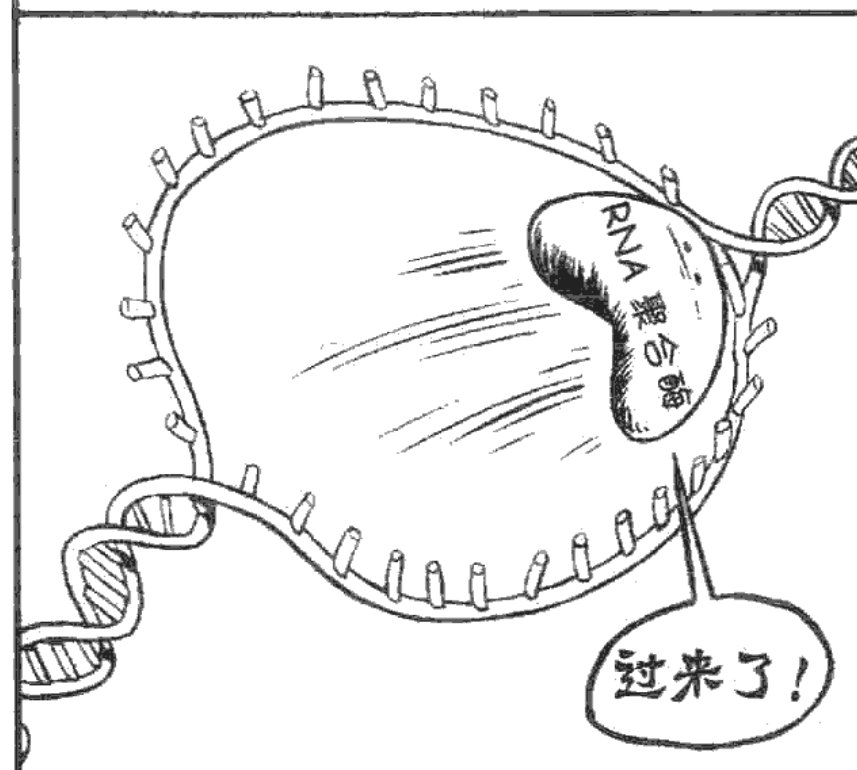
一旦启动子序列被正确识别,全酶复合体便与之结合并给单链 RNA 聚合酶发出准备就绪的信号!



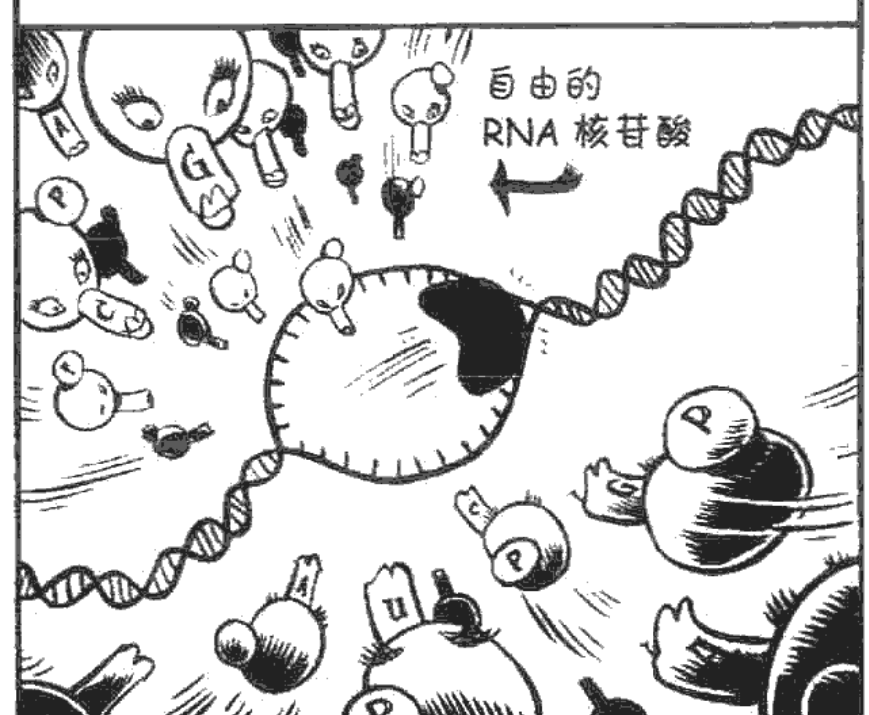
当启动子序列发出“准备好了!”的信号时,全酶复合体在基因的第一个核苷酸上切了个小小的裂口,允许 RNA 聚合酶检查加入碱基对中的糖-磷酸。



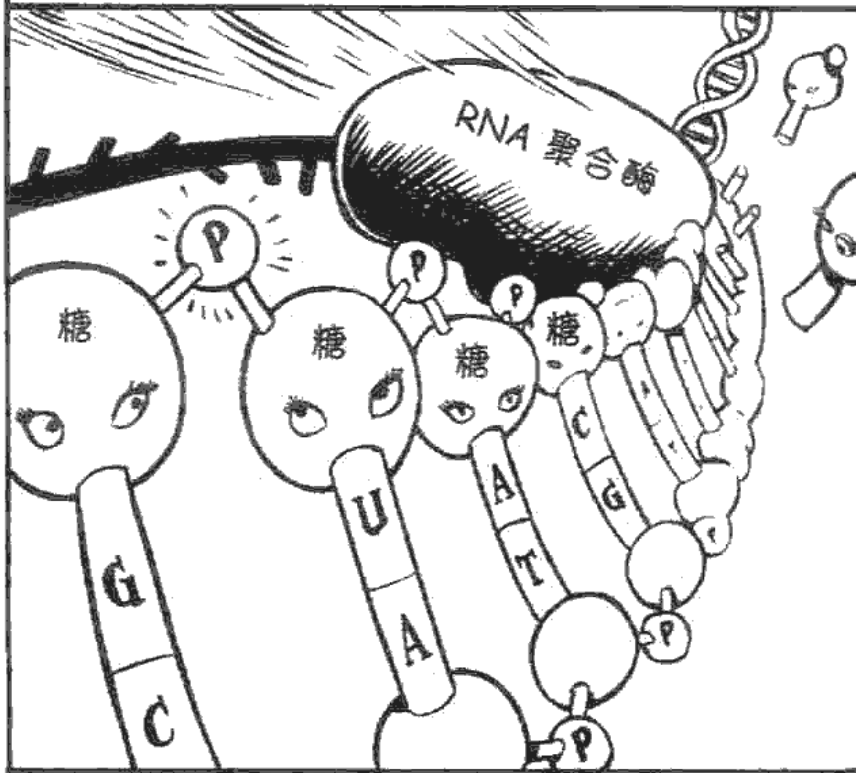
一旦 RNA 聚合酶接近碱基对,它就把碱基对断开成大约 20 个碱基对长度的一串线状,这叫做转录泡。mRNA 的合成便开始了。



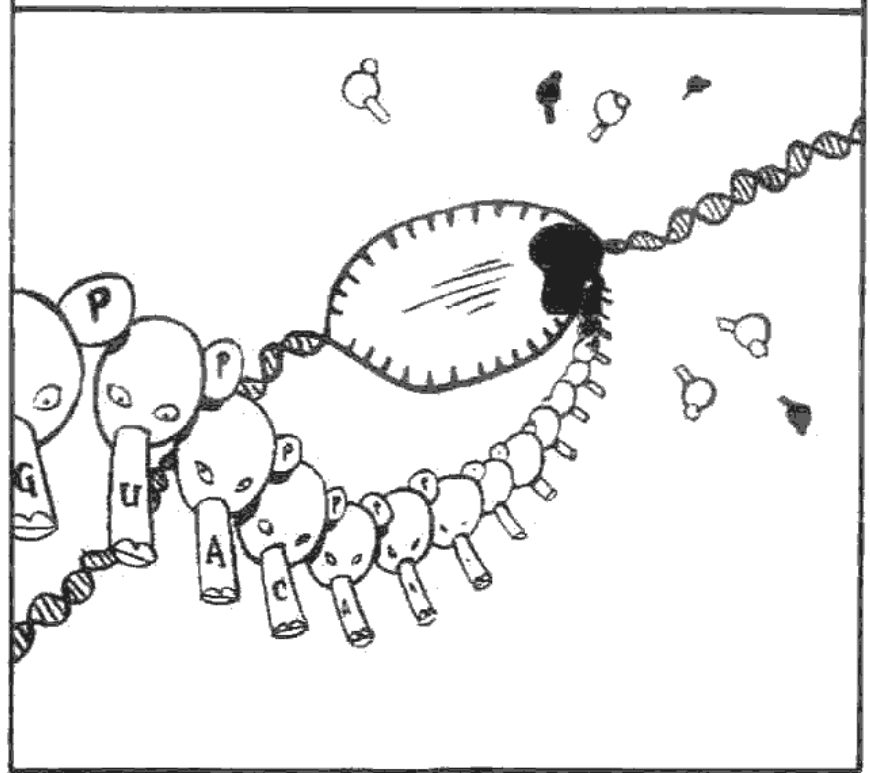
不同于 DNA 的翻译过程, RNA 转录不需要引物。它只读取转录泡的第一个碱基,并开始引入自由浮动的、携带着合适互补碱基的核苷酸。



核苷酸形成了磷酸-糖键，这个过程不断地沿着基因链持续下去。RNA 聚合酶打开螺旋，继续形成转录泡，合成更多的 mRNA。



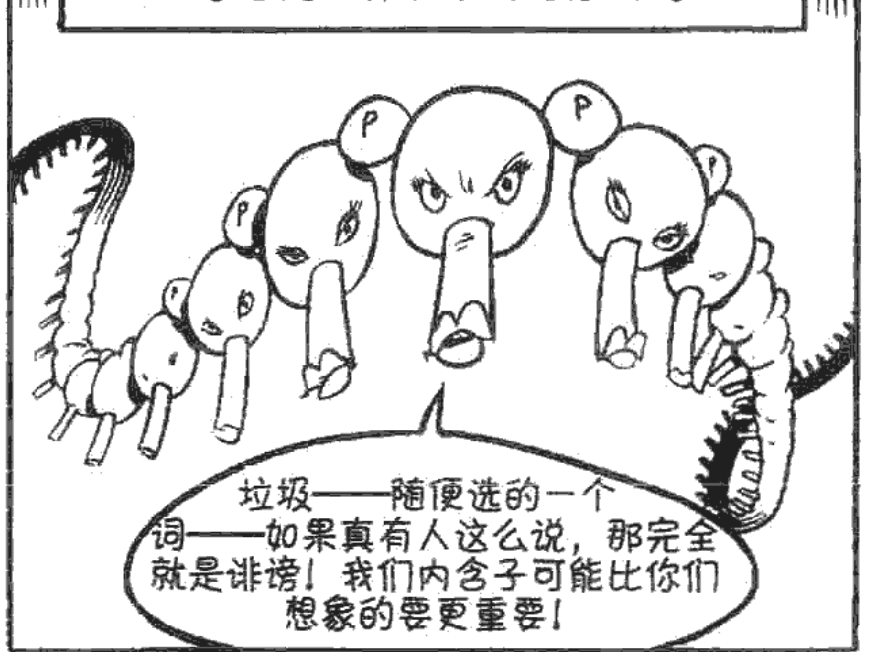
随着 mRNA 链的增长，mRNA 被推离模板，当转录泡向前运动时，DNA 会立即关闭。这种持续的转录过程称为转录延伸。



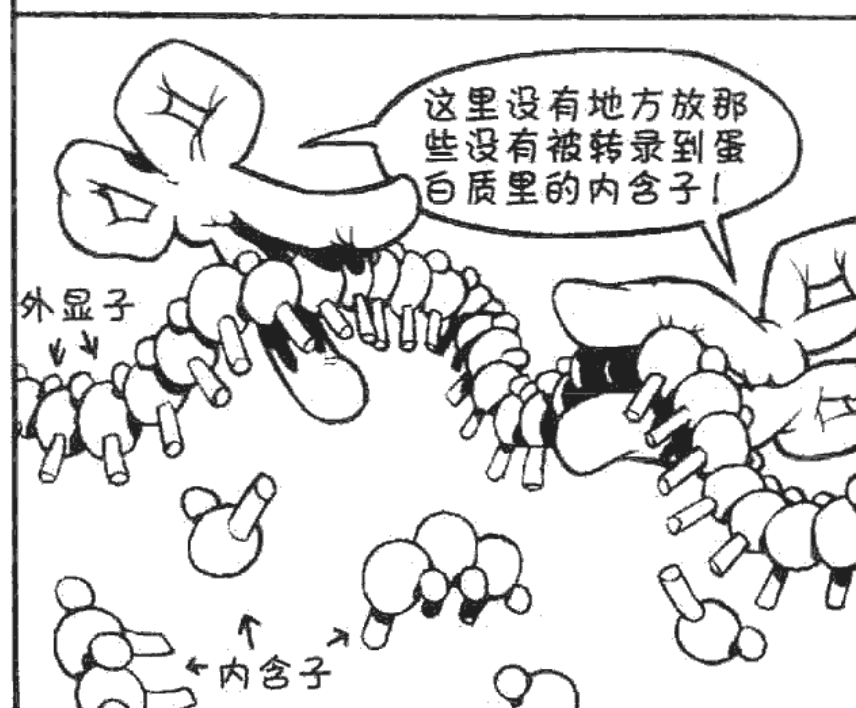
基因完全转录后，RNA 聚合酶到达碱基的终止序列，该序列会告知 RNA 聚合酶停止转录，并从 DNA 模板上脱离出来。DNA 分子迅速恢复成正常的双螺旋形状，任务完成！



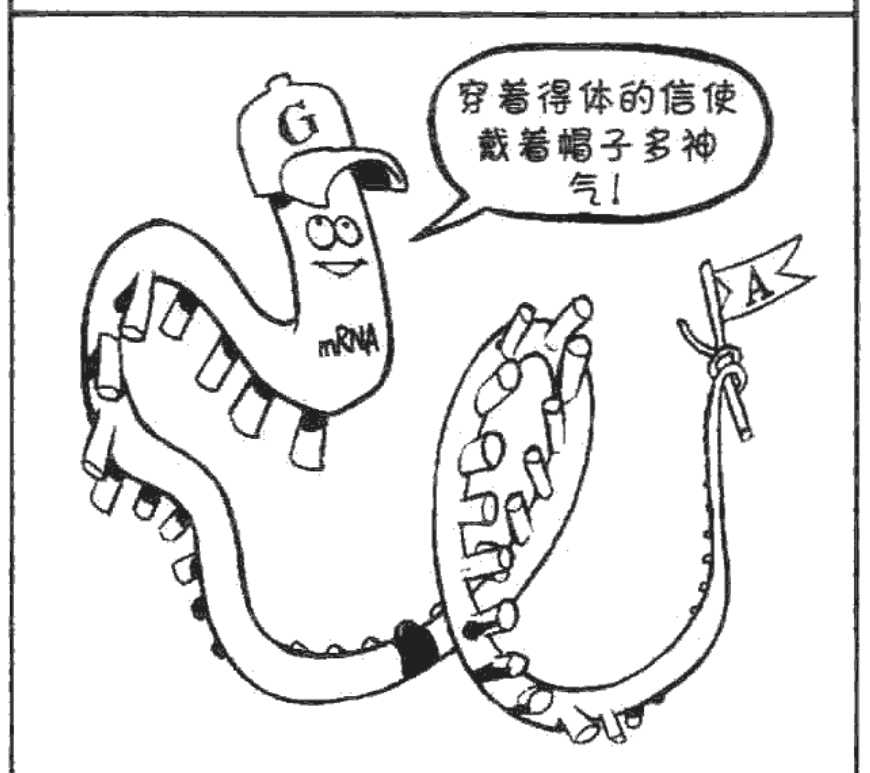
可是，在新的 mRNA 链中，工作仍在继续。通常，像基因组一样，转录单元内也有不编码表型（即生理特征）的碱基序列。这种“垃圾”被称为内含子，这个别致名字的意思是“介于中间的序列”。



名字乖巧的剪接酶能识别这些内含子并把它们去掉。然后它会将其余的外显子序列拼接到一个无缝、无废料的 DNA 指令信息传输系统中！那些外显子序列是用来给表型编码的。



在完成高效的 mRNA 链的最后阶段，鸟嘌呤帽被加到 mRNA 链的最前端，腺嘌呤被加到末尾。这将避免这个不稳定的分子过快衰退……

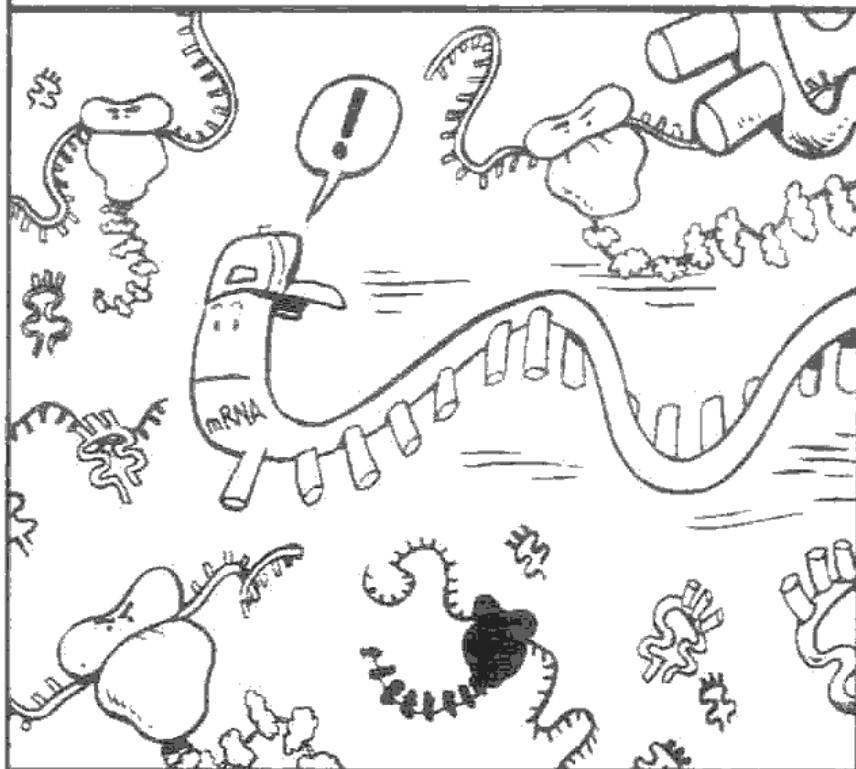


……因为现在 mRNA 还有使命要完成，要将从 DNA 转录的指令送出细胞核……

细胞核

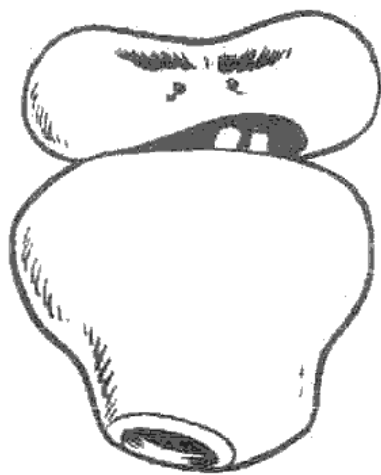


……然后进入细胞质和极大的分子原材料化工厂，等待着产生新的蛋白——这是所有生命功能必需的建筑材料！



在细胞质里漂浮着很多重要的东西，但我们当前最需要关注的是氨基酸和其他两个 RNA 的变形体，即核糖体 RNA，简称为 rRNA，和转移 RNA，它被称为……啊，你猜对了！是 tRNA。

是的，没错，我们都是相关的。  
那又怎样？

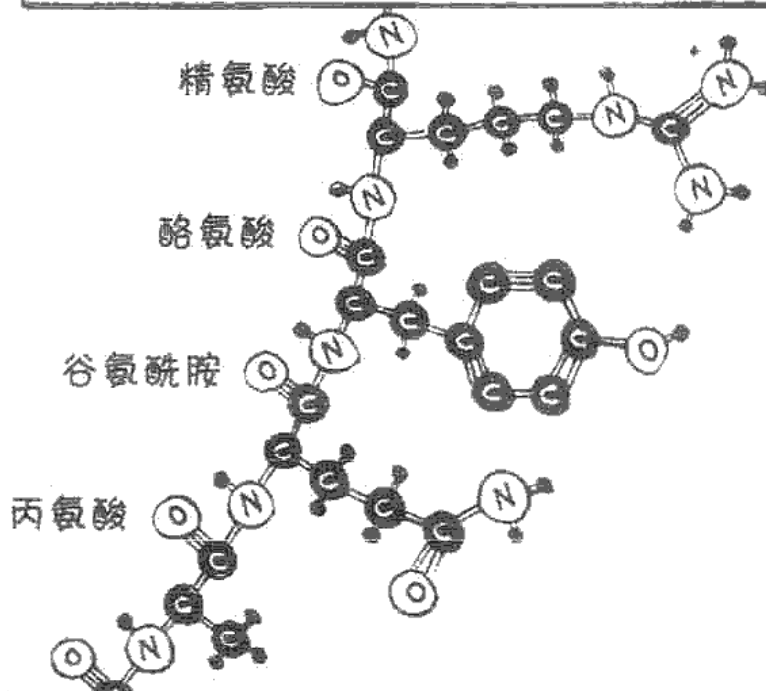


rRNA



tRNA

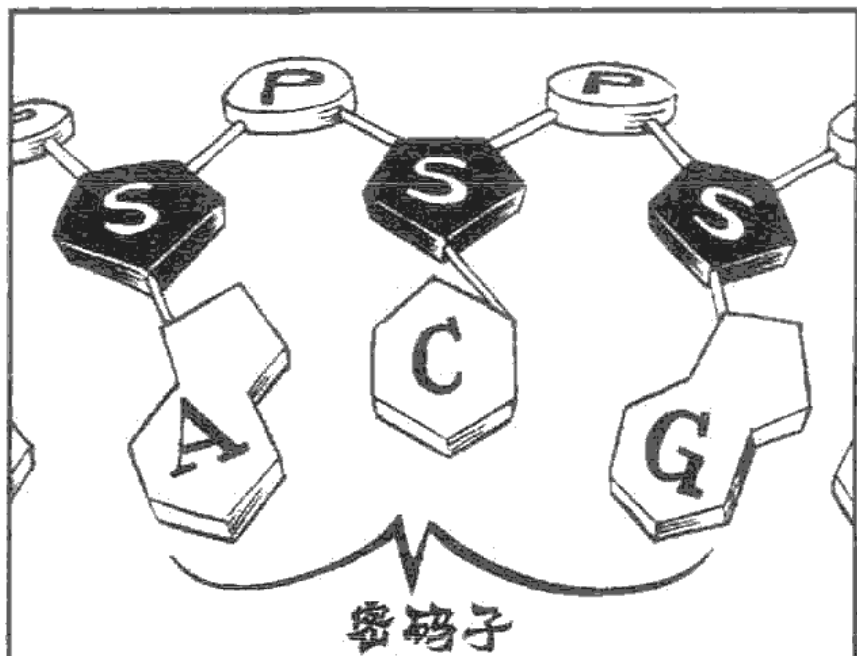
氨基酸是组成长长的多肽链(蛋白质和酶)的分子成分。多肽有 50 到 1 000 个氨基酸的长度，确实保证了蛋白质较大的可变性。



为了把细胞质中松散的氨基酸组装成特定蛋白质，DNA 的指令在转录时被编码进了 mRNA。

现在那些代码必须被翻译成蛋白质的语言。

嗯……



mRNA 携带的代码的秘密是，每次必须读出 3 个碱基。这个三联体被称为密码子。4 种不同的碱基 (A、C、G 和 U) 中任意三个的组合，产生总共 64 个可能的密码子。

这 64 个密码子编码成 20 种氨基酸。许多碱基结合来编码同一个蛋白质，这实在是多余的。其实，61 种密码子是用来编码 20 种氨基酸的，其余 3 种是翻译过程中的“终止”信号。

第 1 个字母	第 2 个字母				第 3 个字母
	U	C	A	G	
U	苯丙氨酸	丝氨酸	酪氨酸	半胱氨酸	U C A G
	苯丙氨酸	丝氨酸	酪氨酸	半胱氨酸	
	亮氨酸	丝氨酸	终止信号	终止信号	
C	亮氨酸	脯氨酸	组氨酸	精氨酸	U C A G
	亮氨酸	脯氨酸	组氨酸	精氨酸	
	亮氨酸	脯氨酸	谷氨酰胺	精氨酸	
A	异亮氨酸	苏氨酸	天冬酰胺	丝氨酸	U C A G
	异亮氨酸	苏氨酸	天冬酰胺	丝氨酸	
	异亮氨酸	苏氨酸	赖氨酸	精氨酸	
G	缬氨酸	丙氨酸	天冬氨酸	甘氨酸	U C A G
	缬氨酸	丙氨酸	天冬氨酸	甘氨酸	
	缬氨酸	丙氨酸	谷氨酸	甘氨酸	



有一点很有趣，这些总是沿着 mRNA 从前读到尾的密码子在地球上几乎所有生物体内都编码着相同的氨基酸。

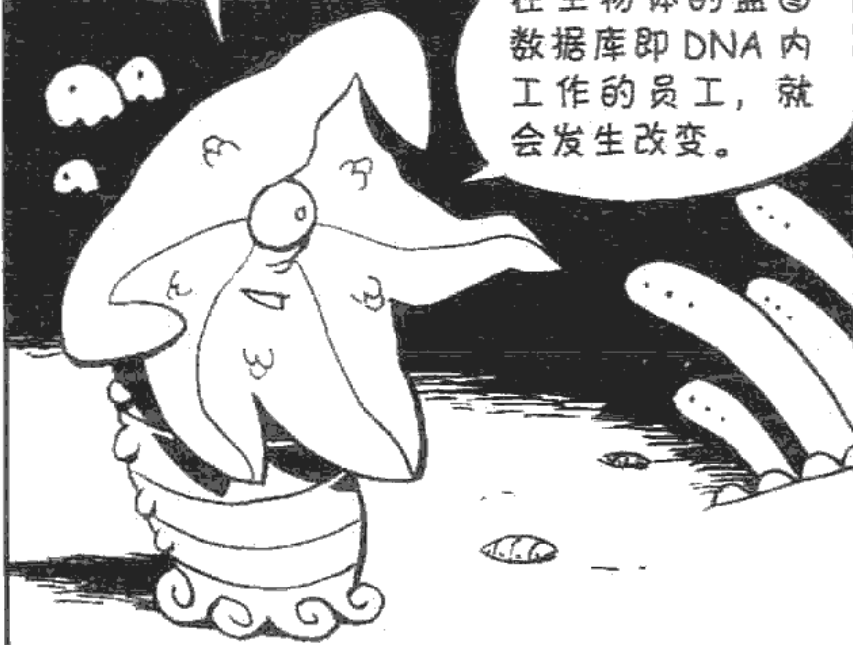
谁来读这些密码子？

核糖体——产生蛋白质的 rRNA 工厂——来读！核糖体可以读取并与任何 mRNA 链一起工作，然后分成大小两部分——小亚基和大亚基。



这样说：当环境状况或组织决策需要新材料来维护或扩展机体时……

在生物体的蓝图数据库即 DNA 内工作的员工，就会发生改变。



他们为合适的 RNA 成员装配 DNA 蓝图，把 DNA 的指令送到核糖体工厂，在那里生产需要的材料。



# 从人类的角度看 DNA

## 第 2 部分

早在 20 世纪 50 年代初，DNA 就可能已经被视作遗传物质，但其完成卓越工作的情况仍然不为人知。

1951 年，詹姆斯·沃森和弗朗西斯·克里克在剑桥大学开始结伴研究，他们的目的是发现 DNA 的结构。沃森的专长是 X 射线摄影，他的拍摄结果让他们俩确认 DNA 的整体形状是螺旋状的。

离他们不远的地方，在伦敦国王学院，罗莎琳德·富兰克林也在同一年开始了与莫里斯·威尔金斯类似的研究。她出色的 DNA 射线摄影也显示出可能是螺旋形状，不过她对公开宣布她的发现持谨慎态度。

沃森和克里克起初认为，DNA 结构是将糖 / 磷酸骨架放置在高分子的中心。但在听了富兰克林的一次演讲会后（其研究结果与他俩的正好相反），他们认为有必要重新考虑他们的模型，而后认定了 DNA 的糖 / 磷酸成分是稳固但易弯曲的外表，内部有四个碱基。

詹姆斯·沃森



弗朗西斯·克里克



据称，威尔金斯也让沃森看了富兰克林未发表的研究论文。沃森这种不道德的行为无疑促使他和克里克抢先发现 DNA 的结构。这种指责仍然是有争议的。

罗莎琳德·富兰克林

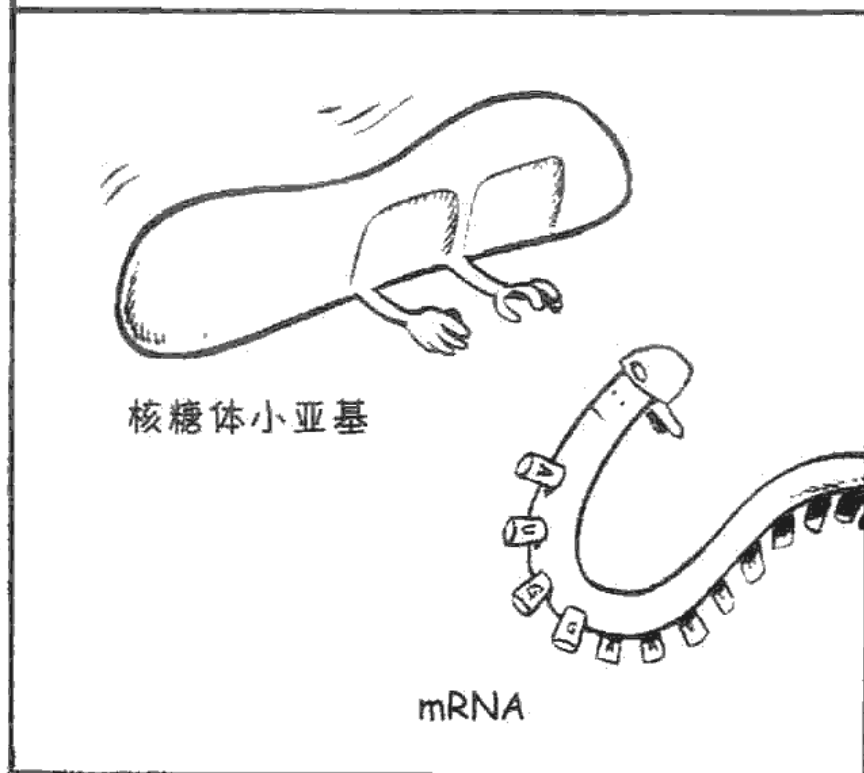


沃森和克里克将他们以研究为指导的理论应用到以硬纸板和浆糊构建的模型中，他们重新安排了分子的位置，最终让这些分子衔接在了合理的原子键上。许多组合符合他们的模型但又是错误的——现在我们已经熟悉的 DNA 双螺旋结构首次得到揭示！

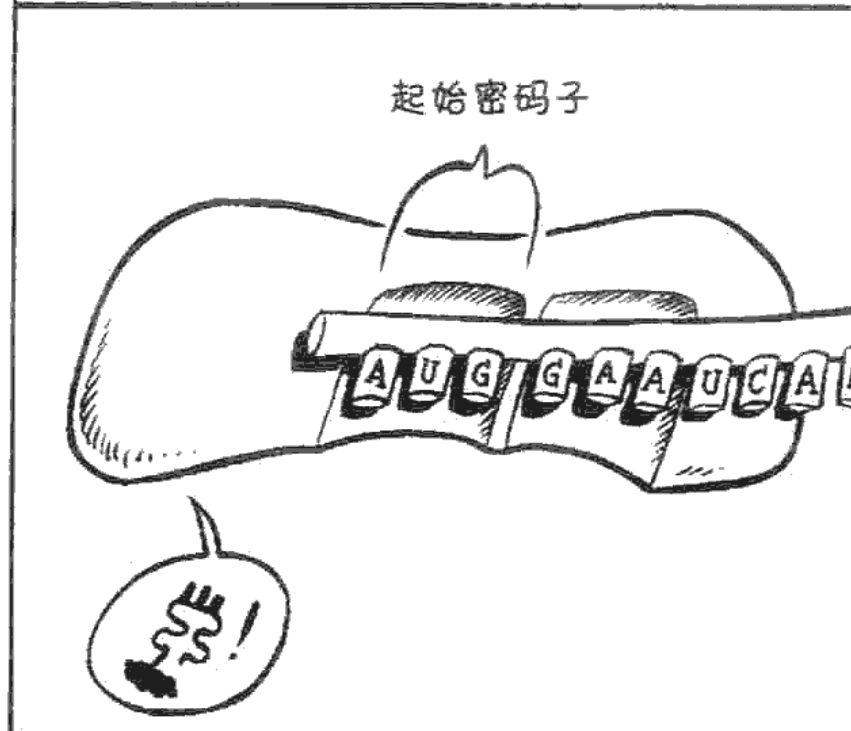
1962 年沃森和克里克，连同威尔金斯，获得了诺贝尔医学奖。

对这一发现有极大贡献的富兰克林，没有资格获得这项荣誉，因为她于 1958 年死于癌症。癌症是一种与遗传相关的疾病，随着我们对 DNA 的了解日益加深，说不定哪一天它就会被攻克。

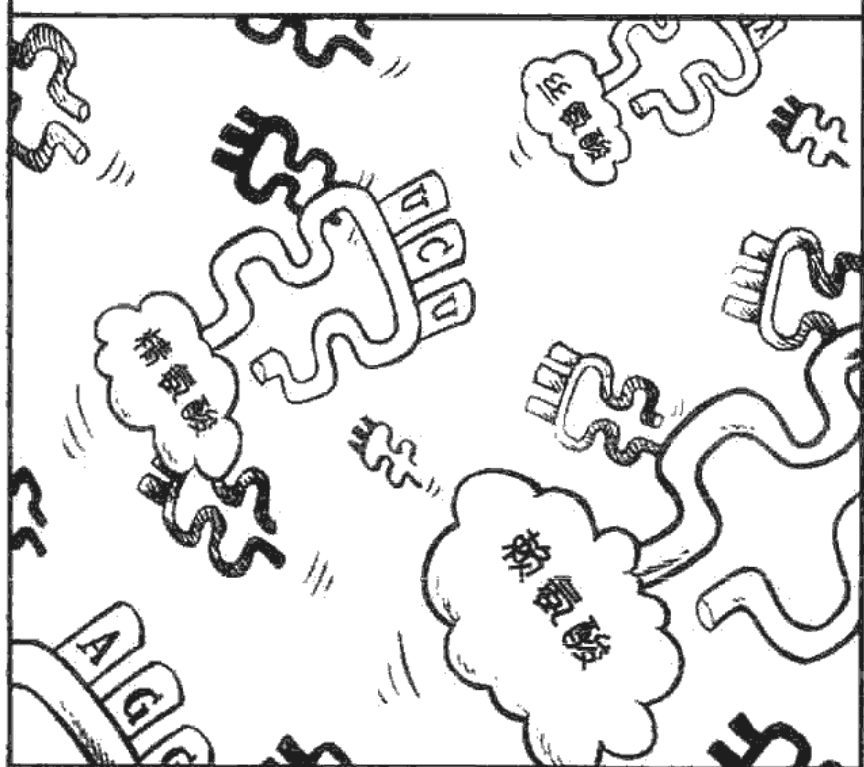
这种生产被称为翻译过程。当核糖体的小亚基揪着任意一条进入细胞质的 mRNA 时，翻译过程便开始了。



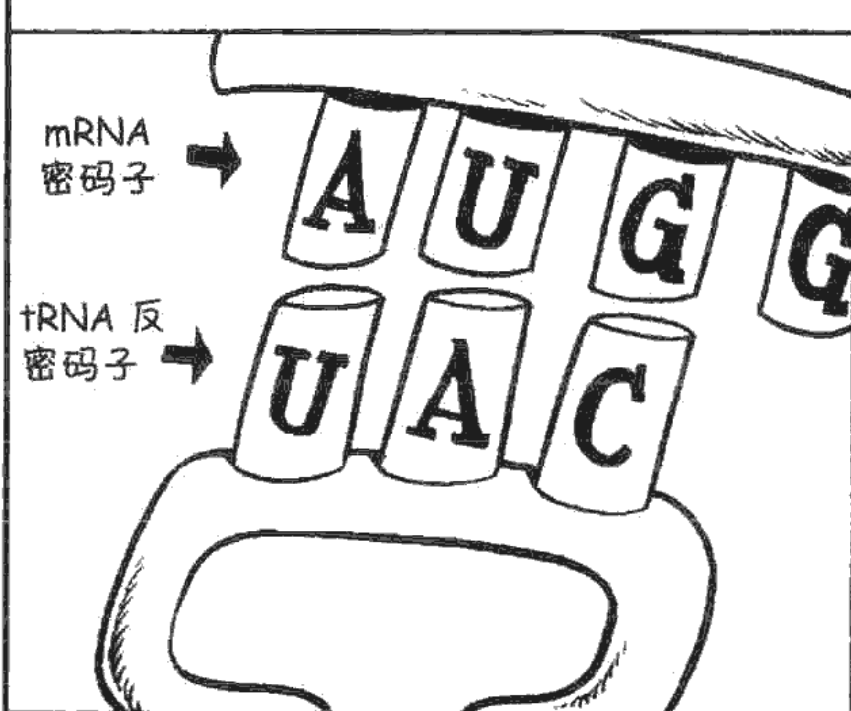
通过核糖体小亚基，mRNA 被运送至起始密码子的位置——总是三联密码子“**AUG**”。当小亚基读取 AUG 时，它会发出一个信号召集匹配的转移核糖核酸分子 (tRNA)。



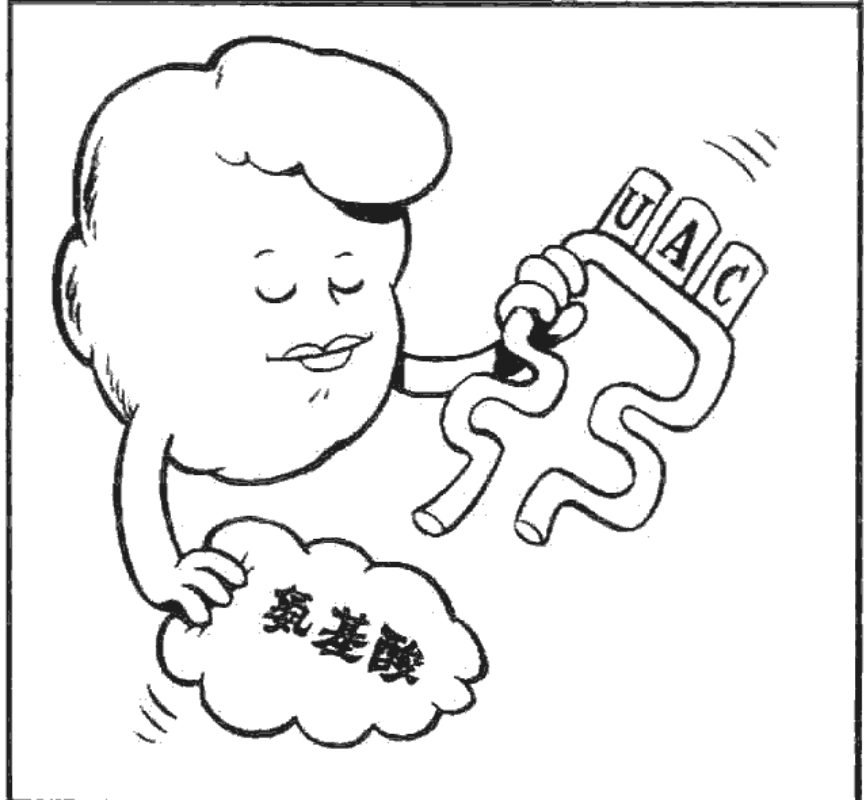
tRNA 分子是翻译过程中的运载系统，你可以把它们想象成货车司机。它们把相称的氨基酸搬运到被密码子指定的核糖体里。



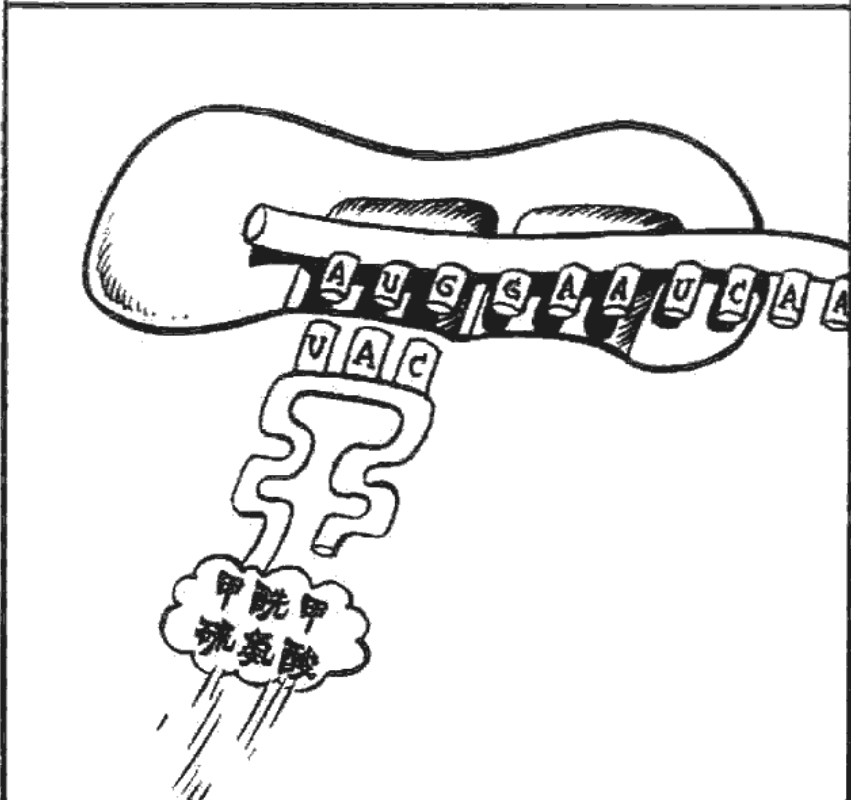
tRNA 是非常特殊的，被扭曲成其发挥功效所需的形状——由于尿嘧啶的结合力。每个 tRNA 分子都携带着被称为反密码子的三联碱基。反密码子和 mRNA 上的特定密码子互补。



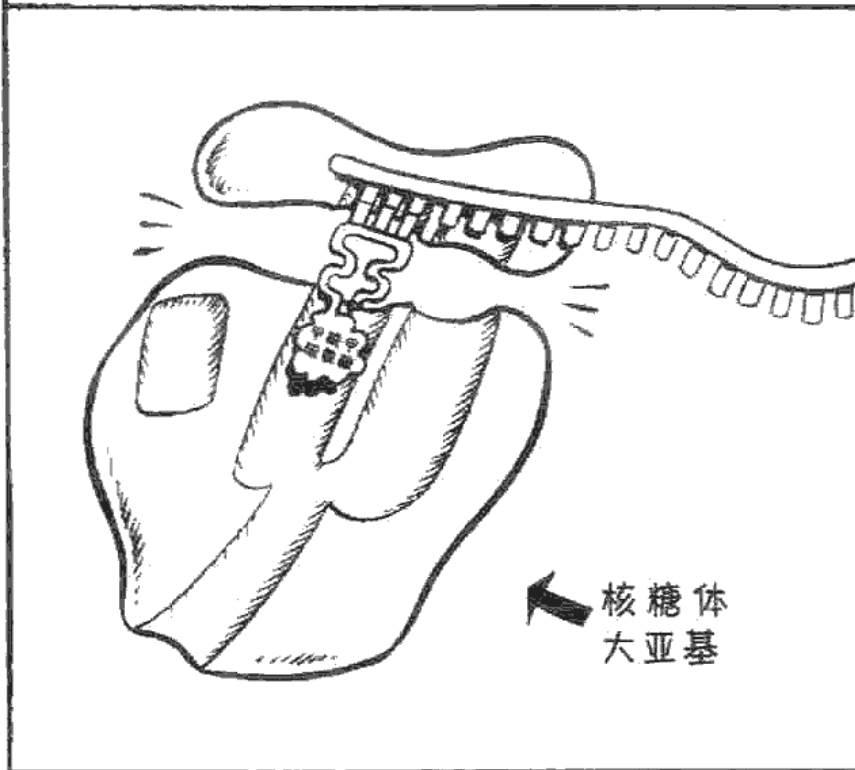
一种专用酶读取 tRNA 的反密码子，从那些反密码子推断出它的密码子，并将其运送的货物——特定的氨基酸，连接到 tRNA 的受体臂上。



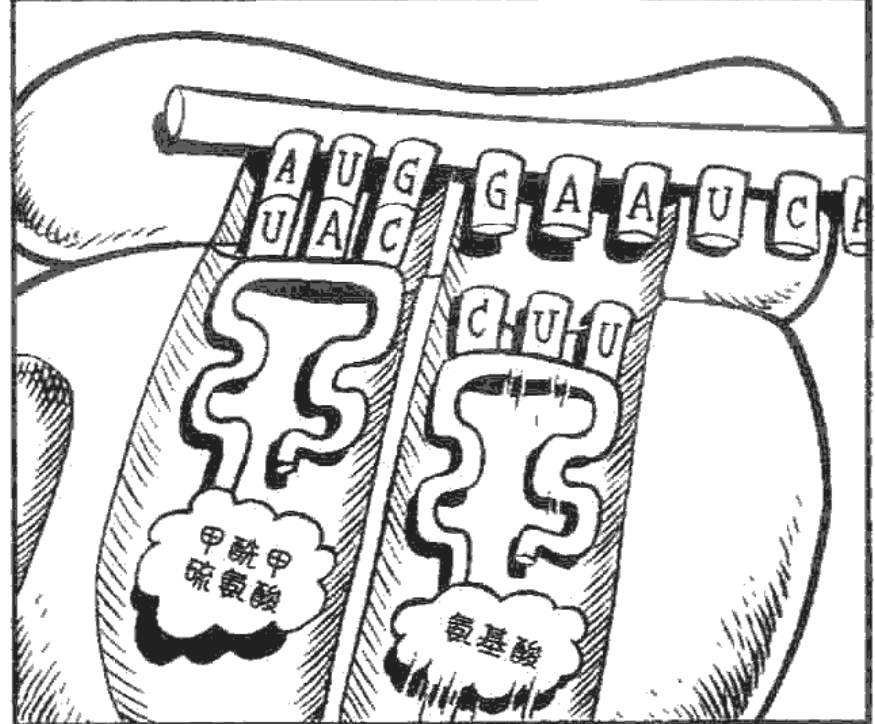
因此，当核糖体读出 mRNA 的 AUG——“开始！”时，它会要求一个携带甲酰甲硫氨酸的 tRNA 分子与密码子连接。



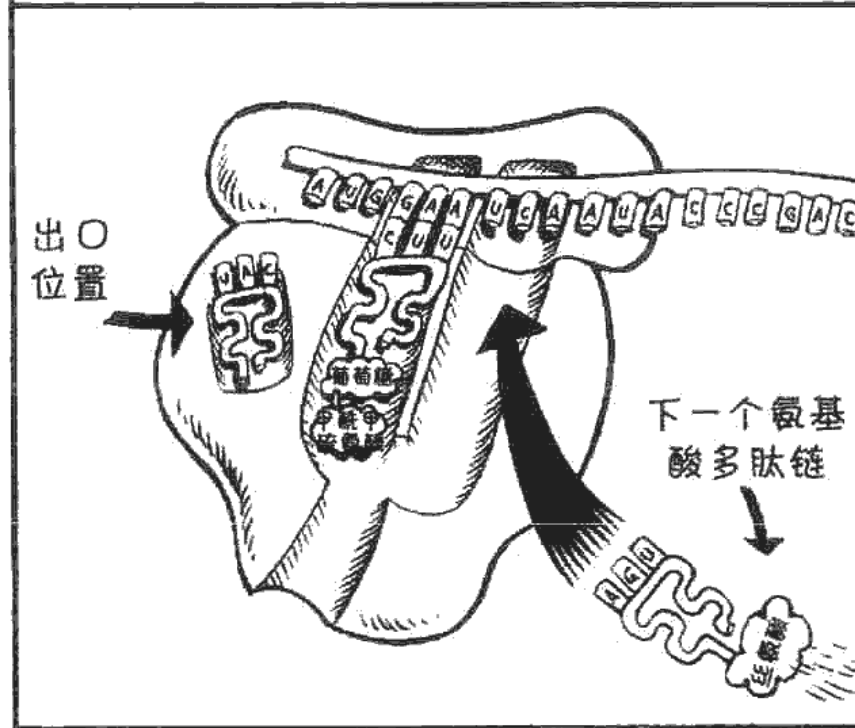
甲酰甲硫氨酸是唯一可以启动多肽链的氨基酸。既然它已到位，一个核糖体大亚基与小亚基就可以结合，蛋白质的制造就开始了……



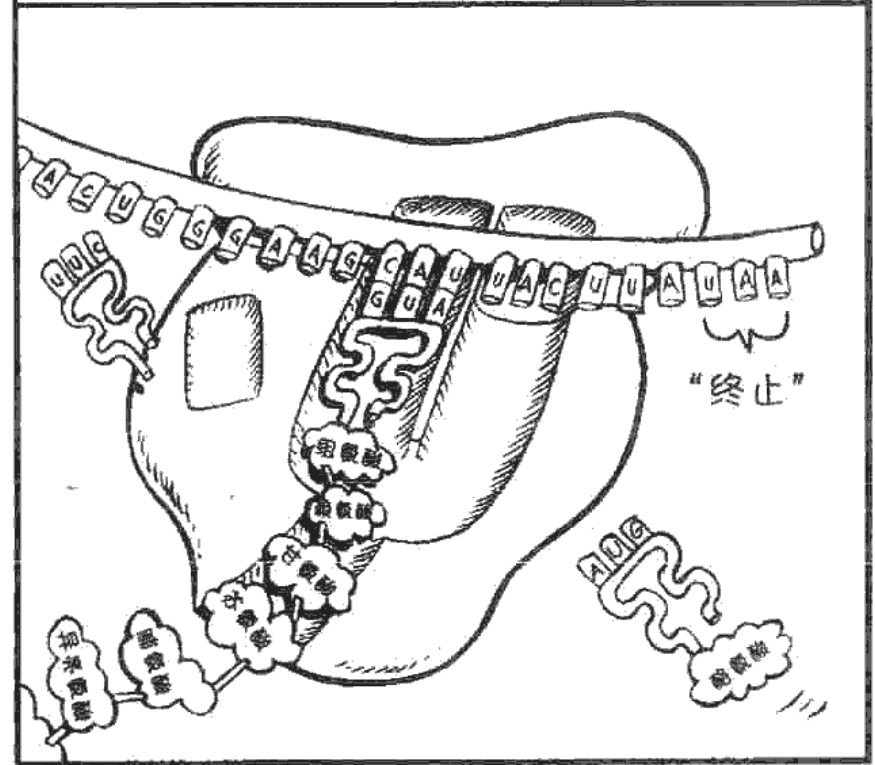
……从延伸过程开始。在合并的核糖体内的第二个位置上读取 mRNA 链上的第二个密码子，这需要一个 tRNA 携带特定的氨基酸。和第一个一样，这个 tRNA 将反密码子锁在 mRNA 的密码子上。



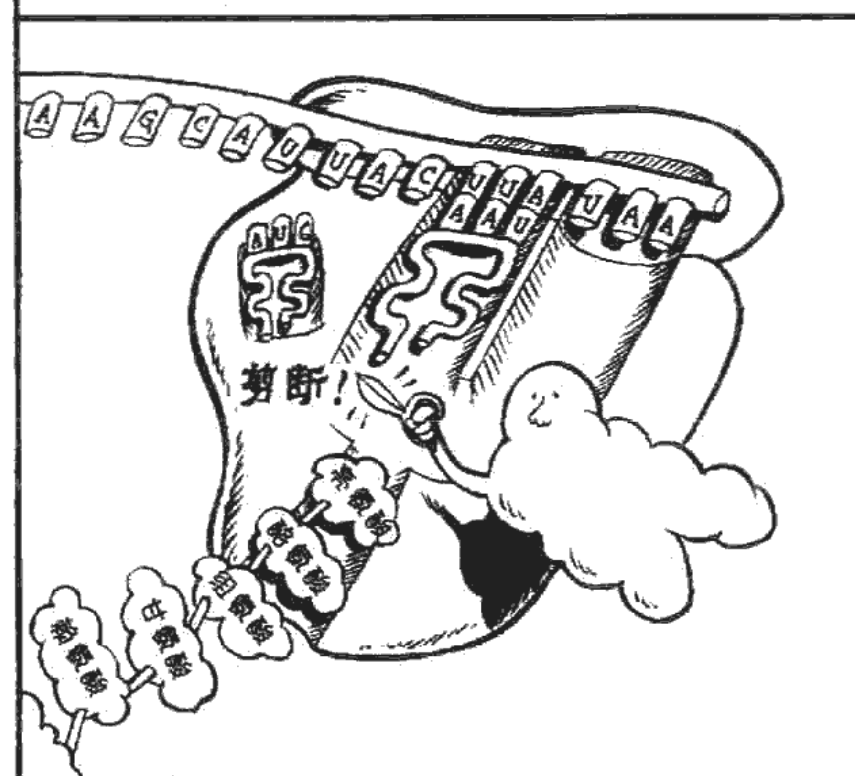
核糖体接受由第二个 tRNA 运送来的氨基酸，并将其链接到第一个氨基酸——甲酰甲硫氨酸上。一旦其氨基酸卸载，tRNA 就从 mRNA 上断开，并释放一个出口位置，以接过另一个氨基酸来转运。



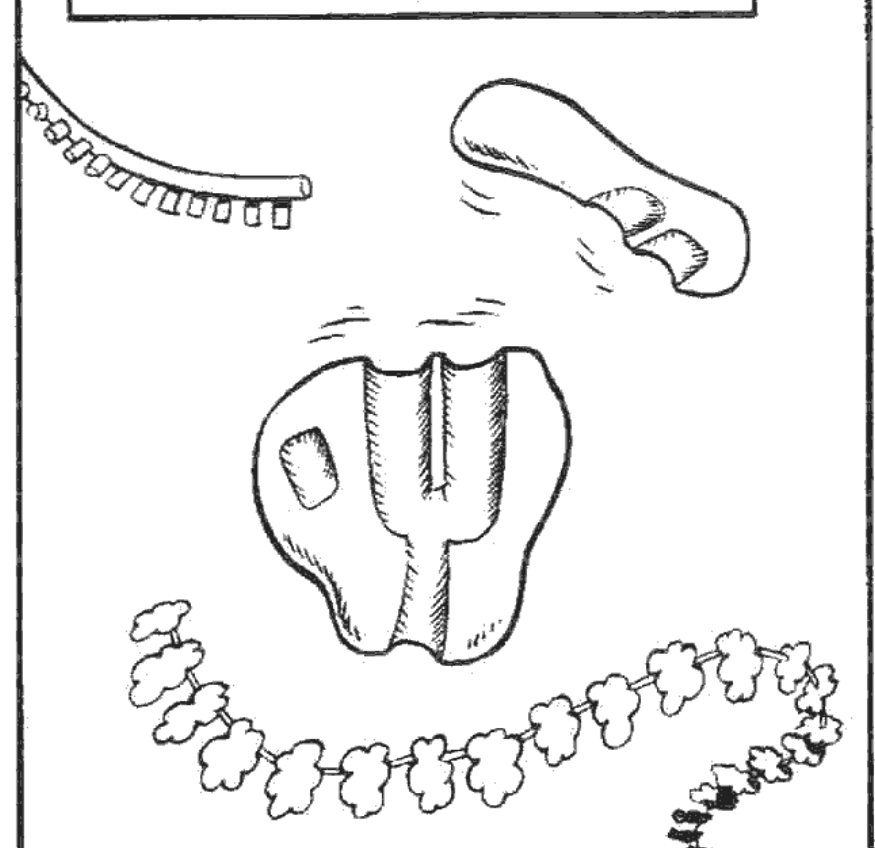
就这样进行着延伸，在这个过程中，核糖体沿着 mRNA 链一步一步挪动着，读取密码子，并将适当的氨基酸添加到逐渐增长的肽链上，直到它遇到一个“终止”密码子。



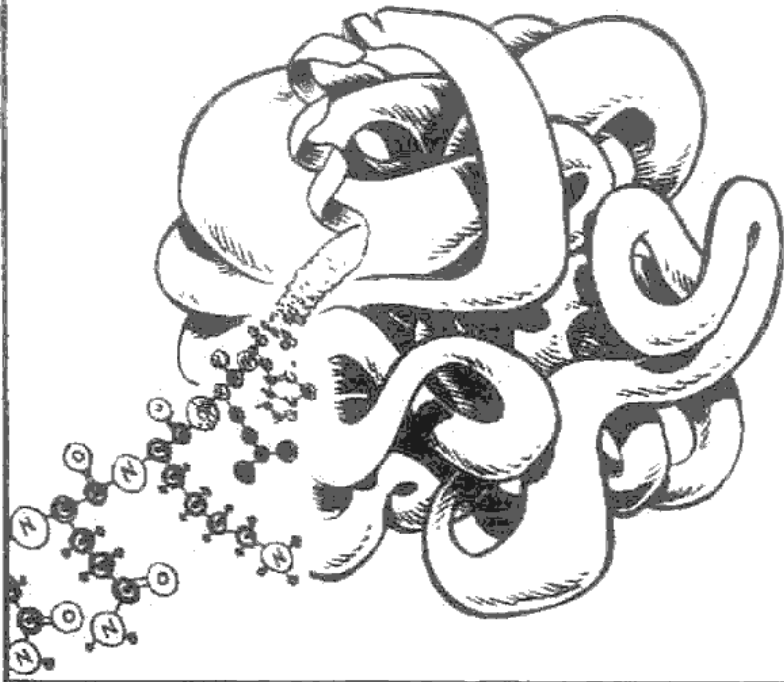
tRNA 没有一种反密码子与“终止”匹配，因此延伸过程结束。被称做释放因子的有用蛋白识别“终止”，并从核糖体亚基上切下新的多肽链。



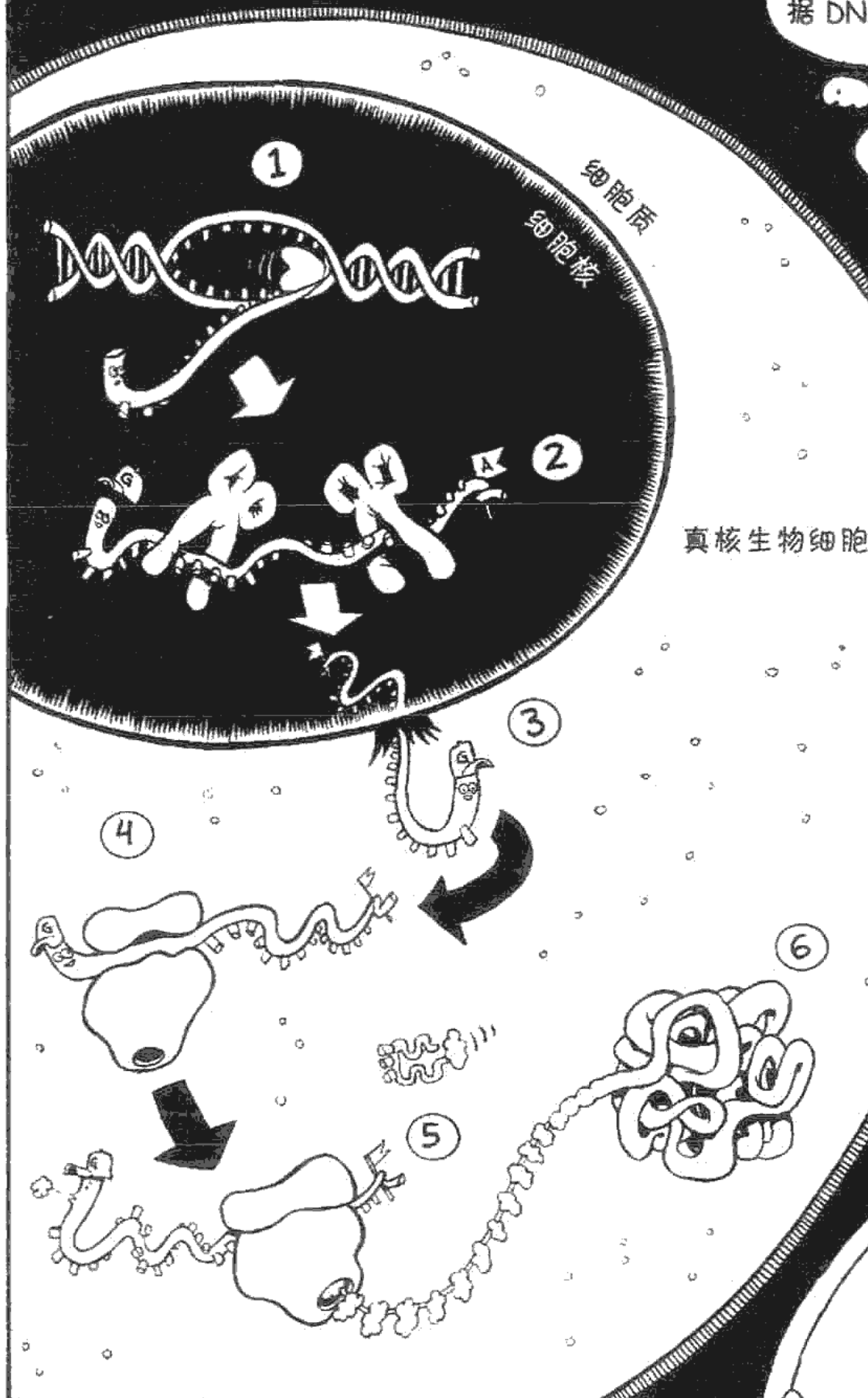
两个核糖体亚基分离……



……一个新的蛋白质诞生了，随时可以弯曲成独特的形状，与其他蛋白质结合，并开始它的工作，即发展或维持更大的有机体！



从 DNA 到蛋白质：



1. 首先，在转录期间，根据 DNA 的指令，mRNA 链产生碱基。

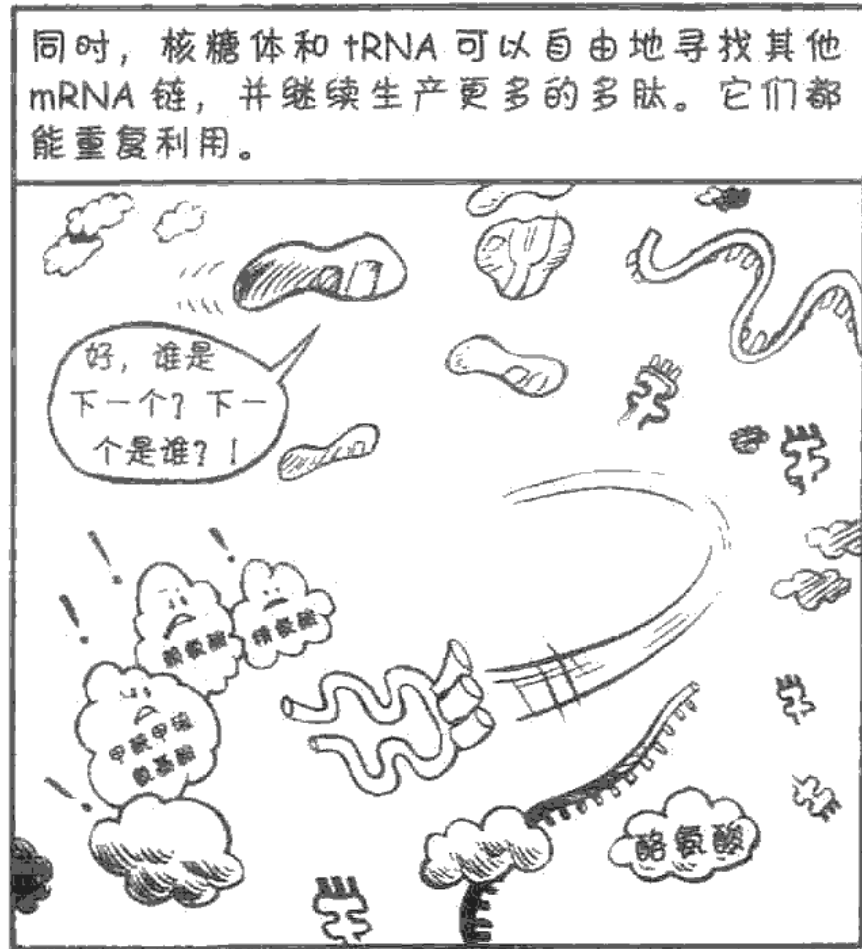
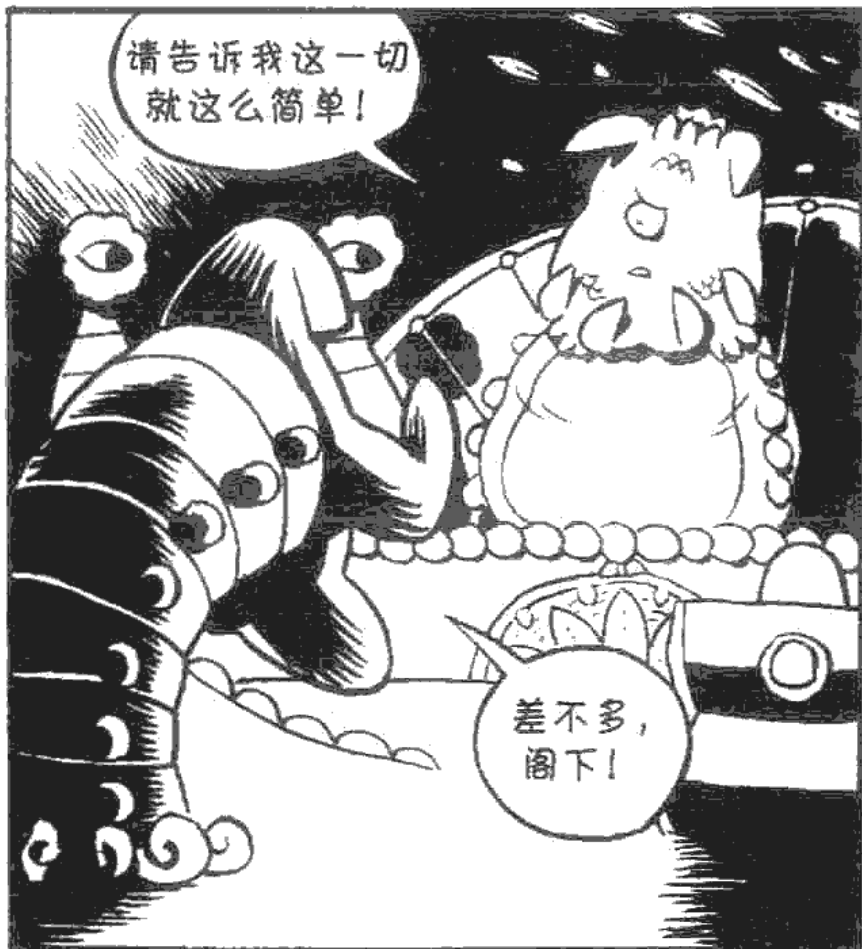
2. 其次，剪接体清理 mRNA，去除垃圾。

3. mRNA 离开细胞核，进入细胞质……

4. ……在那里偶遇核糖体，便开始了翻译过程。

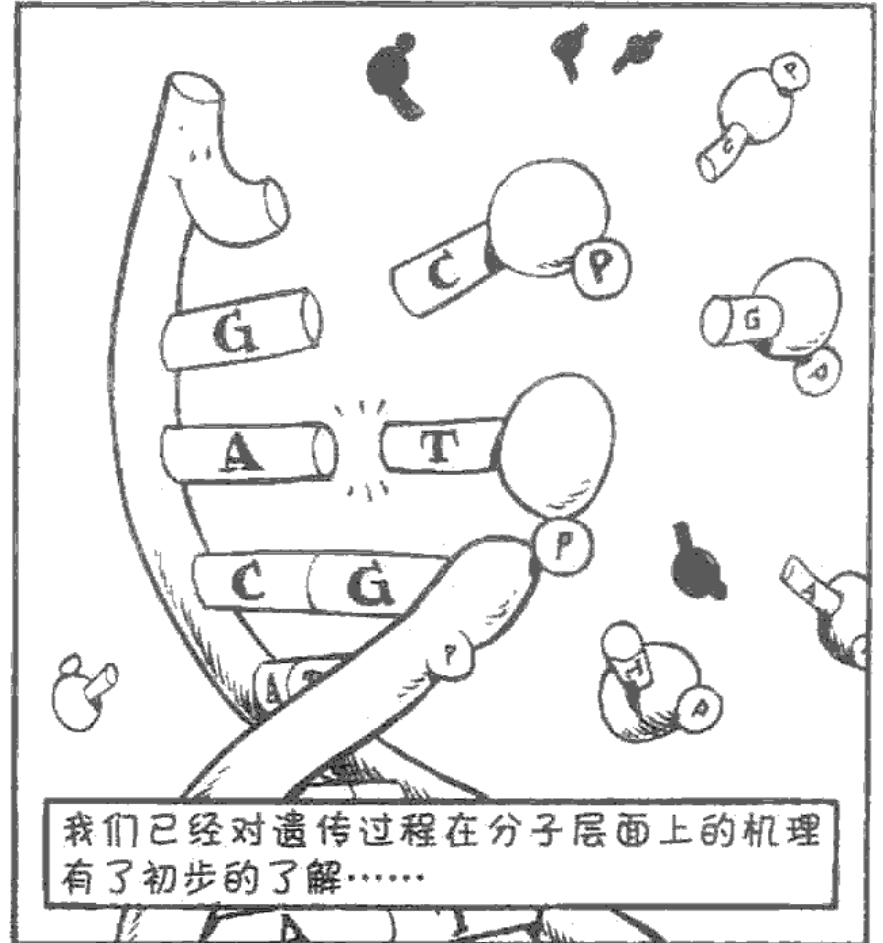
5. 在 tRNA 的帮助下，核糖体使用 mRNA 的指令建立氨基酸链。

6. 这个链折叠组成一种蛋白质——生命的基石！

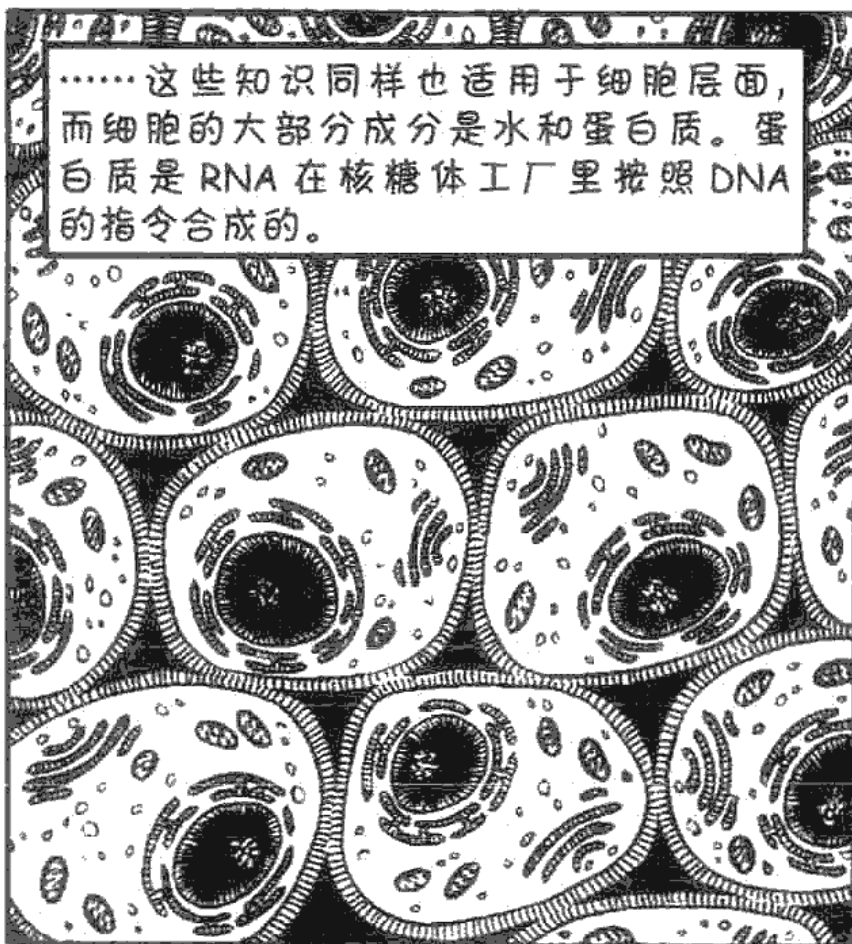


## 第2章

# 系统如何工作 ——性和细胞生命



我们已经对遗传过程在分子层面上的机理有了初步的了解……

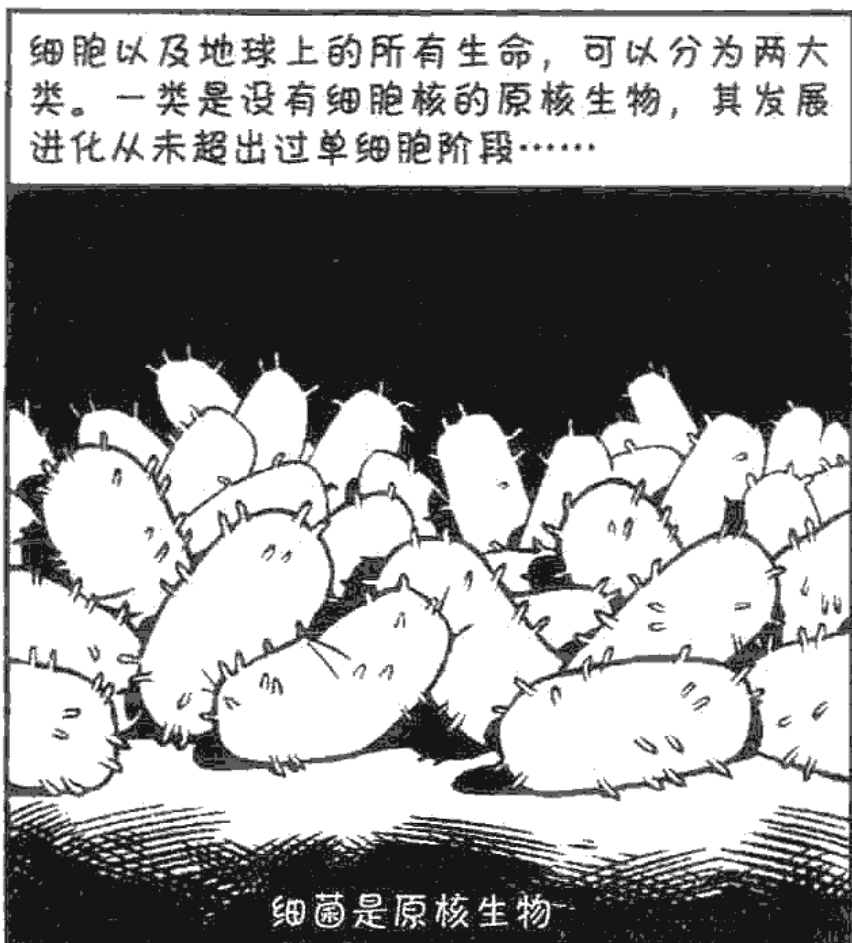


……这些知识同样也适用于细胞层面，而细胞的大部分成分是水 and 蛋白质。蛋白质是RNA在核糖体工厂里按照DNA的指令合成的。



细胞是所有生物最基本的生命单位。有些生物只有一个单细胞，而另一些则是由大量具有协作能力的细胞组成的复合体。

在搞清楚生物的生殖和遗传机制之前，首先要知道这些过程都是以细胞为基础的。



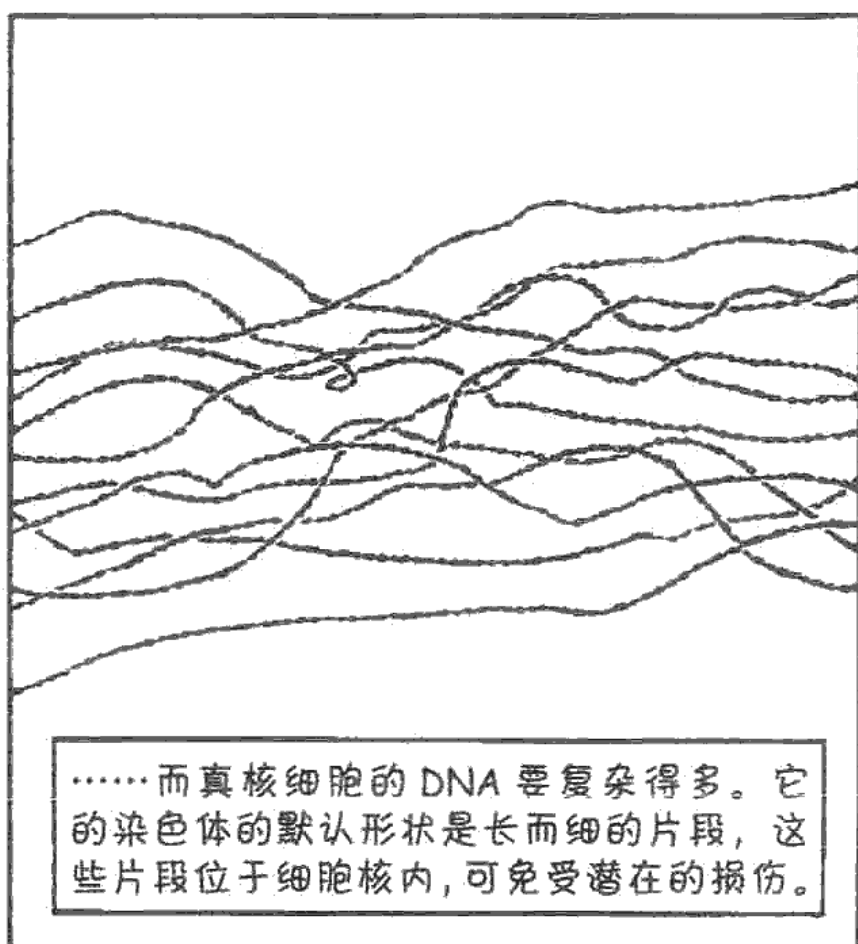
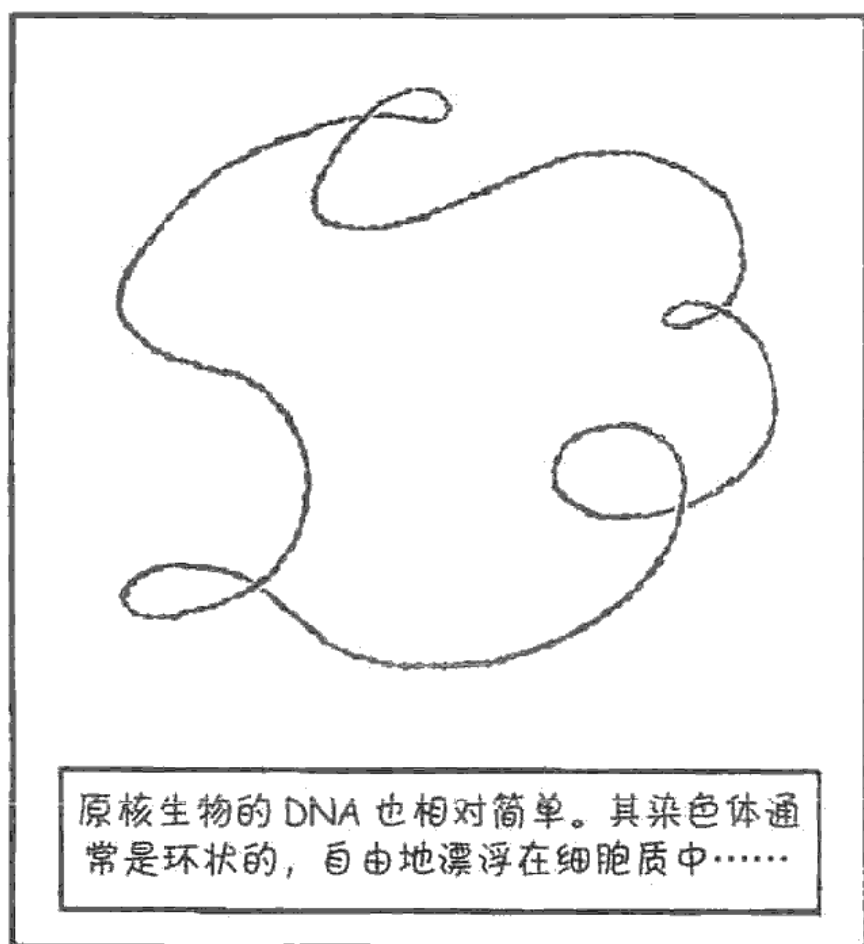
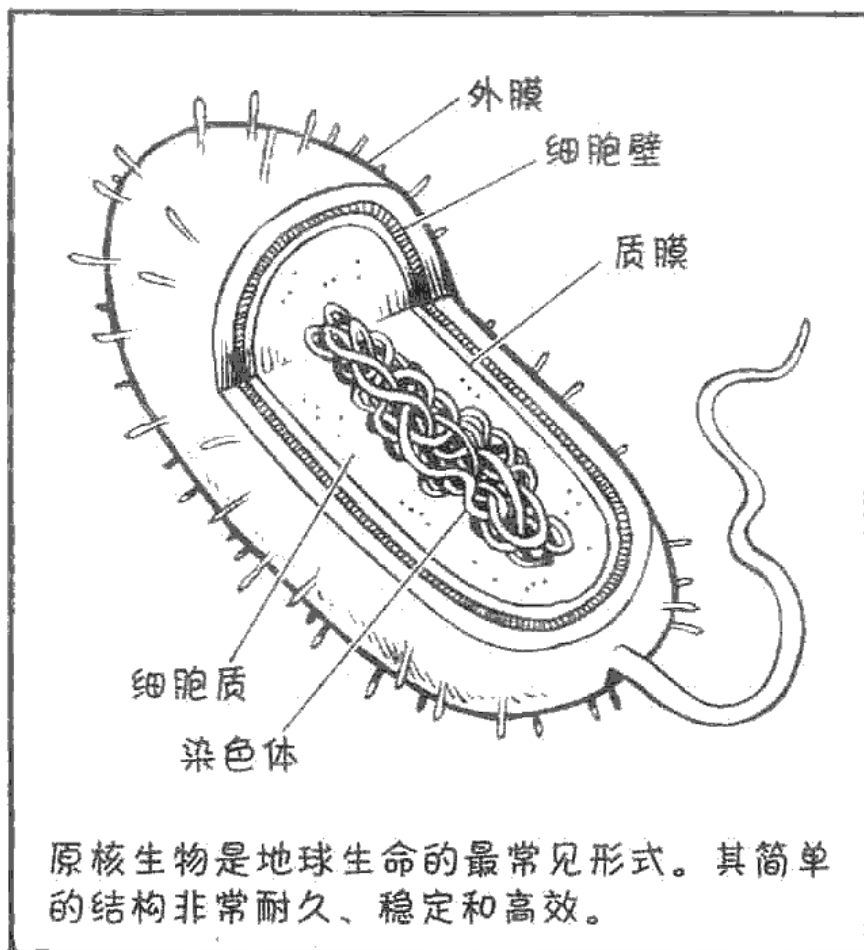
细胞以及地球上的所有生命，可以分为两大类。一类是没有细胞核的原核生物，其发展进化从未超出过单细胞阶段……

细菌是原核生物

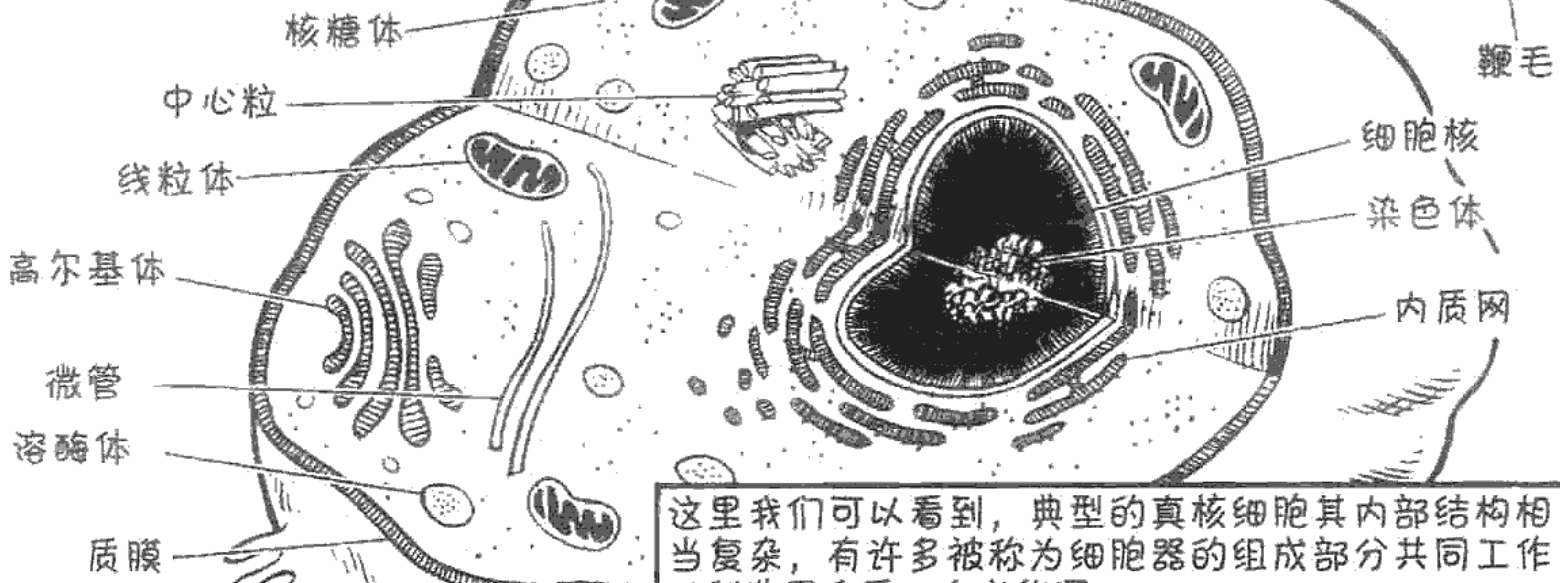


……另一类是真核生物，真核生物的细胞中含有被一层膜包裹的细胞核。

原生生物和多细胞生物都是真核生物



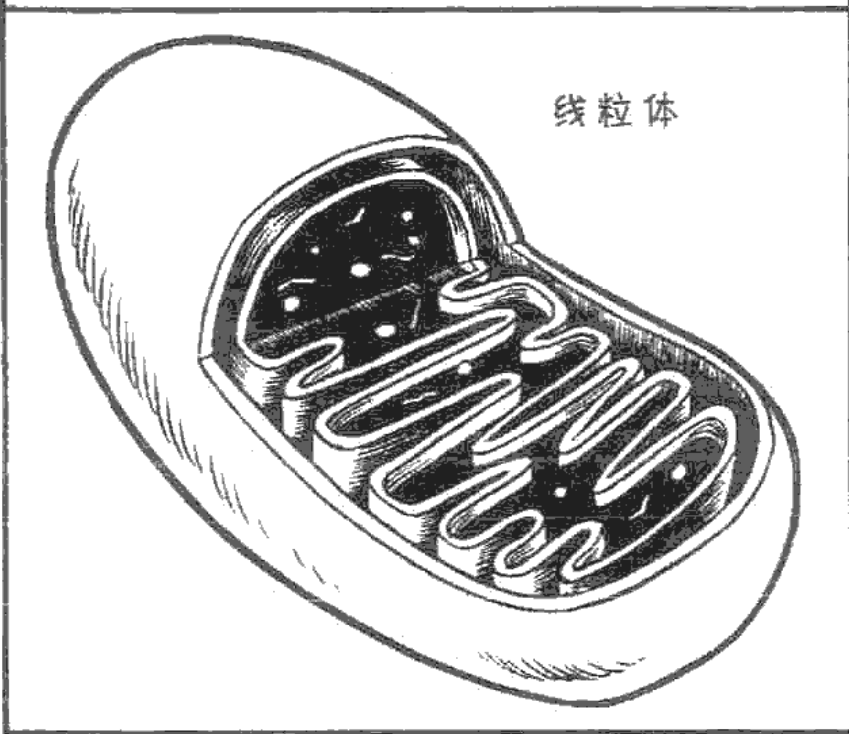
# 真核细胞



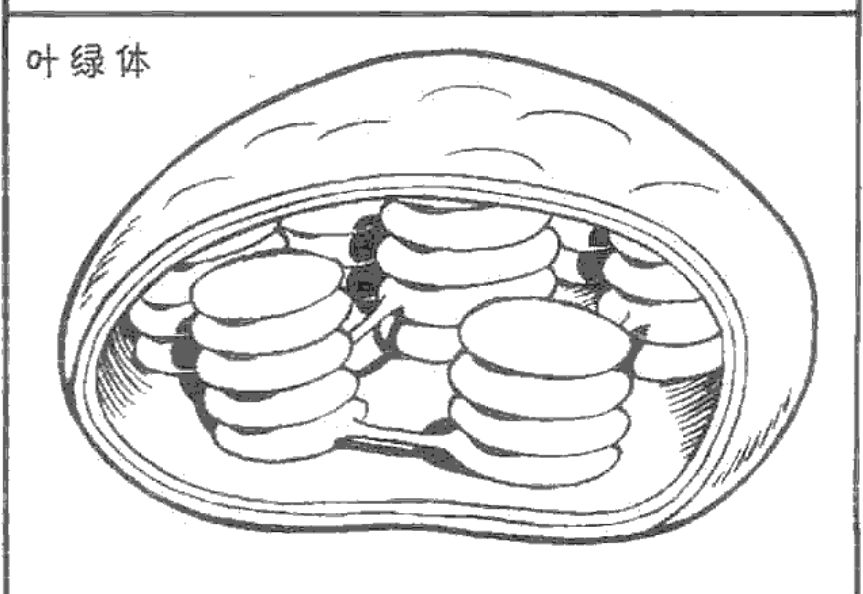
这里我们可以看到，典型的真核细胞其内部结构相当复杂，有许多被称为细胞器的组成部分共同工作以制造蛋白质，合成能源……

……并繁衍。

线粒体是其中特别有意思的一类细胞器，它们把食物转化为能量，并像小电池一样为细胞提供动力。它们甚至有自己的DNA，负责编码和发育新线粒体，而且不受所在细胞DNA的支配。

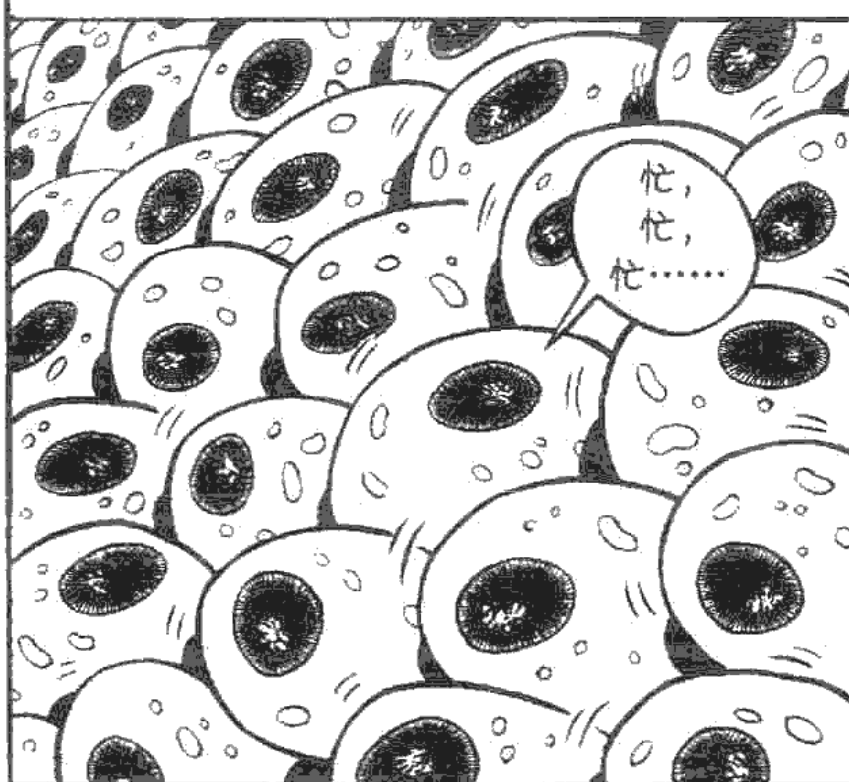


植物细胞中还含有另外一种被称为叶绿体的细胞器，它是进行绿色植物特有的光合作用的场所。叶绿体也携带着它们自己的DNA。

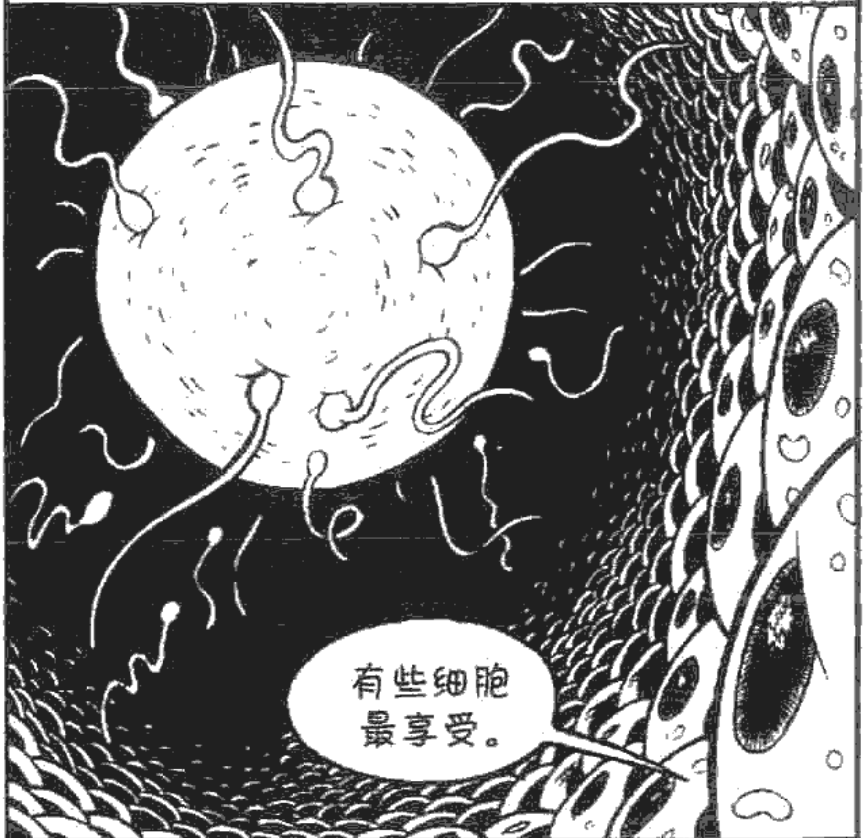


线粒体和叶绿体内独特的DNA表明，这些细胞器曾经是独立的原核生物，它们在远古时代就与更大的原生生物体形成了共生关系。

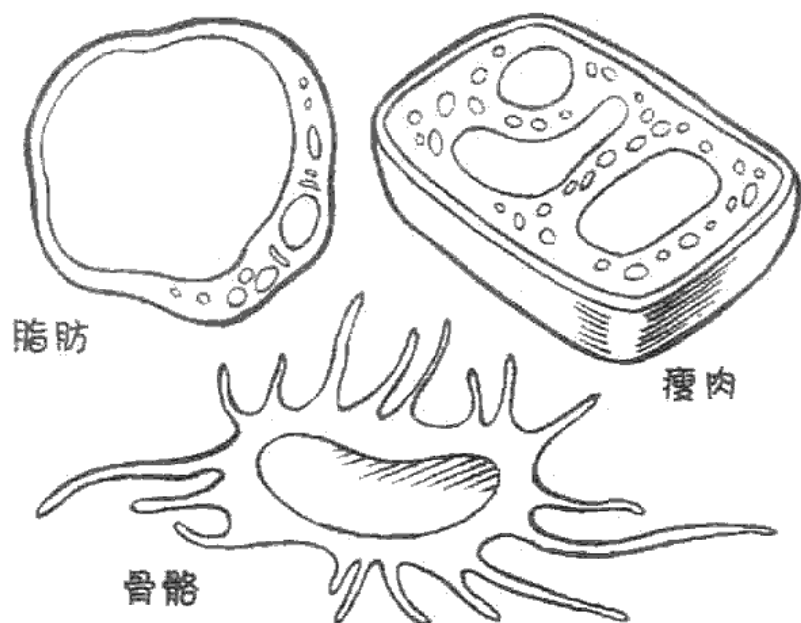
组成多细胞生物的真核细胞分为两类：一类是构成生物体的体细胞，承担着不断建造和维持生命体的苦差事……



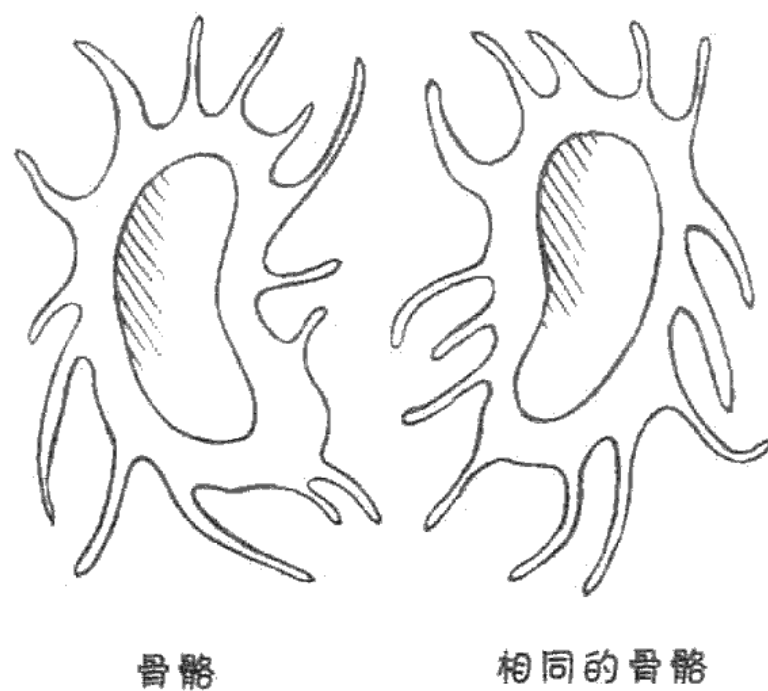
……另一类是生殖细胞，它唯一的目的是繁殖生物体，创造新一代。



由于体细胞必须完成有机体在生长、维持和修复过程中的各种功能，因此它们携带着生物体的完整基因组，并按照特化的要求来表达这些基因。

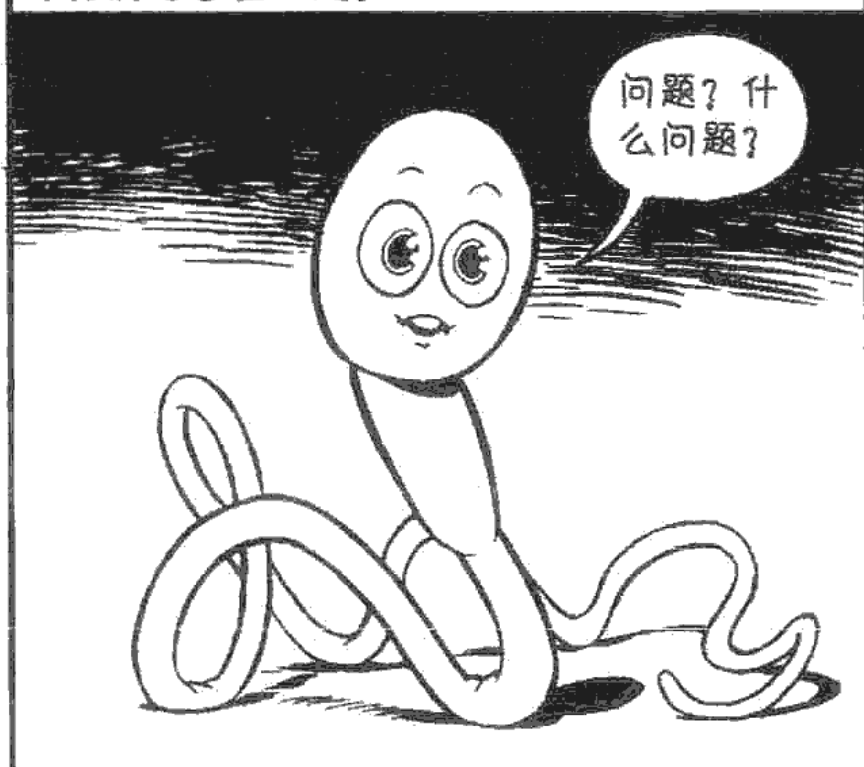


它们通过简单的有丝分裂复制自己，精确地复制细胞的全套染色体，并丝毫不变地一代一代传下去。

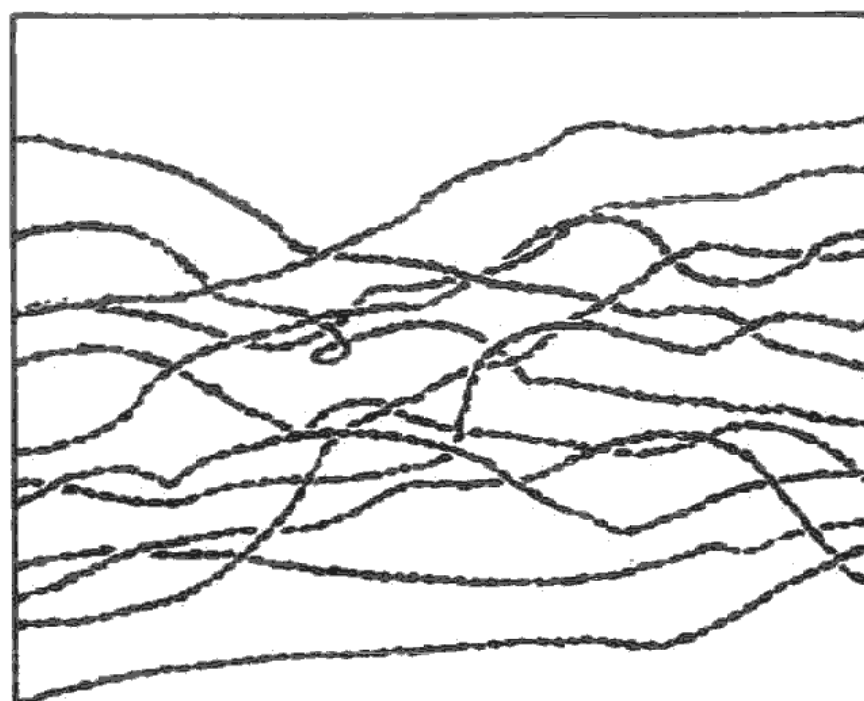
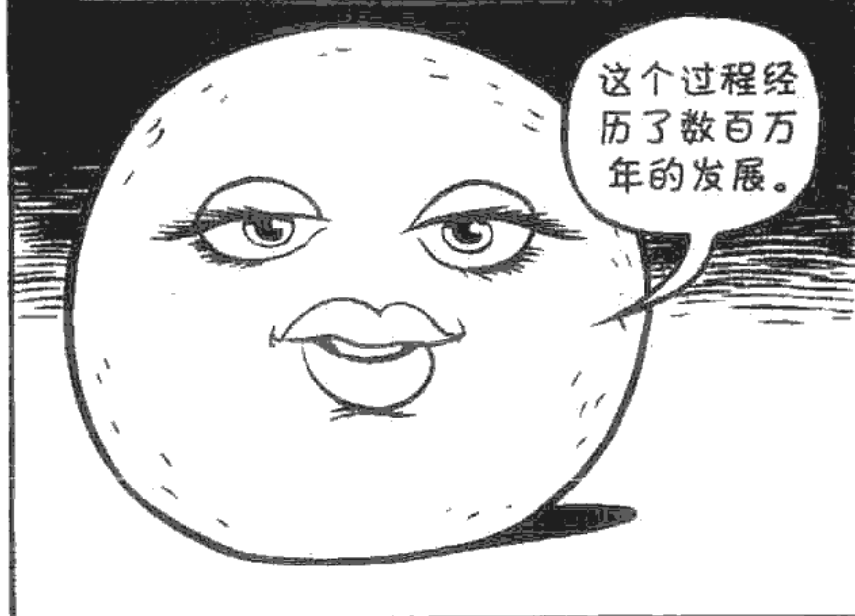


另一方面，生殖细胞有一个特殊的问题需要解决，因为有性繁殖法需要两个单独的细胞的遗传物质结合在一起。

特别是，生殖细胞必须找到一种方法平分自己的全部 DNA，以便两个细胞结合时得到一组合适的、精确互补的 DNA。



这种平分生殖细胞 DNA 的过程称为减数分裂。

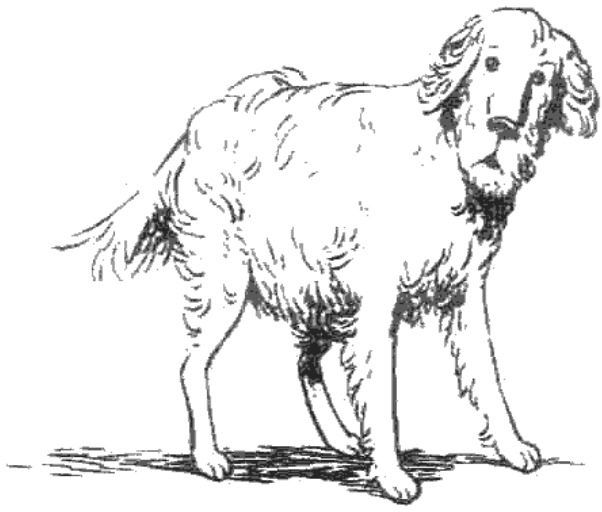


在进一步学习之前，我们需要再仔细研究一下染色体，它是携带着细胞基因的 DNA 的物理载体。



每个真核细胞都在一定数量的染色体上携带着它们的遗传基因，对于每个物种而言，这种染色体的数量都有一个标准。

玉米有 20 条染色体……

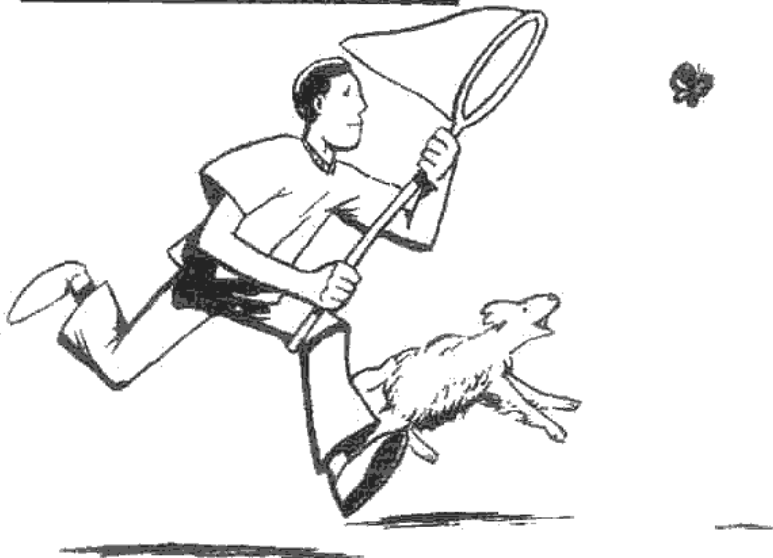


……狗有 78 条染色体。

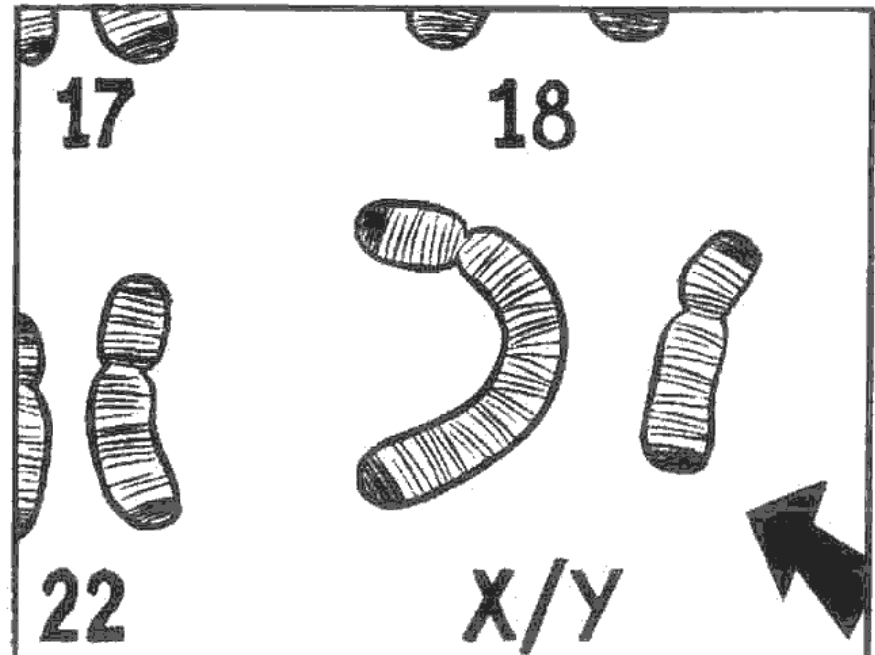


蝴蝶有 380 条染色体……

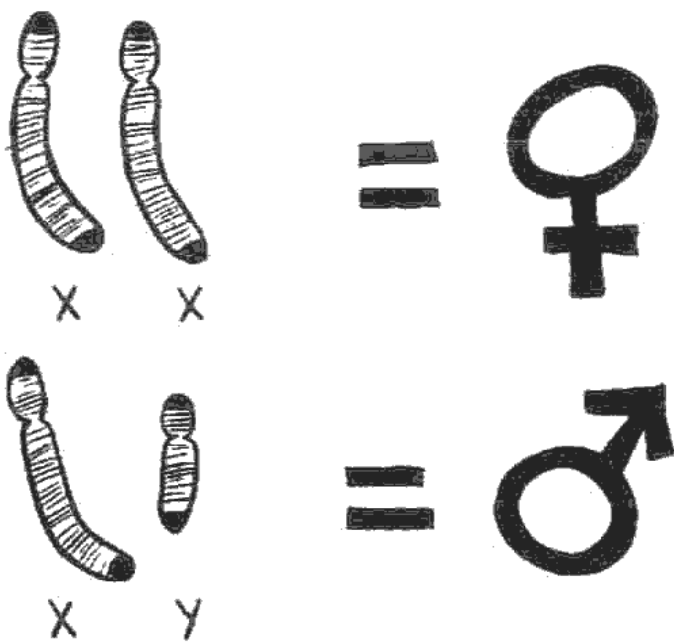
……而聪明的两足动物，人，则有 46 条染色体。



生物所具有的染色体数目与其大小或生物体的复杂性无关。



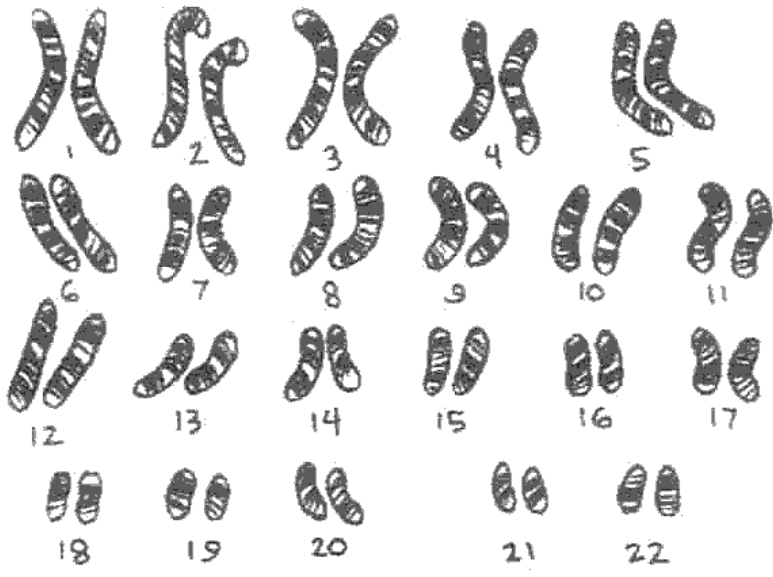
不管数量多少，所有真核生物染色体分成两种类型。生殖体(性染色体)携带着决定生物繁殖特征的基因。



人类有两种性染色体。一种名叫“X”，另一种名叫“Y”。当一个人的细胞中含有两条X染色体时，为女性；含有一条X和一条Y染色体时，为男性。



其余 44 条染色体，不是专门用于有性繁殖的，叫做常染色体。

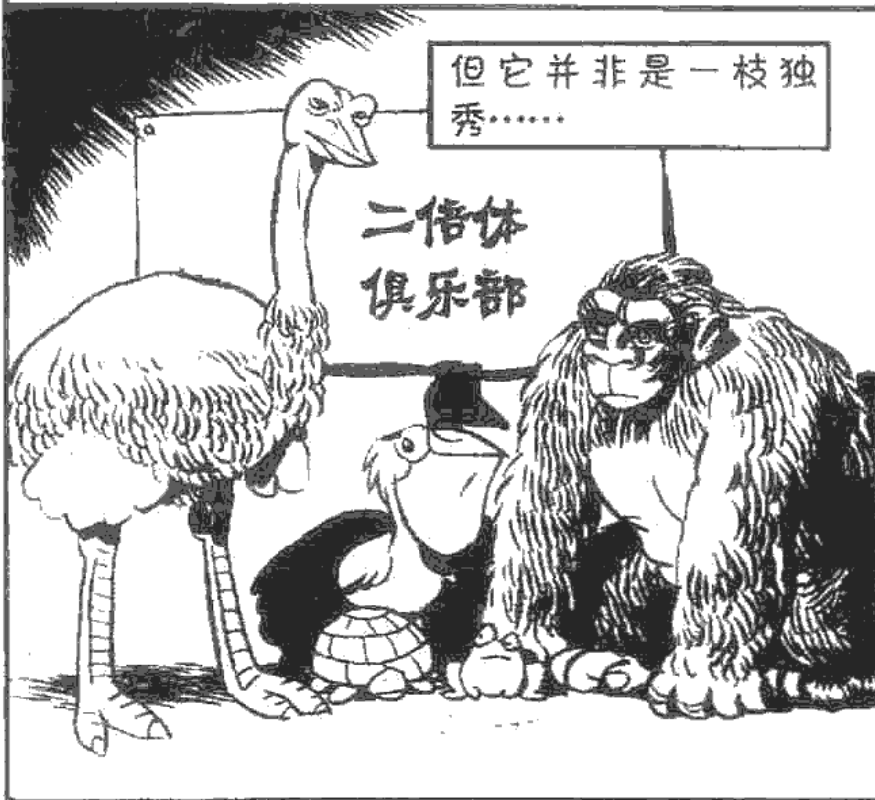


44 条常染色体实际上是 2 套 22 对染色体。换句话说，人类有 22 条不同的非性染色体，每条又都有一个副本。

二倍体中任意的一条染色体称为一条同源体，这两条染色体的关系是同源的。



在地球真核生物中，携带着两个相同染色体的生物策略是很常见的，这种生物被命名为二倍体。

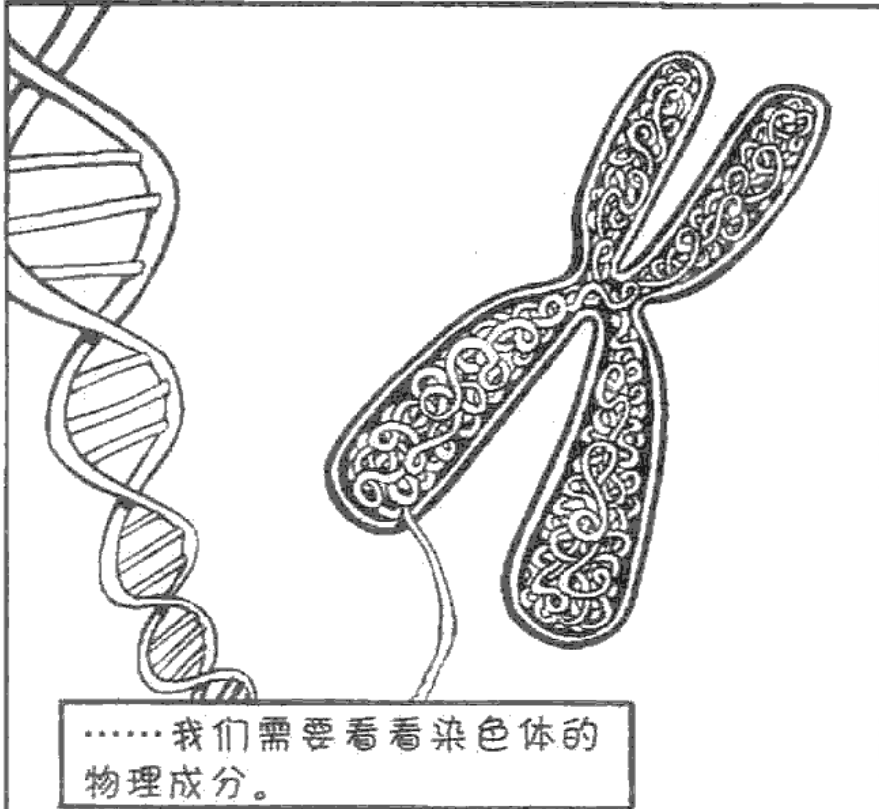


……例如，蕨类植物携带多达 630 对染色体！一些蜜蜂、蚂蚁和黄蜂又是另一种极端，是单倍体生物，这意味着它们只携带一套染色体。



让我们再回到人类的例子——人类的常染色体是二倍体，性染色体是单倍体。





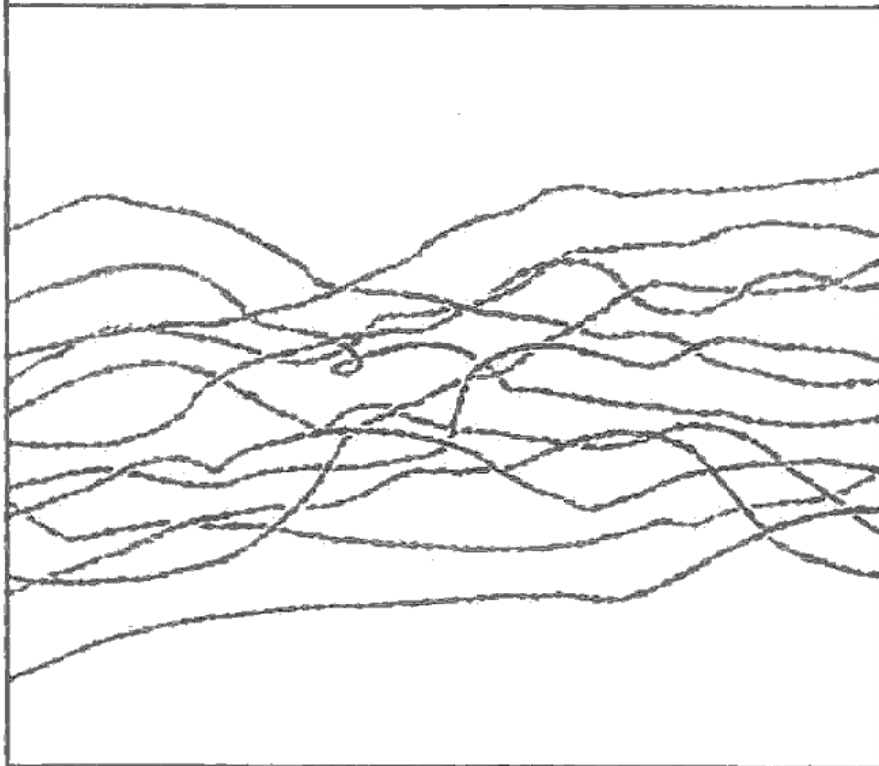
……我们需要看看染色体的物理成分。

染色体是由 DNA 和蛋白质组成的，而蛋白质有助于将 DNA 包装成易于调控的形状。

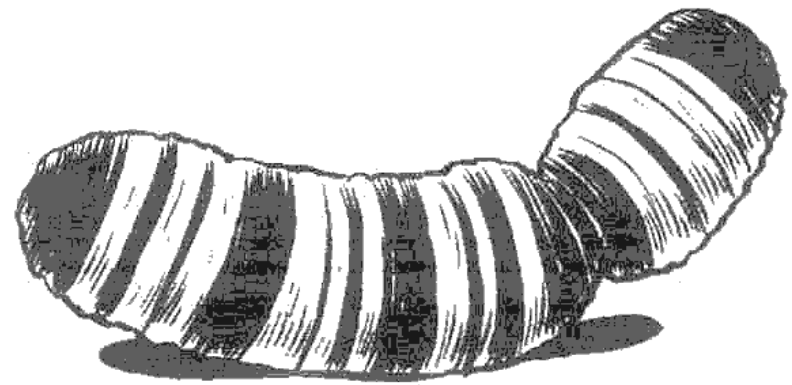


更重要的是，染色体携带着基因，那些有组织的 DNA 序列确实提供了创建物理特征的指令。

在通常的默认状态中，细胞核内的真核细胞染色体是长长的细线状 DNA 片段，即使是通过精密的显微镜也看不见……



……但在进行有丝分裂或减数分裂时，染色体变得异常粗壮和圆胖，显微镜下能很容易把它们分辨出来，给它们配插图也变得轻而易举。



因此，我们将继续把有丝分裂 / 减数分裂的形式作为染色体解剖的直观教具……

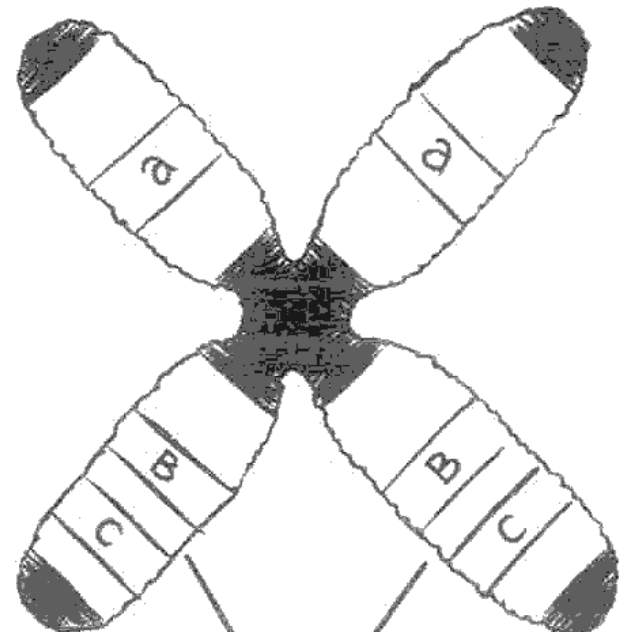


这是一条单独的染色体。沿着染色体长轴，每个基因都位于一个叫作基因座的特定位置。在染色体内部，基因座的位置从来不变。

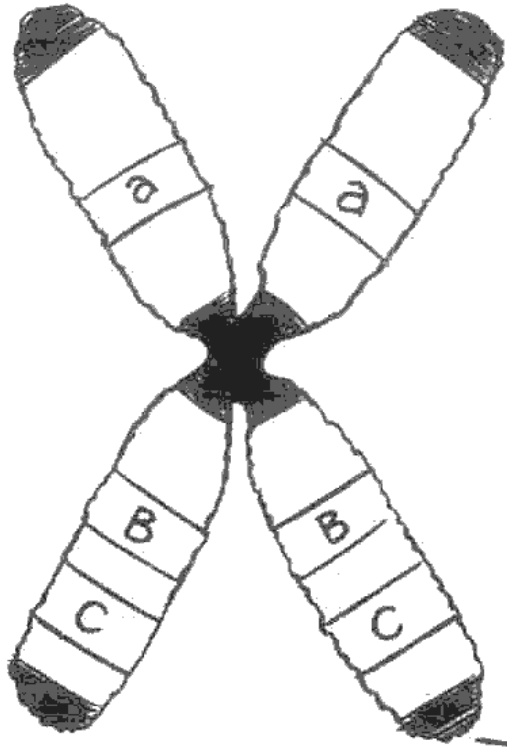
染色体两臂之间的缩进区域被称为着丝粒，在不同的染色体中，着丝粒的确切位置有所不同。

端粒用非编码的 DNA 限定染色体的两端，起到缓冲器的作用以保护基因。

当染色体自我复制时，用的是我们先前看到的 DNA 复制过程，新形成的染色体仍然通过着丝粒与原先的染色体连接在一起。现在，把这两条染色体称为姐妹染色单体。



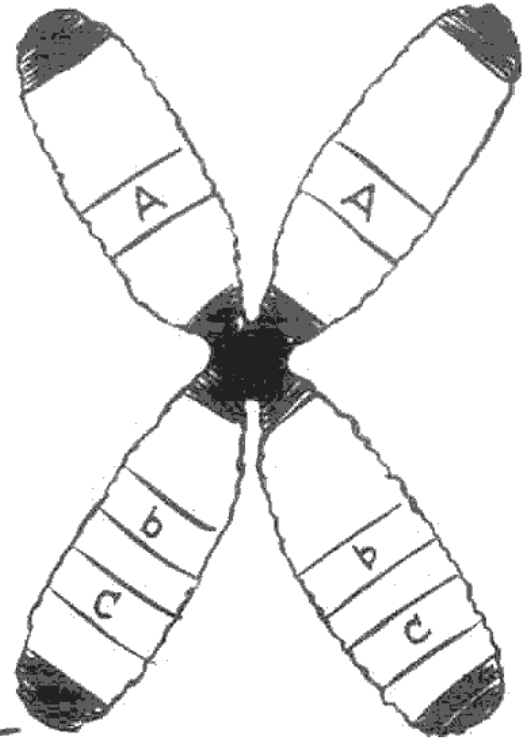
姐妹染色单体



现在我们可以看看染色体的解剖研究，这是有性繁殖的中心内容。

这两个姐妹染色体是同源的。它们是二倍体，这意味着它们携带的与性无关的染色体的数目是相同的。两个同源体携带的基因座在同一位置。

但是，同种基因并不一定是完全相同的！每个同源染色体都可能携带有相同基因的变异体，它们被称为等位基因，以同一个字母的大写或小写来区分。



同源染色体

对于一个具体的生理特征，比方说头发的颜色，编码的基因可以出现两个或更多的变异体。

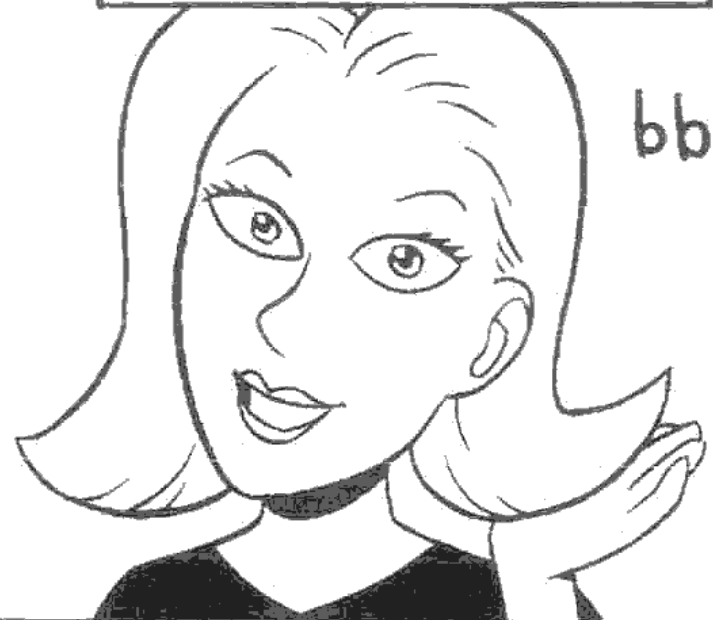
头发颜色基因的一种等位基因可以编码成棕色……



BB

……而另一个等位基因则产生金发。

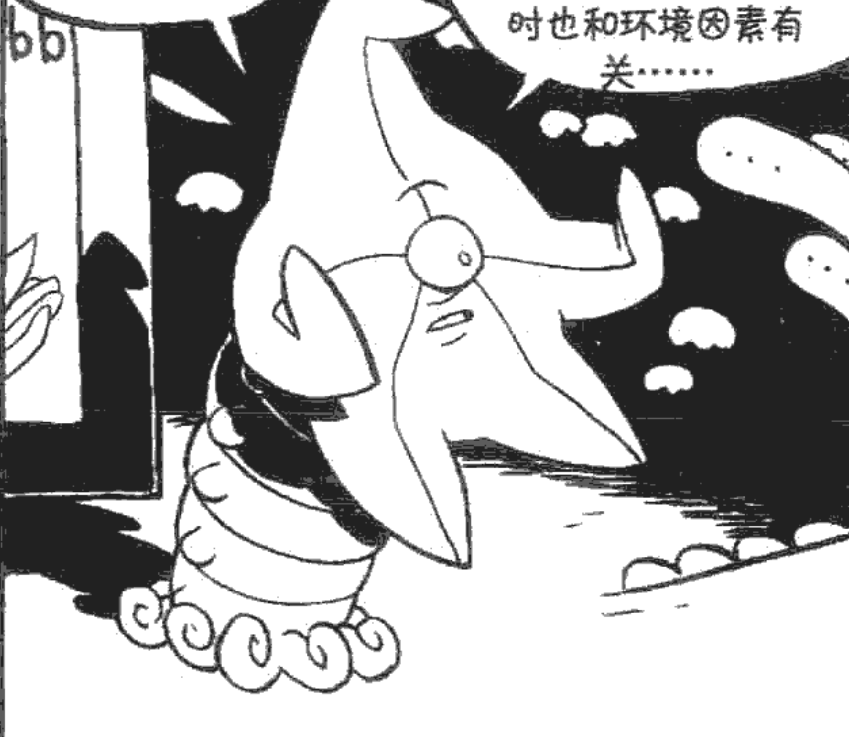
我们看到，在生物体的有性繁殖中，等位基因可以有很多变化！



bb

不过，要知道那是一个经过了极度简化的例子……

……一个生物体的大部分生理特征都是通过许多等位基因的相互作用而形成的，同时也和环境因素有关……

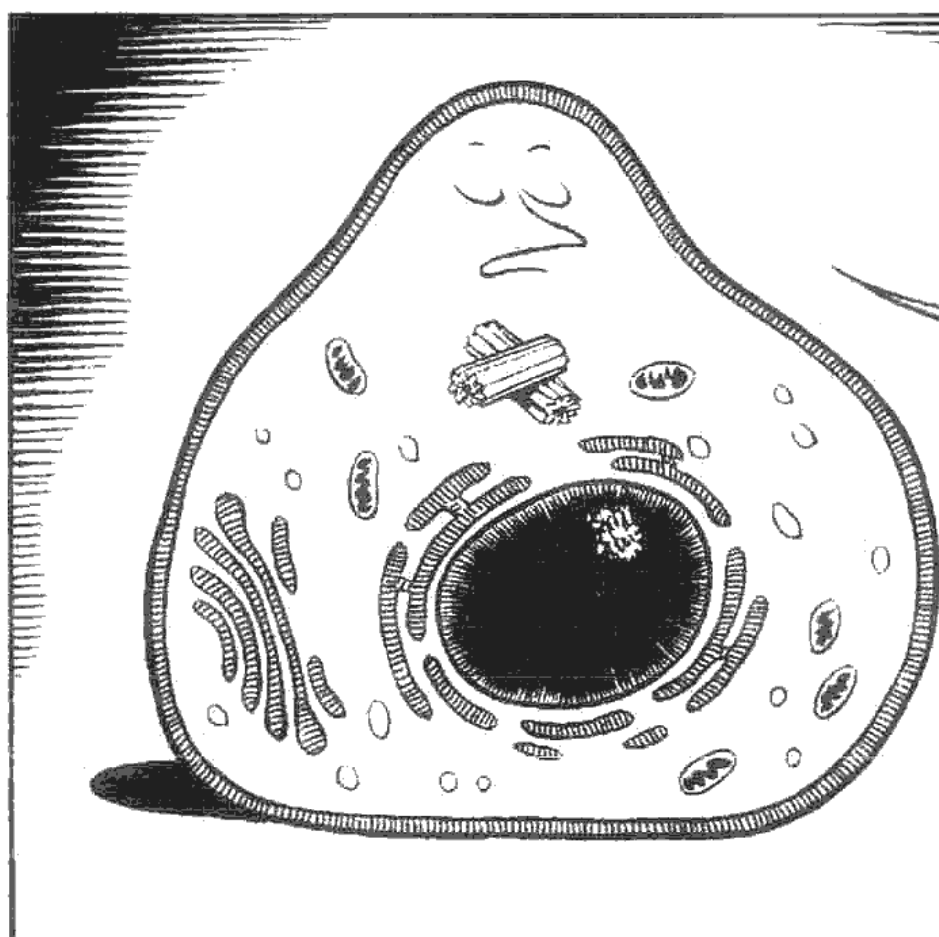


……我开始明白大概情况了。

所有这些染色体的复杂性在同一生物物种内产生了多样性。

当应用到有性繁殖时，就是这样的！





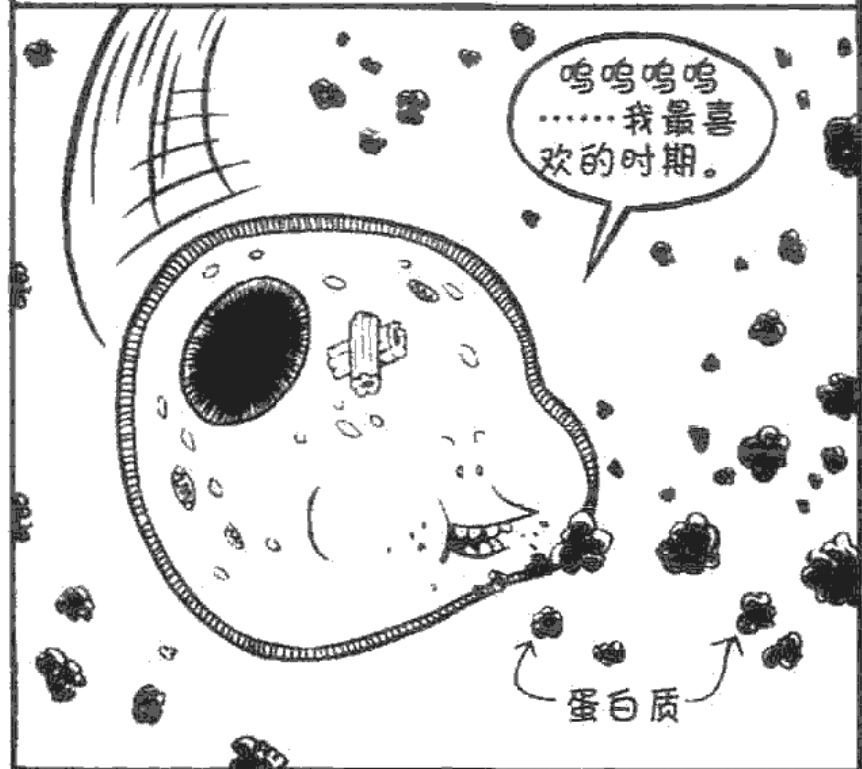
有丝分裂是细胞周期的一部分，而细胞周期是指细胞经历的所有生命阶段，从一次分裂到下一次分裂……

这是我们的日常工作，只是我们不睡觉……

……有丝分裂与分裂间期相互交替，而分裂间期也属于生命周期的一个阶段，是细胞吸取养料、生长并复制其 DNA 的时间。

我们是伟大的多面手。

分裂间期划分成三个阶段。首先是新细胞迅速生长的阶段。贪婪的小东西吃饭、呼吸，获得力量和能量。

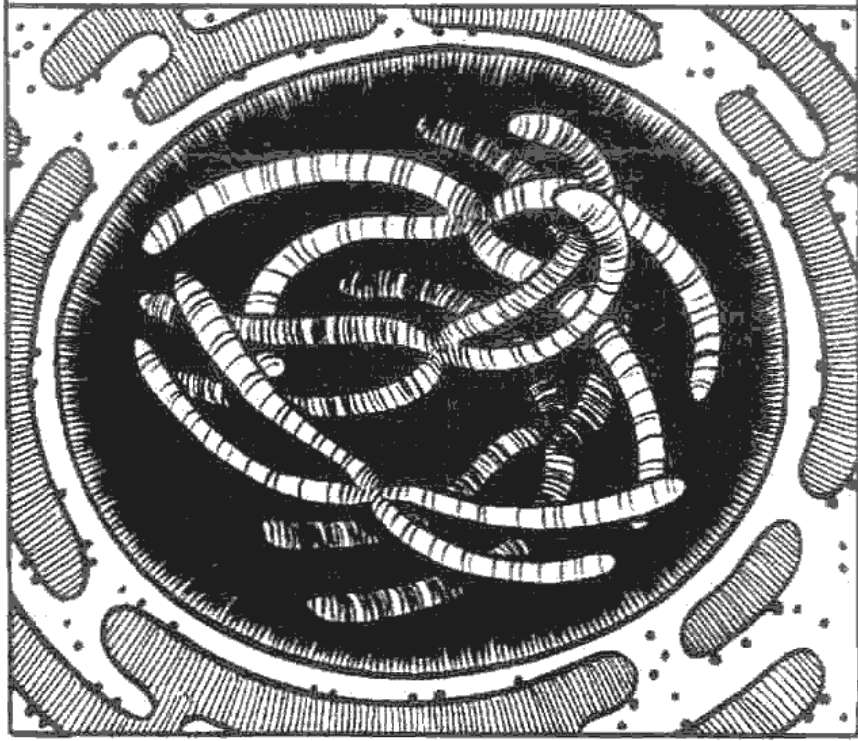


这时候有一些类型的体细胞退出了细胞周期。红细胞和一般而言的肌细胞就属于这一类，它们从不进展——从不复制。

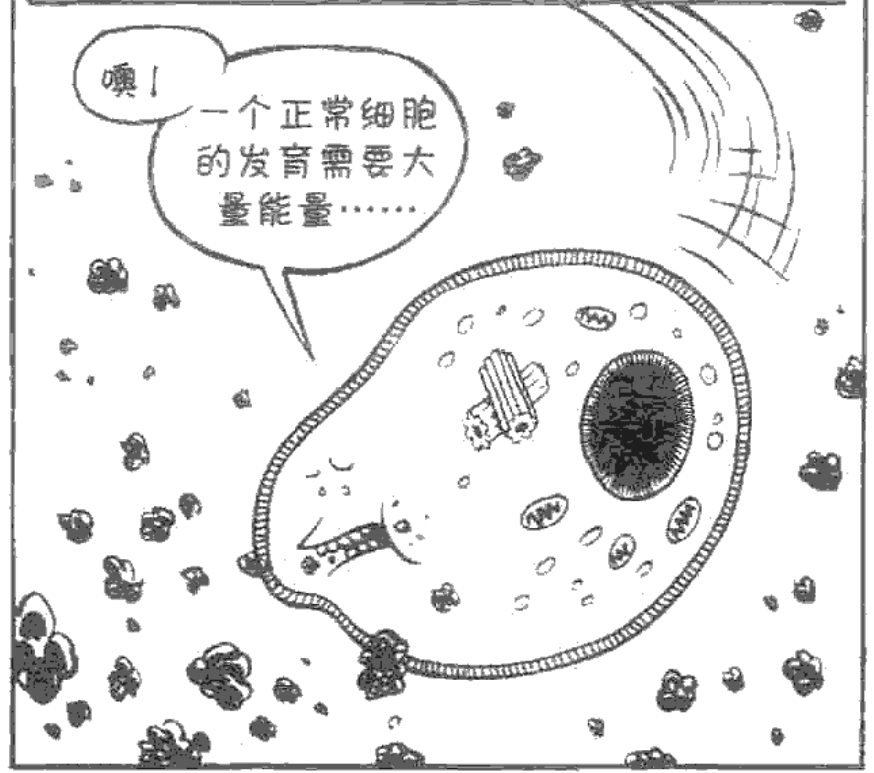


邮电

不过，大多数细胞继续进入细胞周期的第二阶段，即复制细胞核 DNA 的阶段。所有染色体都要复制，成为连接在着丝粒上的姐妹染色体。



DNA 复制完成后，细胞又休息片刻，长得再大一些，这就是分裂中期的第三阶段。之后，终于可以进入……



……有丝分裂……

……即 46 条连体姐妹染色单体分裂成两个细胞。

这一进程有五个阶段。



此外，顺便说一句，植物和动物的有丝分裂有点不同，在这里我们继续讲述动物的有丝分裂过程。

首先进入分裂前期，这个阶段染色体收缩并凝缩变成粗壮、饱满、可见的形状。

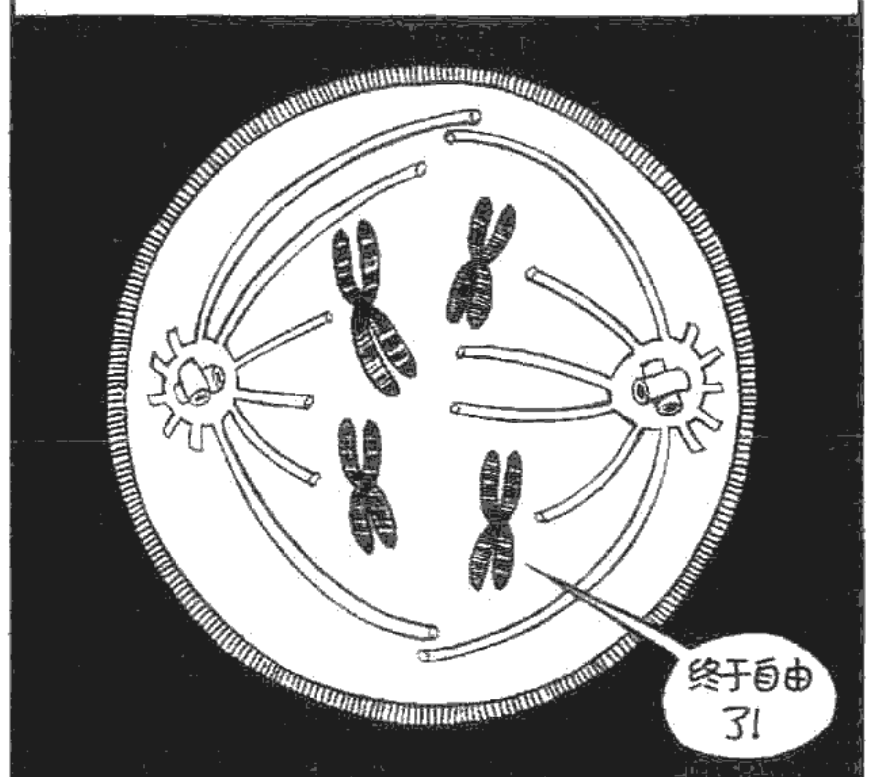


对 19 世纪的科学家，即染色体的第一批观察员来说，这种形状上的变化就像是显微镜下不知道从哪里突然冒出来的波形短线。

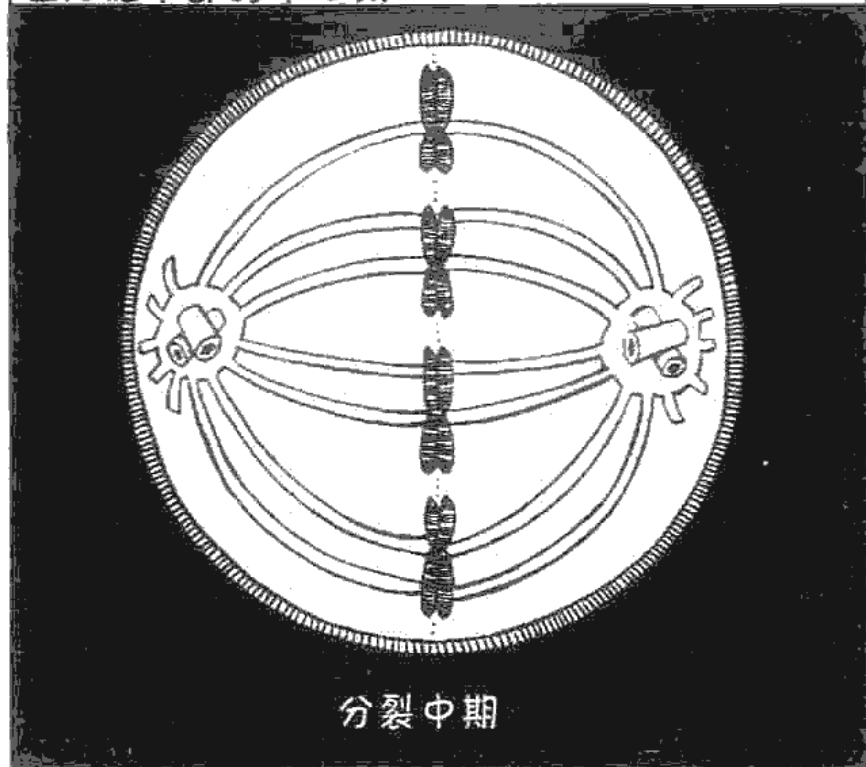
一分钟前还啥都没有！



当染色体紧密结合形成新的形状时，细胞核开始解体，以便染色体迁移到开放的细胞质中。

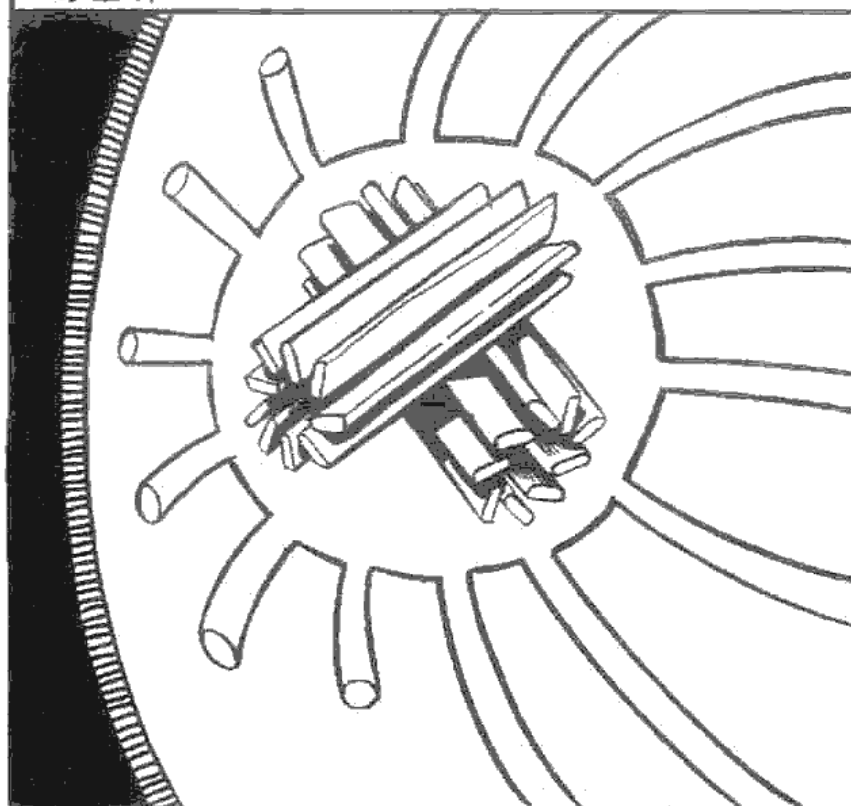


接着进入分裂中期，在这个阶段里，漂移的染色体像训练有素的战士那样，沿细胞的赤道线排成一行，这条赤道线其实是一条想象中的穿过细胞中部的中心线……

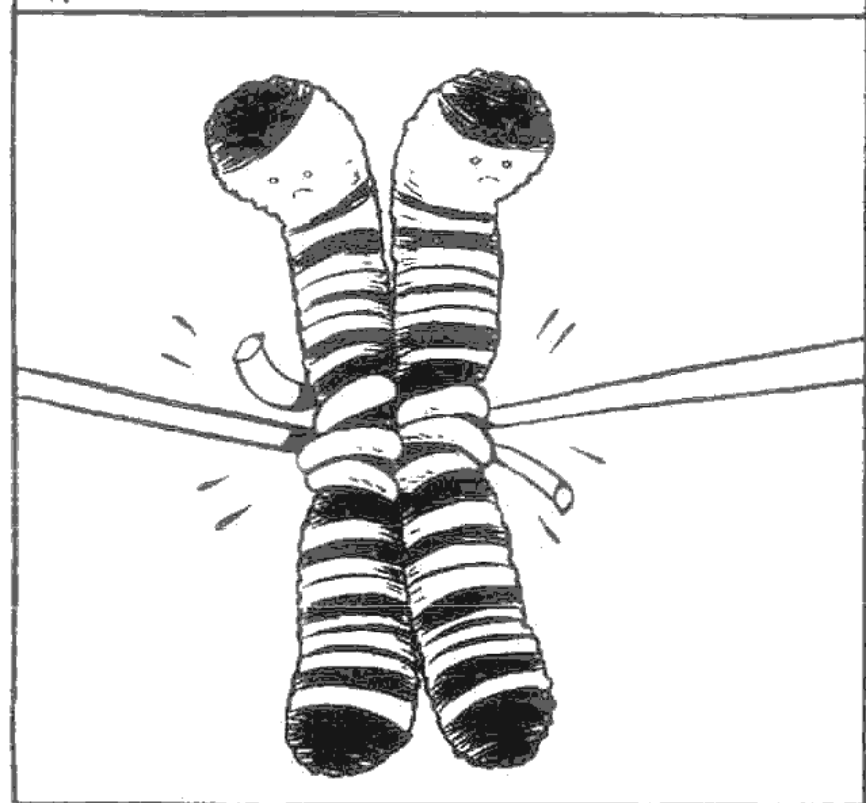


分裂中期

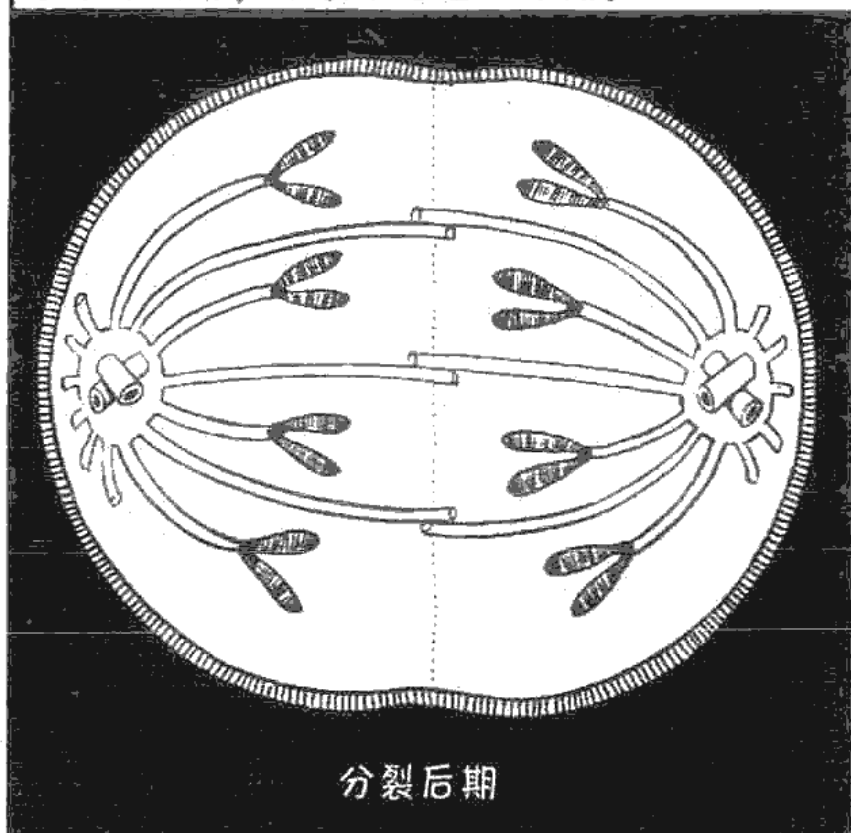
……在细胞的两极，即与赤道相对的地方，两个叫做中心粒的细胞器伸出线状的蛋白质纺锤体……



……蛋白质纺锤体分别抓住着丝粒上并列在一起的每条染色体，开始将姐妹染色体拆开……

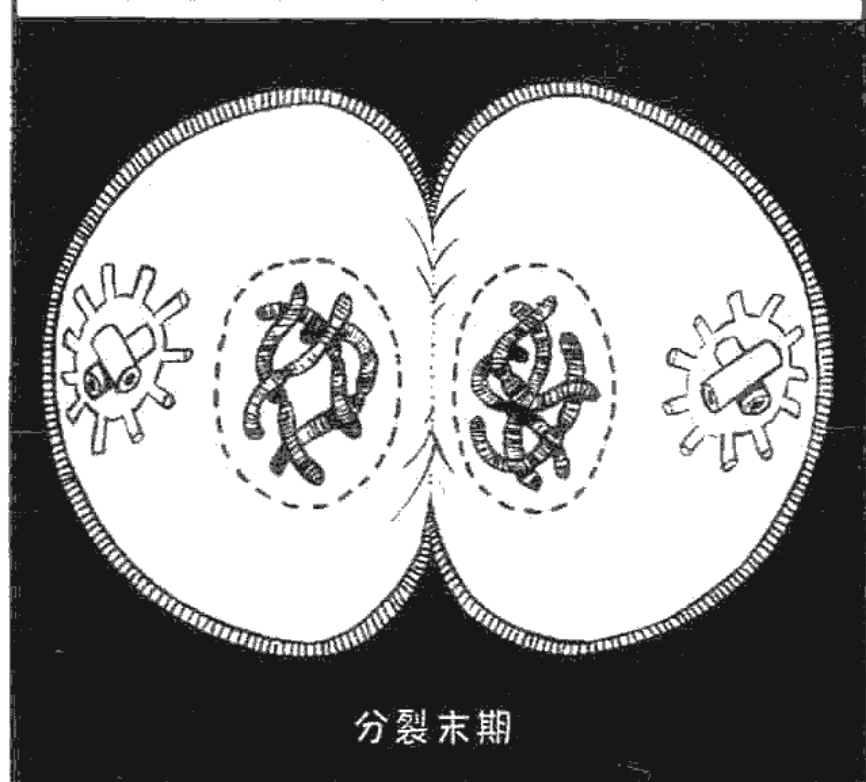


……当两极的纺锤体分别把全套染色体拉向各自方向时，分裂过程进入后期。



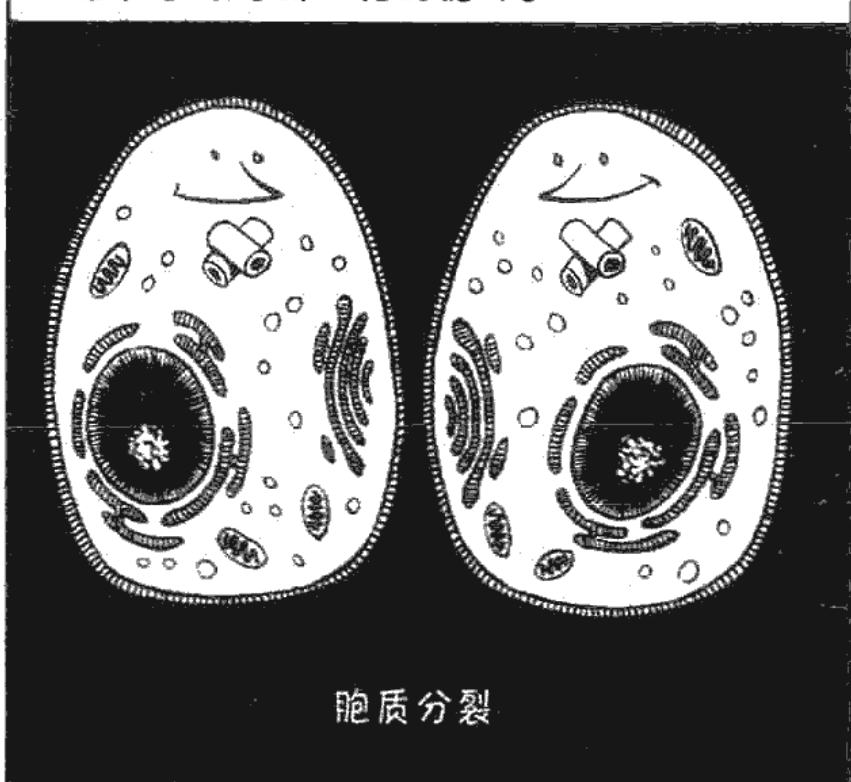
分裂后期

接下来是分裂末期，在这个阶段，当染色体展开恢复到默认的形式时，新的核膜开始在每一套完整的染色体周围形成，起保护作用。



分裂末期

最后，有丝分裂以胞质分裂而告终：原始细胞围绕着两个新核完成了分裂，现在两个子细胞准备开始新一轮的循环。



胞质分裂

# 解 读 染 色 体

和数十年后发现DNA的经历一样，经过许许多多科学家的努力，人们才认识到染色体、生殖和遗传的关系。

以下是几个重要事件。

染色体的首次发现要归功于显微镜光学器件的改进，这是瑞士植物学家卡尔·威廉·冯·内格里在1842年所做的贡献。但直到19世纪70年代和80年代人们才开始了解这种染色体的机能。

1875年，爱德华·施特拉斯布格尔第一次描述了染色体通过有丝分裂而分开。在其后的十几年里，爱德华·贝内登认识到减数分裂是有性繁殖中染色体的分配过程。贝内登还注意到，生殖细胞是单倍体，但受精后便恢复成二倍体，而且每个物种的染色体数量都是固定的。

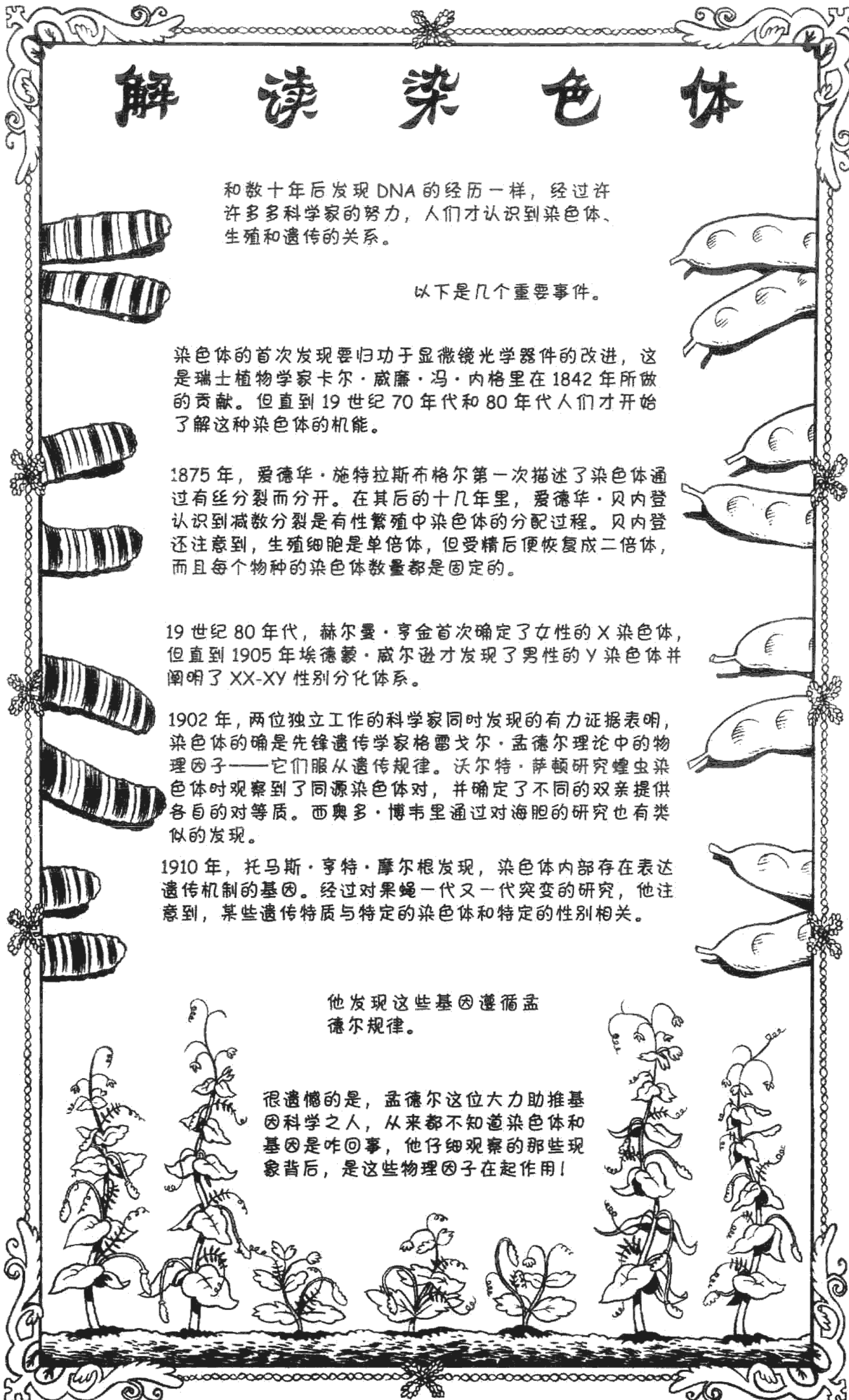
19世纪80年代，赫尔曼·亨金首次确定了女性的X染色体，但直到1905年埃德蒙·威尔逊才发现了男性的Y染色体并阐明了XX-XY性别分化体系。

1902年，两位独立工作的科学家同时发现的有力证据表明，染色体的确是先锋遗传学家格雷戈尔·孟德尔理论中的物理因子——它们服从遗传规律。沃尔特·萨顿研究蝗虫染色体时观察到了同源染色体对，并确定了不同的双亲提供各自的对等质。西奥多·博韦里通过对海胆的研究也有类似的发现。

1910年，托马斯·亨特·摩尔根发现，染色体内部存在表达遗传机制的基因。经过对果蝇一代又一代突变的研究，他注意到，某些遗传特质与特定的染色体和特定的性别相关。

他发现这些基因遵循孟德尔规律。

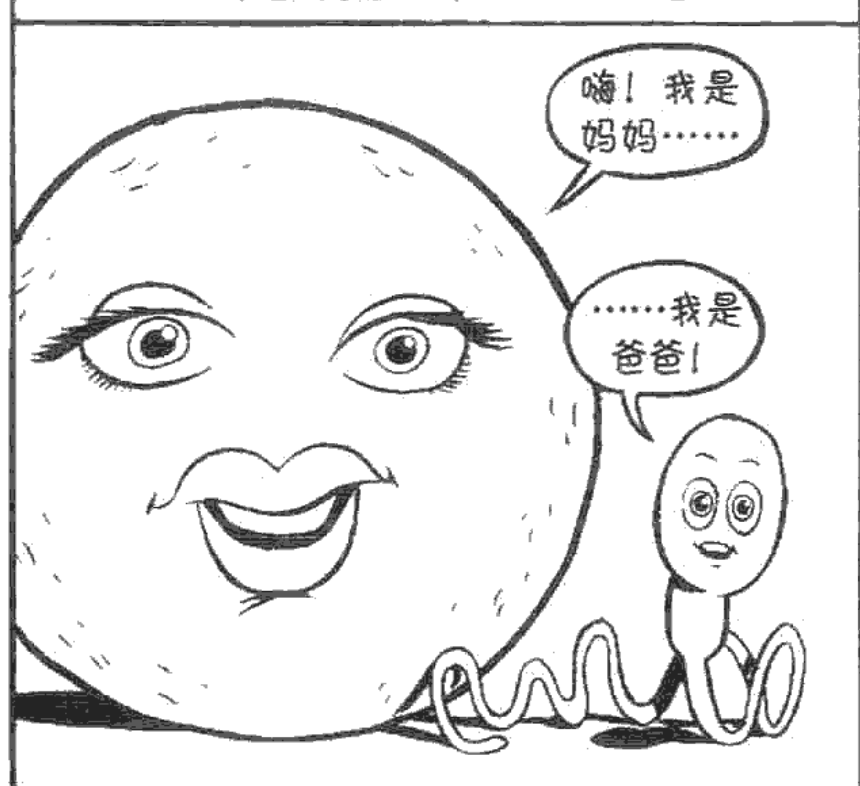
很遗憾的是，孟德尔这位大力助推基因科学之人，从来都不知道染色体和基因是咋回事，他仔细观察的那些现象背后，是这些物理因子在起作用！



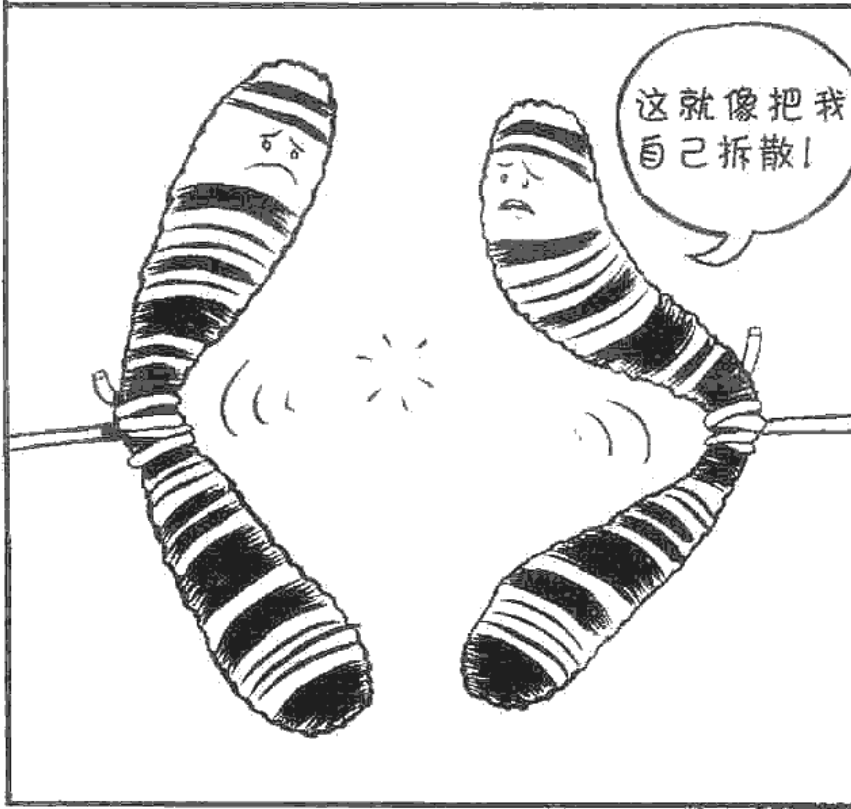


就是减数分裂！这种特殊过程起源于有丝分裂，但和有丝分裂不同，减数分裂将 DNA 等分给生殖细胞的 23 对染色体。这允许两个亲代生殖细胞……

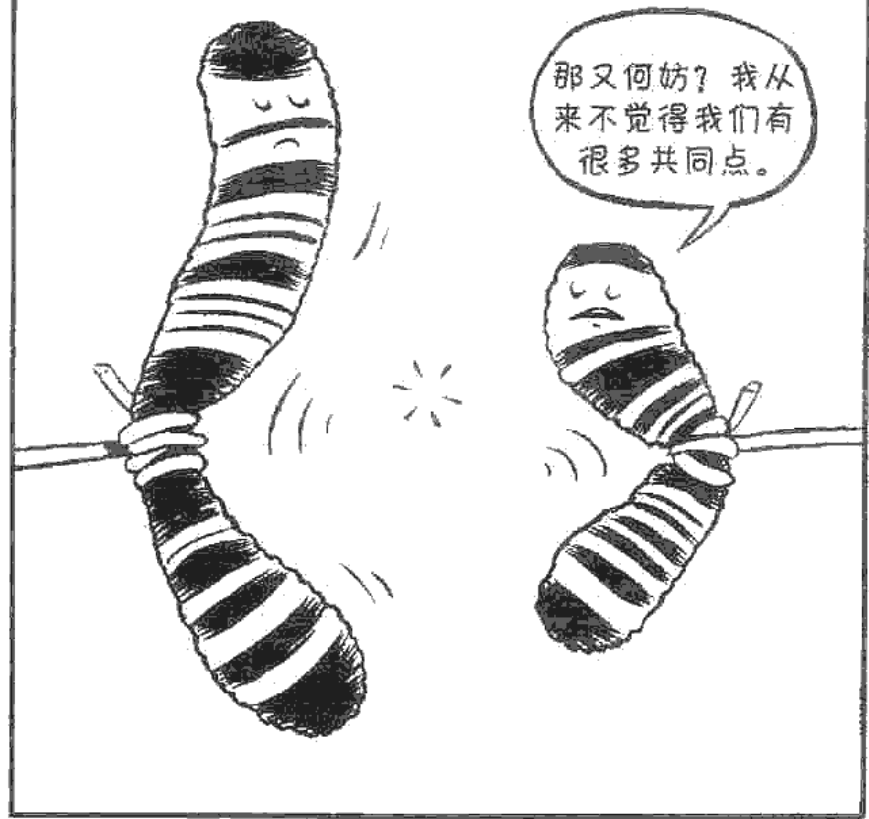
……分别贡献 23 条染色体，并共同形成一个新的、完全独特的后代，而它也携带着完整的 46 条染色体！



记住，人类的44条与性别无关的染色体为二倍体。减数分裂将每个二倍体分成两个单倍体……



……同时将两个单倍生殖体——性染色体分开。



所以说

有丝分裂产生两个具有相同DNA成分的细胞……

……而减数分裂产生4个细胞，每个都带有完整DNA的一半。



减数分裂通过等位基因重组，进一步增强了遗传的变异性——

它在同源染色体上交换基因变异体!

这我得看看。



除此以外，生殖过程中提供生殖细胞的两个个体必须是不同性别。

嗨! 我是妈妈……

我是爸爸!

一个必须是雌性，她的生殖细胞叫做卵子，另一个必须是雄性，他的生殖细胞叫做精子。

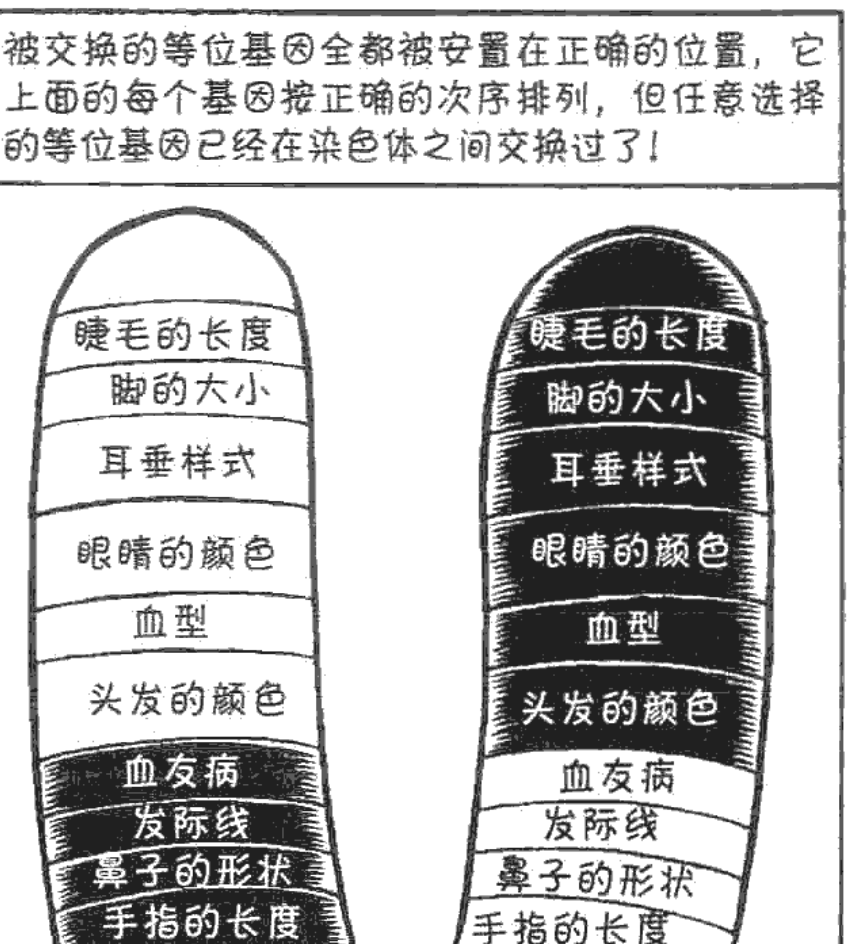
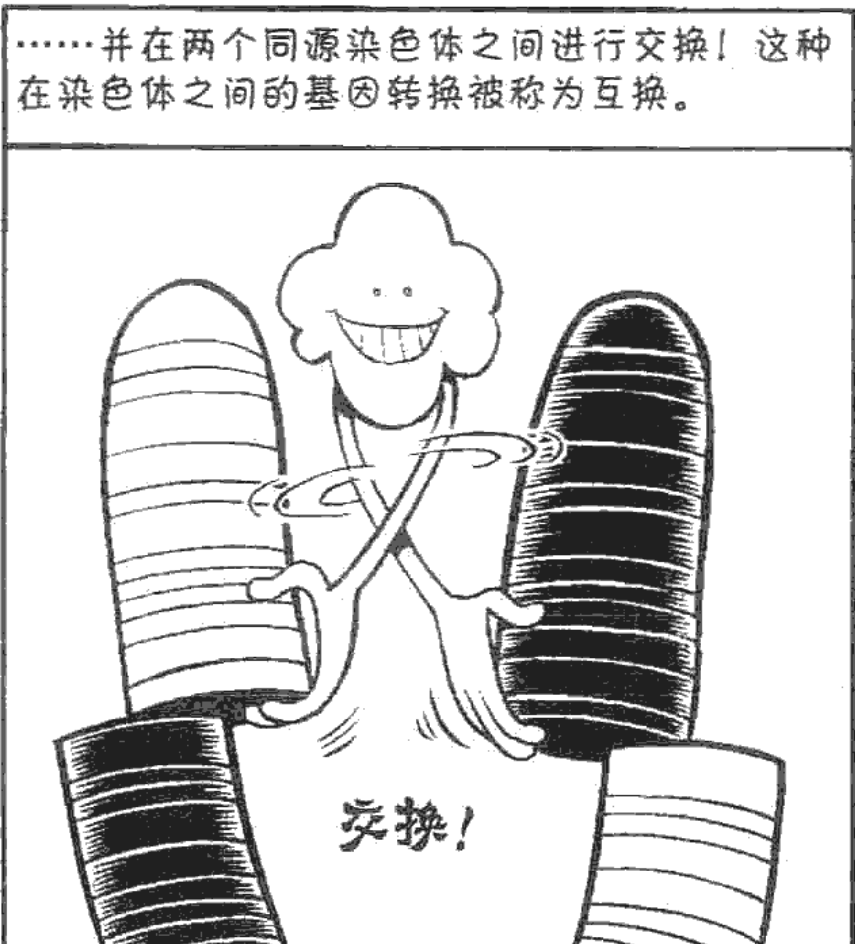
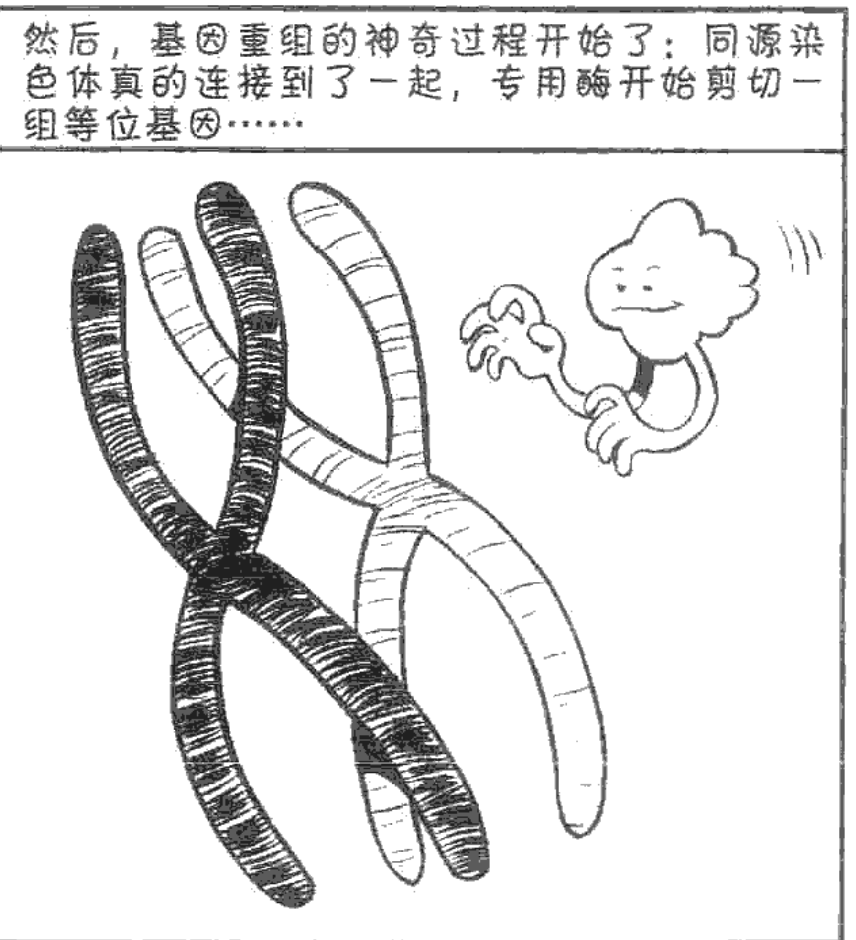
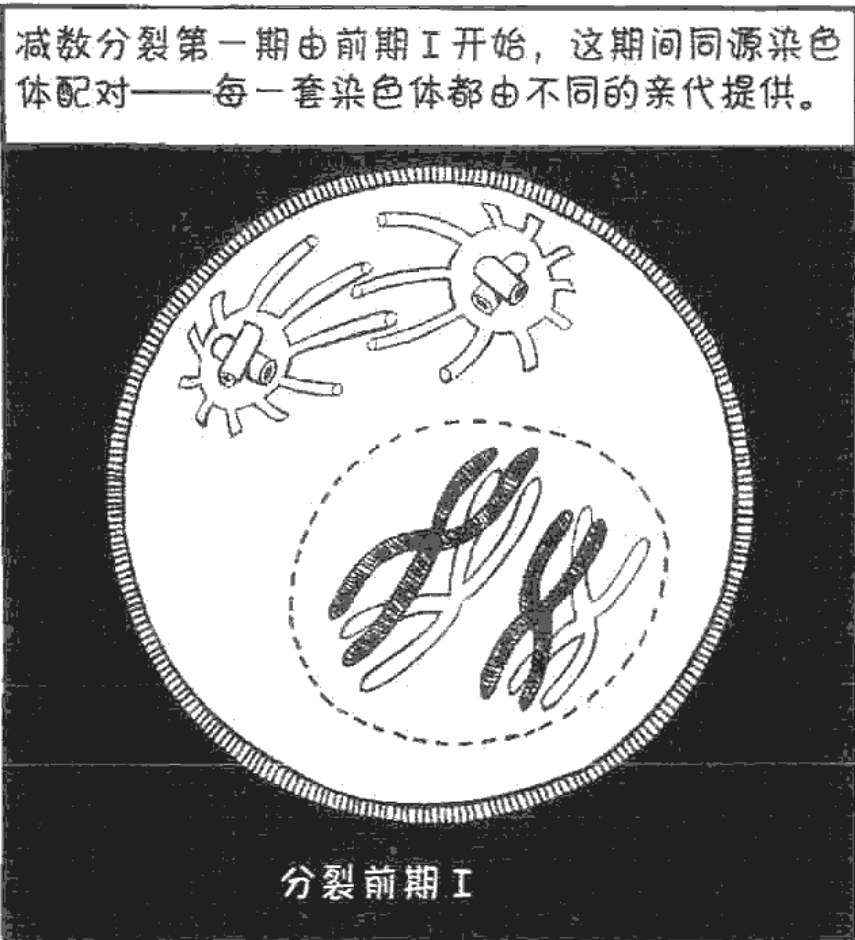
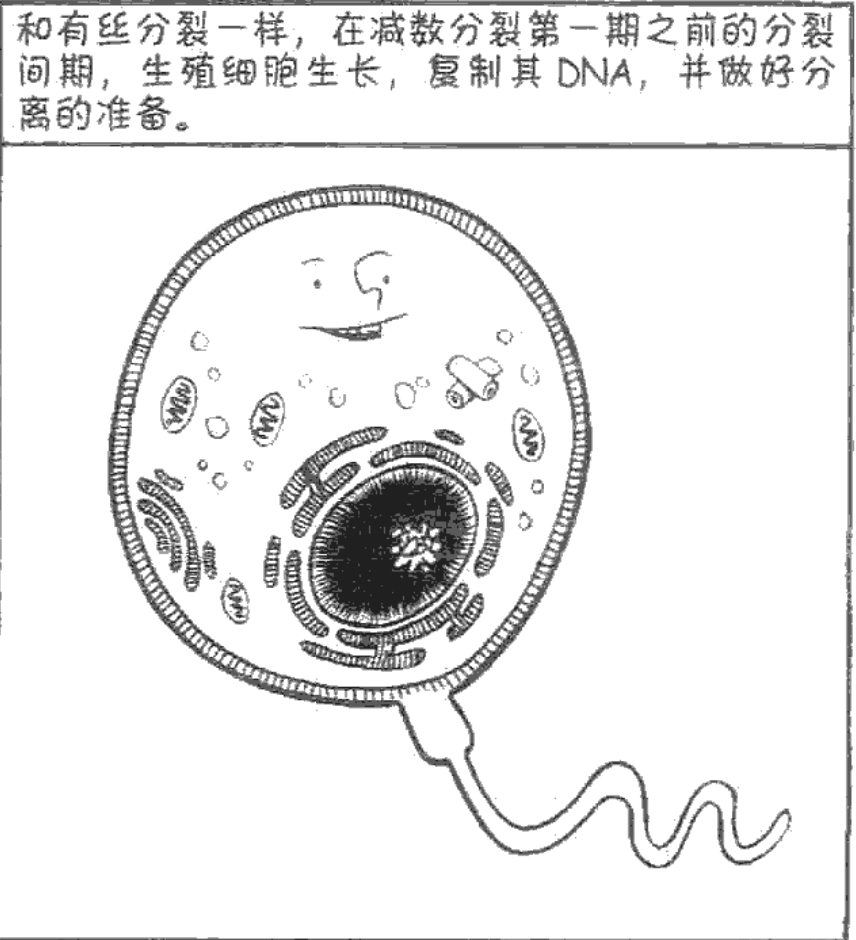


两种性别

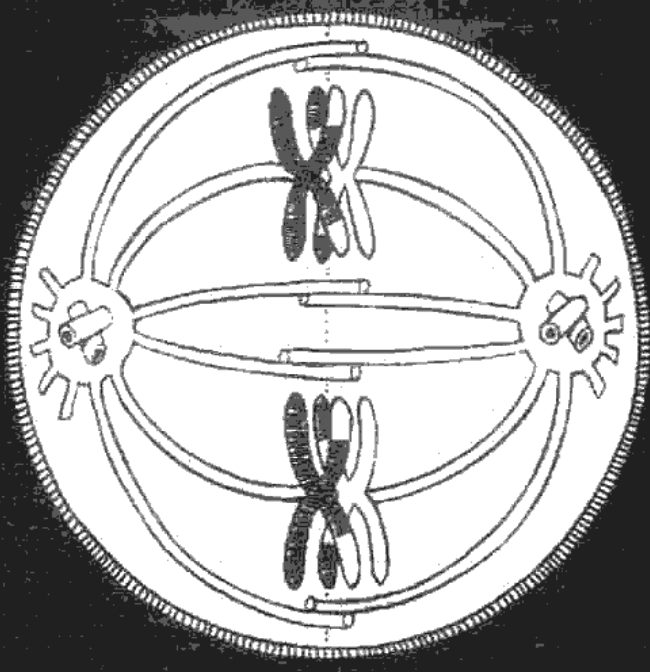
各自提供的遗传物质都是被二等分的，混合在一起的……

这一切都太——不可思议。



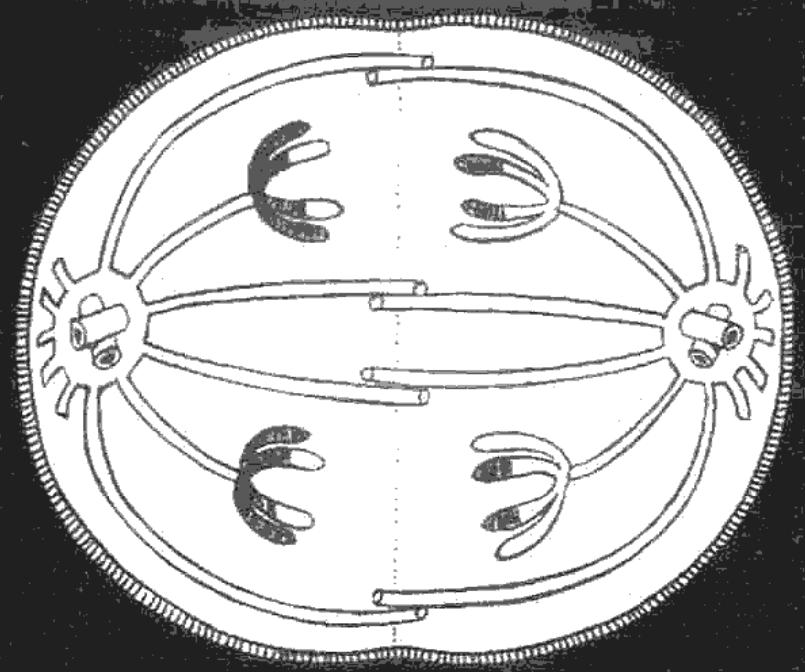


现在，仍处于连接状态的重组同源染色体进入分裂中期I。它们在细胞赤道上排列成行。



分裂中期I

在分裂后期I，同源染色体被纺锤体拉向对立的极的着丝粒。每极都有一整套完整的染色体。



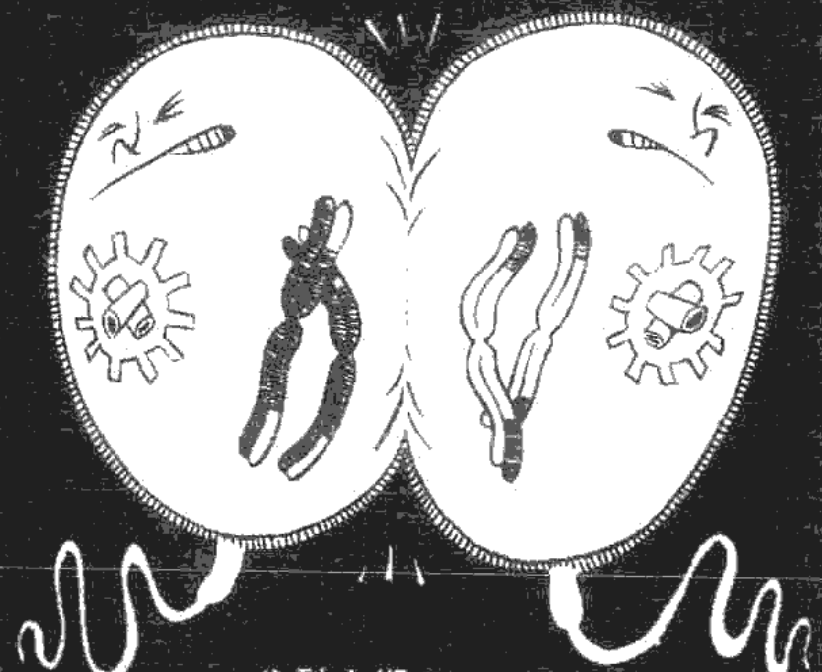
分裂后期I

哪条同源染色单体被拉向哪一极纯粹是凭运气。

每对染色体都是独立于其他染色体被分离的。这种独立分配是另一种层次的随机性，它有利于每个生殖细胞都以不同的方式混合等位基因。



在分裂末期I，细胞完成第一轮分裂，分成了两个细胞，每个新细胞都有一整套完整的染色体。

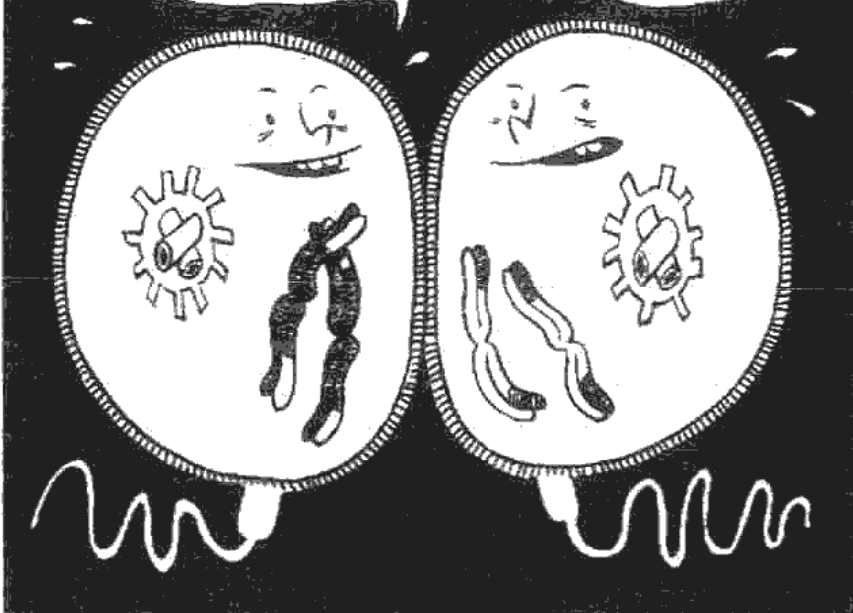


分裂末期I

随后，经过短暂的休息，减数分裂第二期开始了……

噢，终于可以让我的染色体放松了……

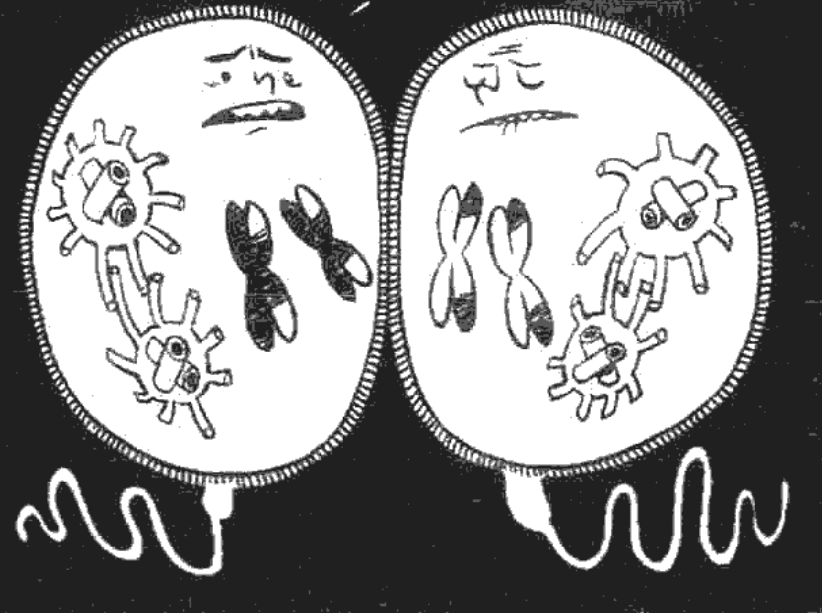
嘿！体细胞松懈了。



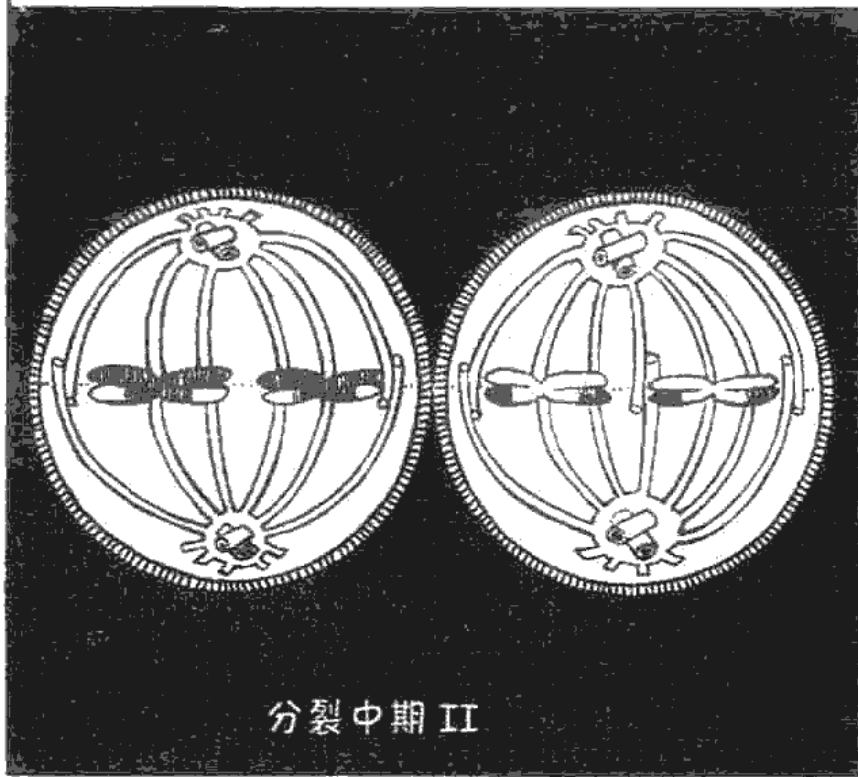
……因为这两个细胞要准备第二次分裂了。

这么快？！

唉，紧张的时刻又到了……

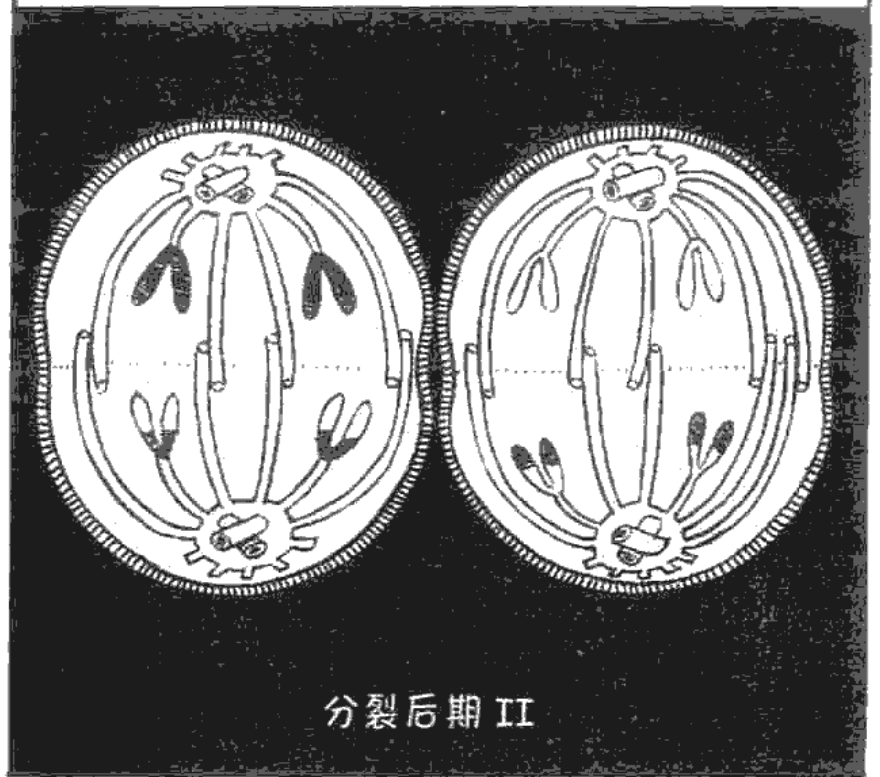


在分裂中期 II，两个细胞的染色体又乖乖地沿细胞赤道排成一行，纺锤体再一次把它们抓到着丝粒周围。



分裂中期 II

在分裂后期 II，纺锤体拉开染色体。它们分开姐妹染色单体，将每套染色单体拉向对立的两极。



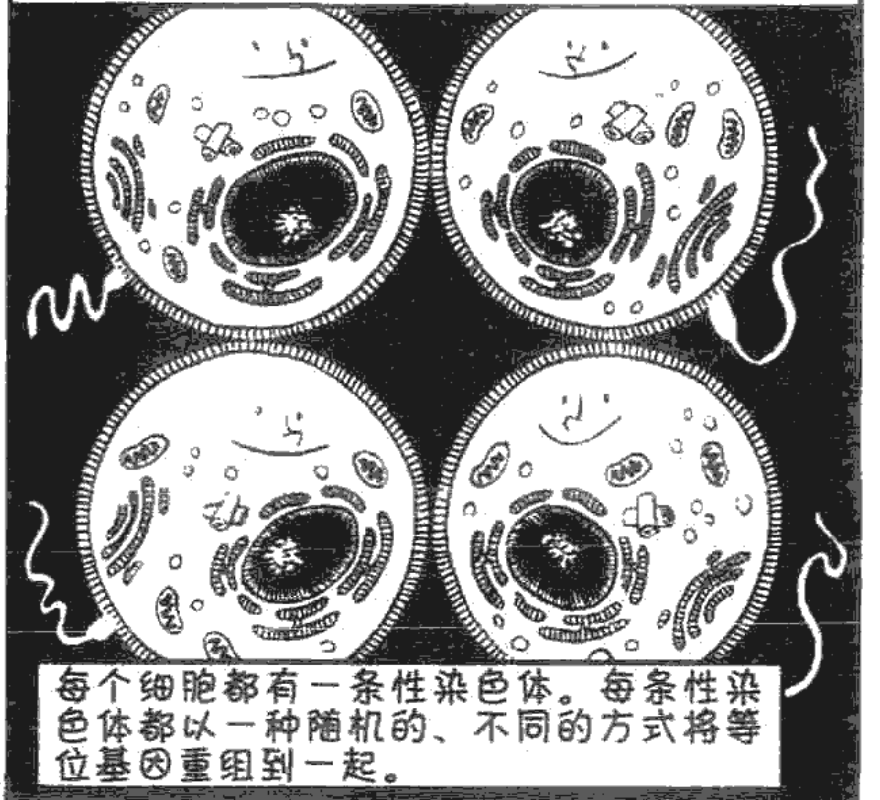
分裂后期 II

最后，在分裂末期 II，围绕着 4 套染色体形成核膜。



分裂末期 II

细胞分裂完成，减数分裂产生了四个生殖细胞，每个单倍体都有 23 条染色体，即一分为二的互补染色体。



每个细胞都有一条性染色体。每条性染色体都以一种随机的、不同的方式将等位基因重组到一起。



总之，这就是减数分裂，遗传多样性的重要工具。

好的，我想我理解了在个体细胞内发生的这种过程……

但是，这种跟性别有关的事情……



……雄性和雌性——

这两种性别的生殖细胞是如何在一起的呢？



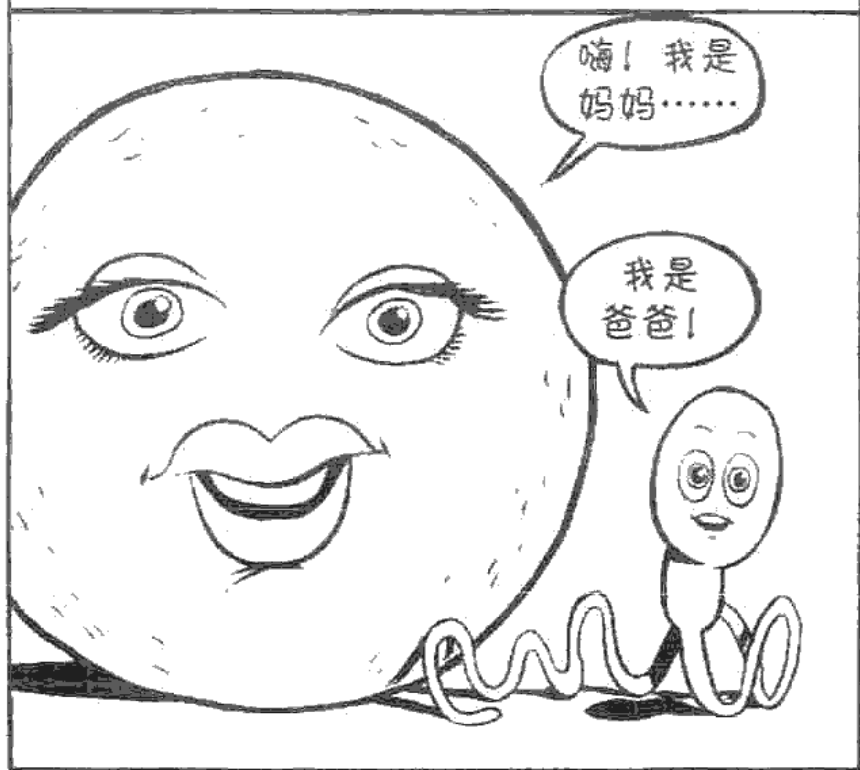
好的，这种引入雄性和雌性 DNA 的、身体上的交互作用呈现出多种形式和行为变化。有一些是相当惊人的。



但是，那超出了本报告的研究领域……

所以，我将继续仅仅针对细胞进行讲解。

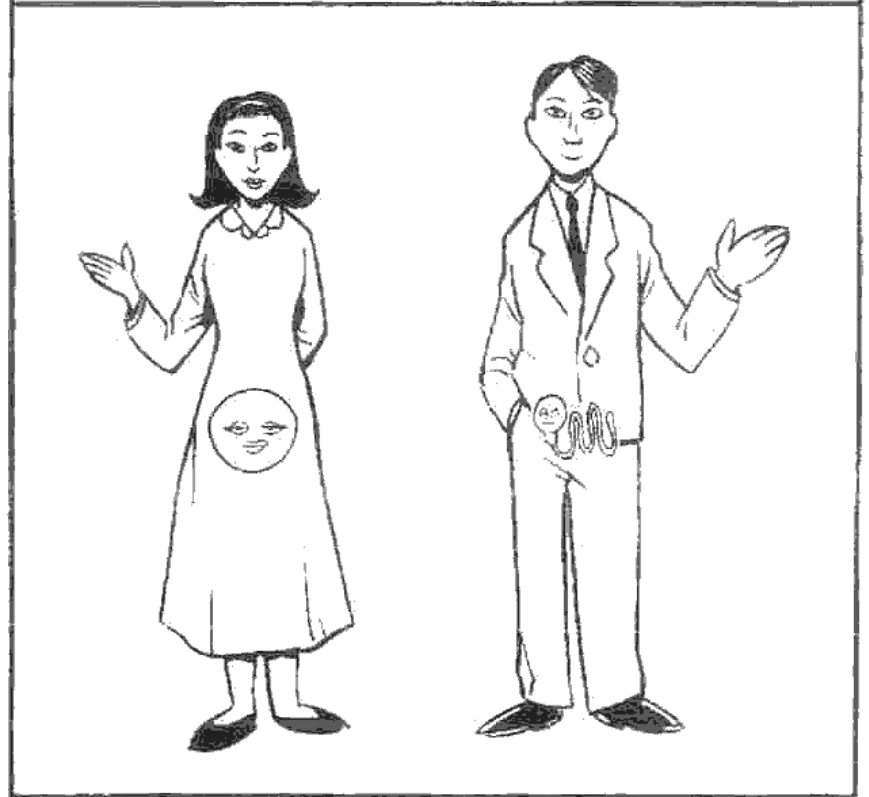
在配子发生这个过程中，雄性和雌性配子（生殖细胞）不断发育，时刻准备开始受精——创造新一代！



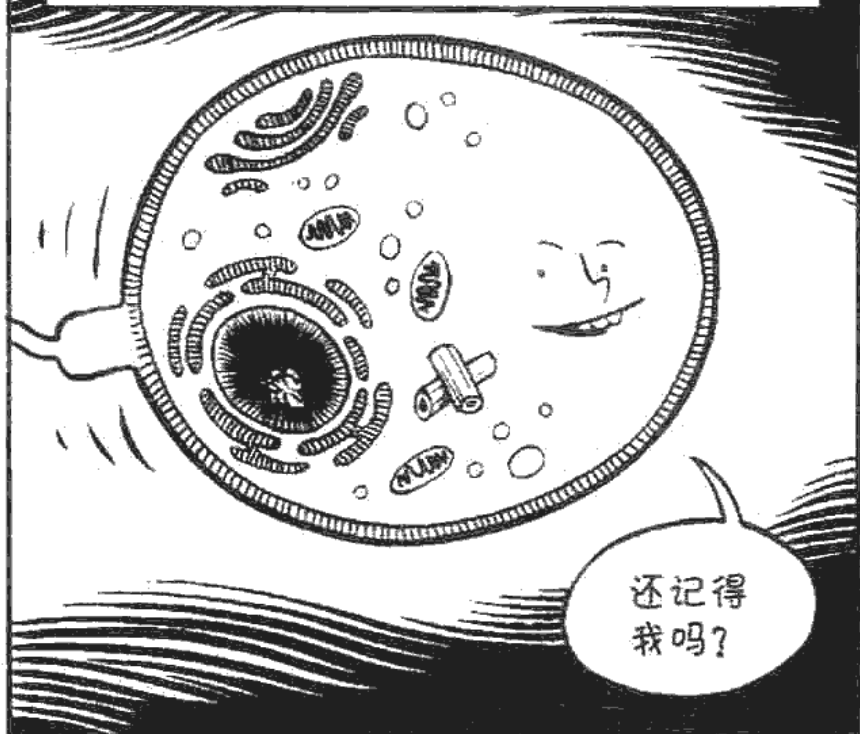
嗨！我是妈妈……

我是爸爸！

减数分裂是配子发生的一部分。在减数分裂中，雄性产生的生殖细胞称为精子，雌性产生的生殖细胞称为卵子。

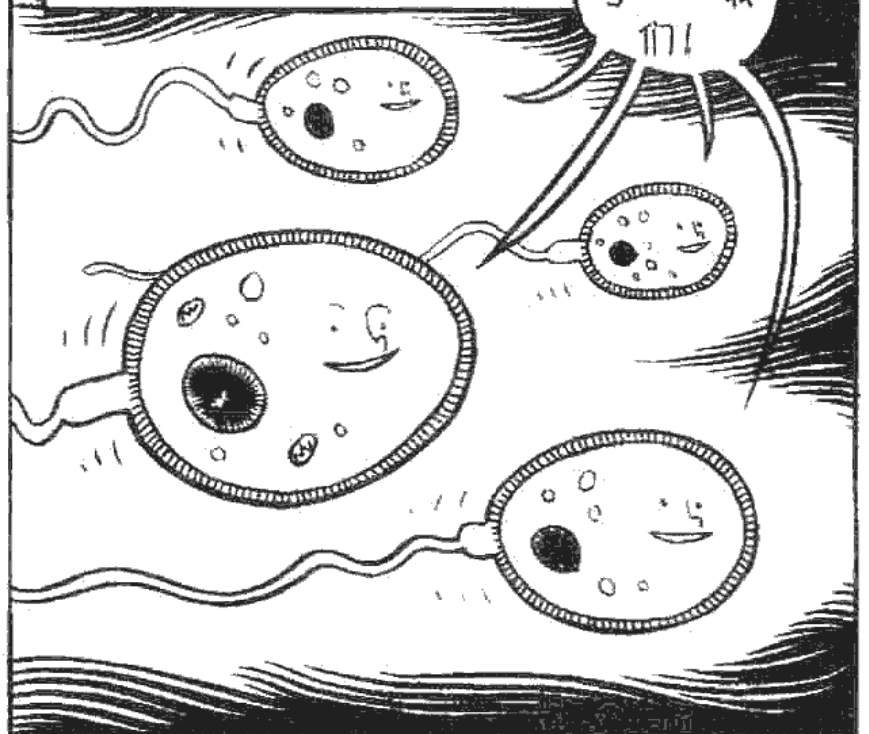


为了进行配子发生，雄性在叫做睾丸的性器官里产生特殊的细胞——精原细胞。每个精原细胞都有 46 条染色体，成了一个完整的二倍体。



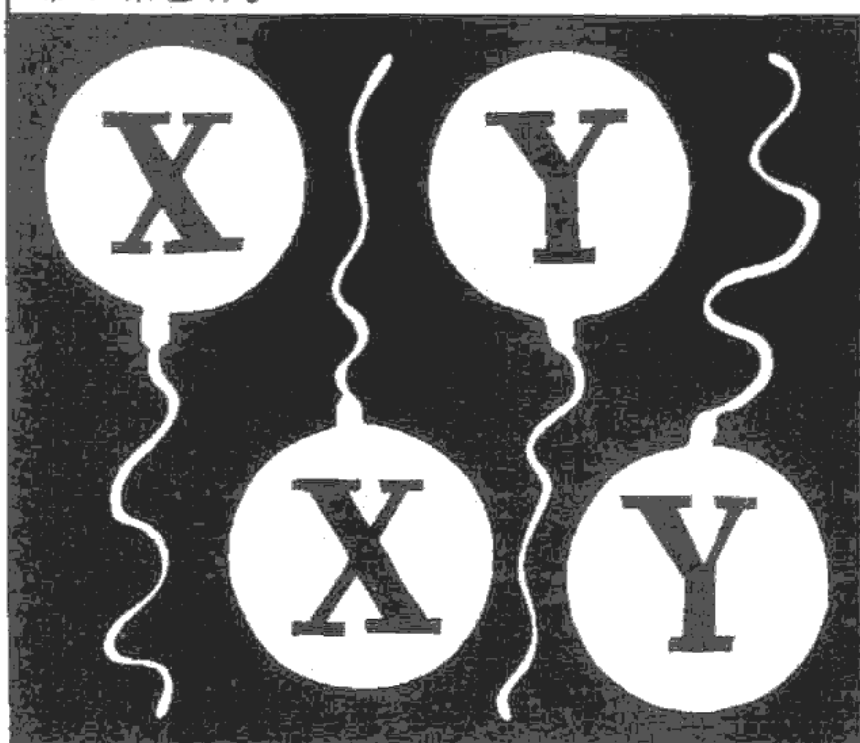
还记得我吗？

通过减数分裂，精原细胞被分裂为 4 个精子细胞，每个都成了单倍体，只有 23 条染色体。

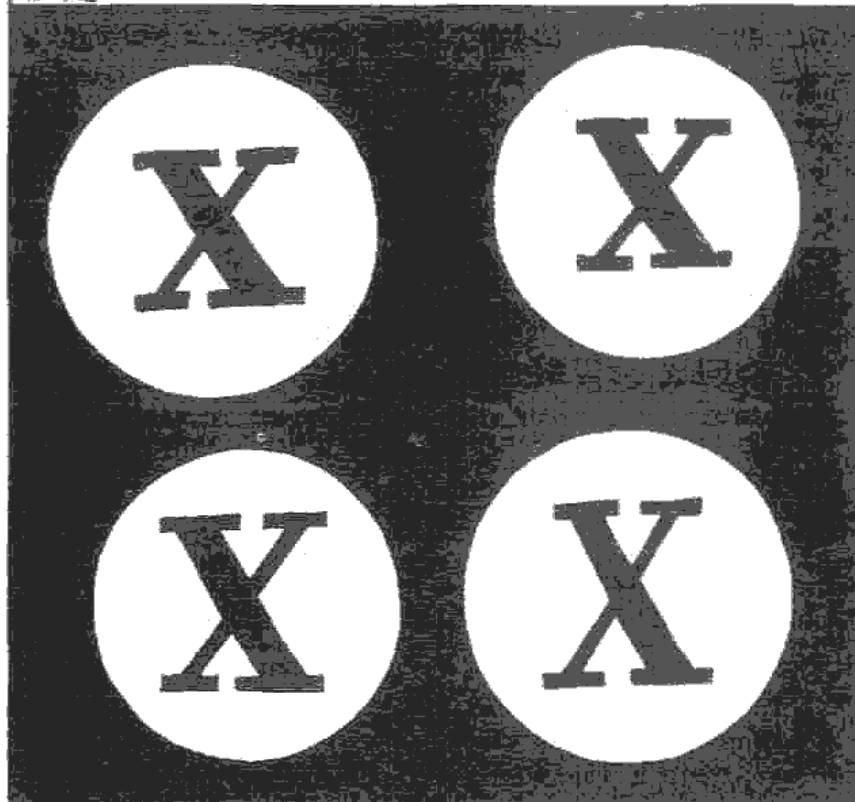


现在我成了……我们！

由于性染色体的组合，使人类的男性带有一个X和一个Y染色体，减数分裂保证男性配子产生的精子一半携带X染色体，另一半携带Y染色体。



女性在她的卵巢里产生二倍体卵原细胞。像男性一样，通过减数分裂得到了四个单倍体卵子。但是……



……和精子的产生不一样，4个卵子中只有一个能发育成可存活的生殖细胞。



这是因为，在新一代细胞发育的萌芽阶段，需要大量细胞质的给养。女性的应对措施是把细胞质囤积在一个备货充足的卵子里，让其他三个卵子处于休眠状态。



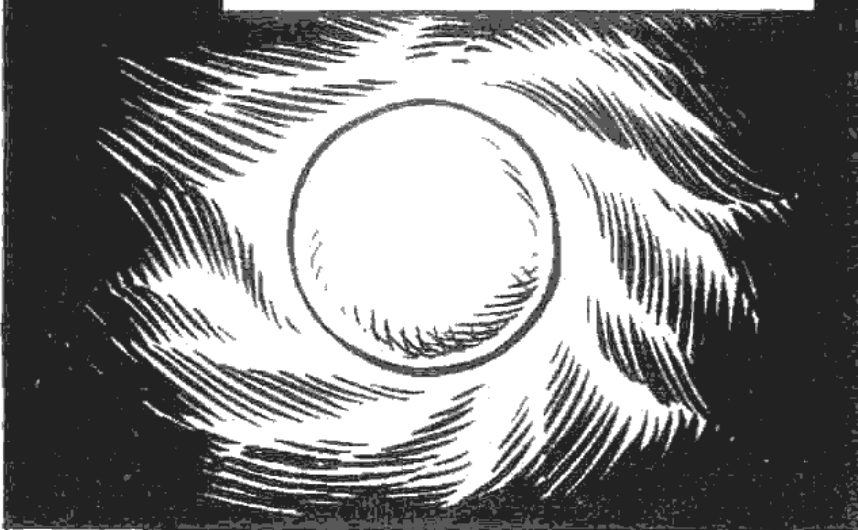
如前所述，各种环境方面的、解剖学上的和社会因素决定了男性机体什么时候以及怎样把他的精子注入女性的卵子……



……一旦它们被注入，在条件适宜时，大量被调动的精子中就会有一个进入那颗卵子，使其受精……

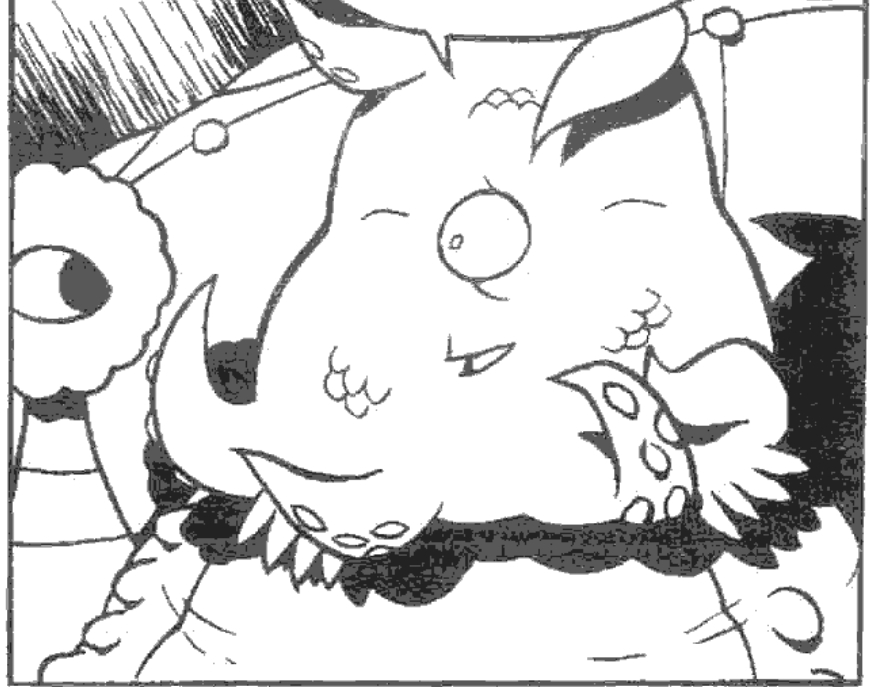
这意味着这两个单倍体生殖细胞——卵子与精子——合并成为一个新的叫做受精卵的二倍体细胞。

这是一个完全不同的个体的开端，源于其双亲组合的染色体！



这就是为什么减数分裂需要将每个生殖细胞的染色体对半分……

这样一来，在后代一整套的染色体里，双亲的贡献就各占一半！



没错！如果男性给受精卵带来一条X性染色体，它与女性的X染色体组合成为一个新的女性……



但是，如果精子带来的是Y染色体……

与女性的结合将产生一个男性！

我想他已经明白了！



所以，我明白了地球上的生物是怎么利用性繁殖来选择变化和多样性的，这比稳定性和抵抗突变更加有利于生存。

但依我看来，仍有许多出错的可能——每次生殖都像赌博……



是的，事情都可能出错，这差不多就是赌博。

但如果不是一个成功的策略，它就不可能持续下来。

是。除此之外……

人类已经找到了稳扎稳打的方向，因为他们已经学会了观察遗传规律。



### 第3章

## 系统如何工作—— 人人都接受遗传

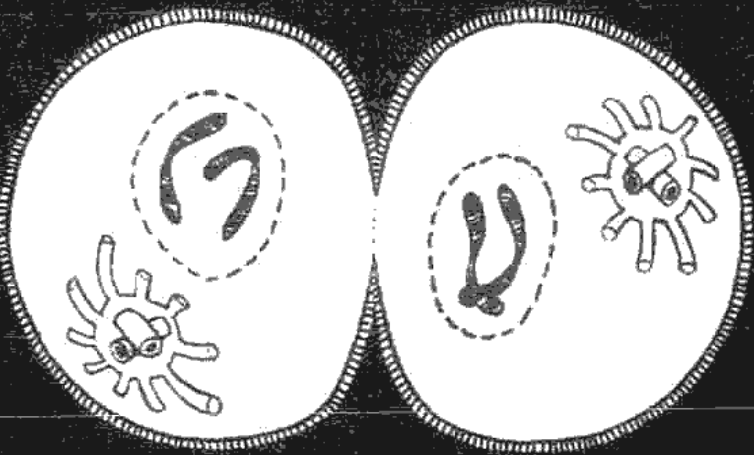
这样，到现在为止，我们已经研究了有性繁殖所带来的种种遗传可能性……



在那一阶段，我们的研究方法就是观察使系统工作的分子和细胞过程。

我知道，我知道……

不像前面讲的那样令人兴奋……



现在，我们来看看传输遗传学……

也就是物理特征一代代传递下去所遵循的模式和法规……



法规？

我发誓，我们已经过21岁了，并且合法地结婚了！

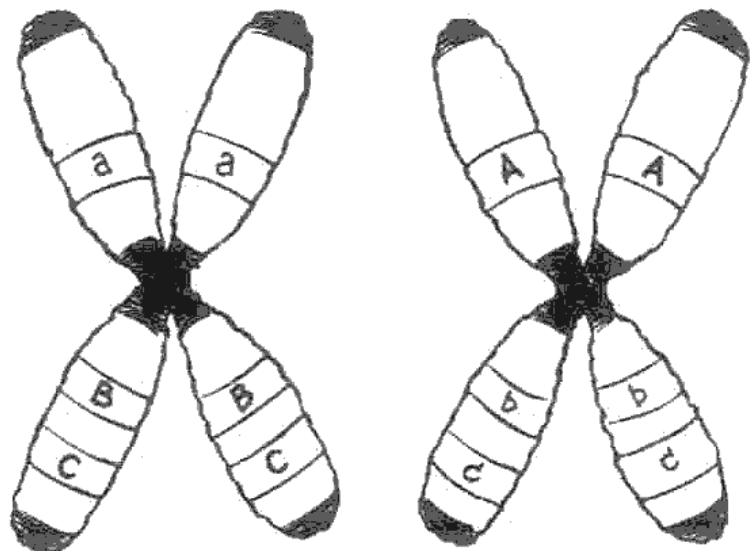
应该说是遗传规律，抱歉。

好吧。

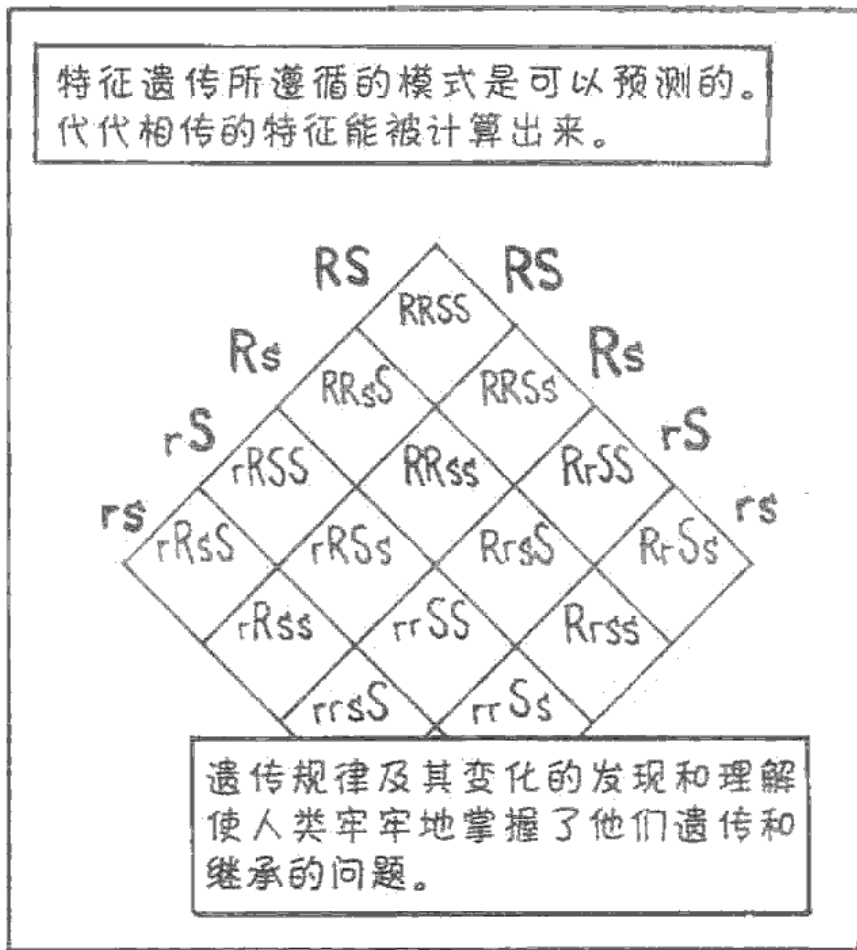
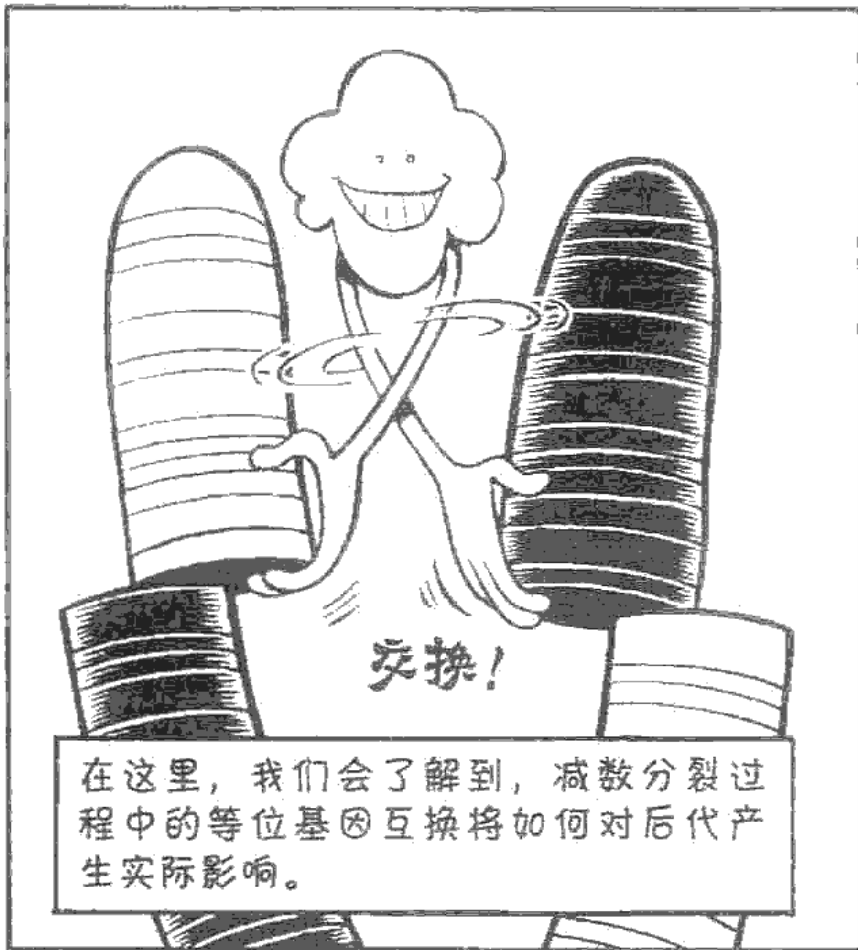
没关系。



正如我们所看到的，那些有性繁殖机体之所以有惊人的特征变化，可能是基因本身有不同的变体……



这些变体被称为等位基因。



## 在孟德尔之前

这一切都从有“龙生龙，凤生凤”开始的。在很久以前，人类就认识到有机体所繁育的后代一定是同类生物，不会繁育出其他种类的生物。

远古的人类都是务实的。驯养动物、耕种植物的欲望与直接导致人们获得给动物配种、给植物授粉以及培育良田的知识。选择性交叉育种成为强化优良品种、淘汰不良个体的工具。

但是，什么“因素”能使相似的性状从亲代传到下一代只是猜测而已，并且这种猜测往往迎合了迷信和当时的社会价值观。

几个世纪以来，血液是遗传特征传递介质的观点被广泛接受。两种人种夫妇的孩子携带的特征反映出父母双方的种族特征，这被视作两种血统混合的证据。据说欧洲皇族血管里流淌着优良的浅蓝色血液，“蓝血”被用来指代贵族血统。（不过，他们为了保持贵族血统而采取的近亲繁殖对他们没有任何好处。）

古希腊人认为，可能繁殖材料由生物体的所有部位均等分泌，每一部分负责把其特征传递给后代。这成为人们熟知的泛生论，甚至连科学家查尔斯·达尔文都支持这种理论，他指出，“胚芽”是在性行为中从身体的各个部分收集而来的，以传递给下一代。

但是，在格里戈尔·孟德尔 1865 年完成严格受控的实验之前，任何一种理论都没有确凿的证据支持。孟德尔的豌豆实验使他准确地解释了基因（现在公认的遗传“因素”）的本质和作用。但直到很久以后人们才真正看到这种物质，并称其为“基因”。

腓力四世

达尔文

孟德尔



孟德尔是 19 世纪奥地利的一名修道士，他对自己花园里植物的变化特别感兴趣。宗教界与科学界的同事们都鼓励他研究这些变化。



孟德尔在开展科学研究的过程中做了一些很好的选择。他选择了普通的豌豆植株做实验，这被证明是一种极好的揭示简单遗传行为的实验对象。



与以往理解遗传的尝试不同，孟德尔在思想上有一个重大突破，他认为物理特征要一个一个进行观察和量化，不能以所有特征或一代的特征为实验对象。

难以相信要我这个不起眼的修道士来考虑这个问题。



在决定研究豌豆植株时，他也是因偶然的机会选择到了特定的特征。这完全是基因表达的结果，因为基因表达仅仅是通过两个等位基因变异实现的。

这个豌豆的形状是圆的……

而这一个是有皱褶的。豌豆不是圆形的就是有皱褶的。



后面我们会看到，有时会有两个以上的等位基因。然而，不管是因为运气还是仔细的观察，孟德尔的实验所研究的基因都是只有两种表达可能的显型基因……

我不做兔子实验，这太容易混淆了！



这就让他具有开创性的观测结果解释起来相对比较简单，如果他选择了更多的等位基因变异的特征，其结果可能会复杂得令人难以理解。

任何新科学都是蹒跚起步的……

孟德尔在做遗传研究时选择了豌豆植株的7种特征，这些特征的显型表达如下：



1. 植株的高度：  
高或矮



2. 花的位置：  
茎尖或沿着  
茎干



3. 豆荚的形  
状：膨胀的  
或收缩的



4. 豆荚的颜色：  
绿色或黄色



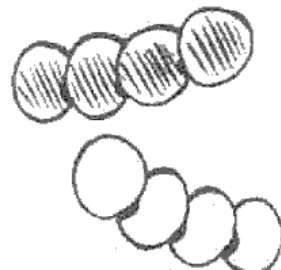
5. 种子的形状：  
圆形或有皱褶



6. 种子的颜色：  
黄色或绿色



7. 种皮的颜色：  
灰色或白色



孟德尔将数千株豌豆进行一代又一代的杂交，识别、确认并成功地预测了特征传递的某些方式。



他精心控制着自己的实验。豌豆植株能够自体受精，为了排除这种可能性，他修剪了豌豆植株的花药——雄性性器官。然后细心地对父本植株进行了人工授粉，授雄配子。

利用豌豆做实验，对于每一个特征只需要处理两个等位基因变异，除了这个优势之外，豌豆其实也是一种纯种植物。

当允许纯种植物自我受精时，它的后代始终如一地保留着父代显示的所有特征，不会出现任何意外。



这就是最纯粹的“龙生龙”。

花粉

孟德尔最终都没有预料到的好运气是：他选择的所有7种特征都是常染色体，这意味着它们都是非性染色体。

性染色体特征的表达随不同的性别而不同，这只会使对基因研究尚处于初级阶段的孟德尔摸不清头脑。

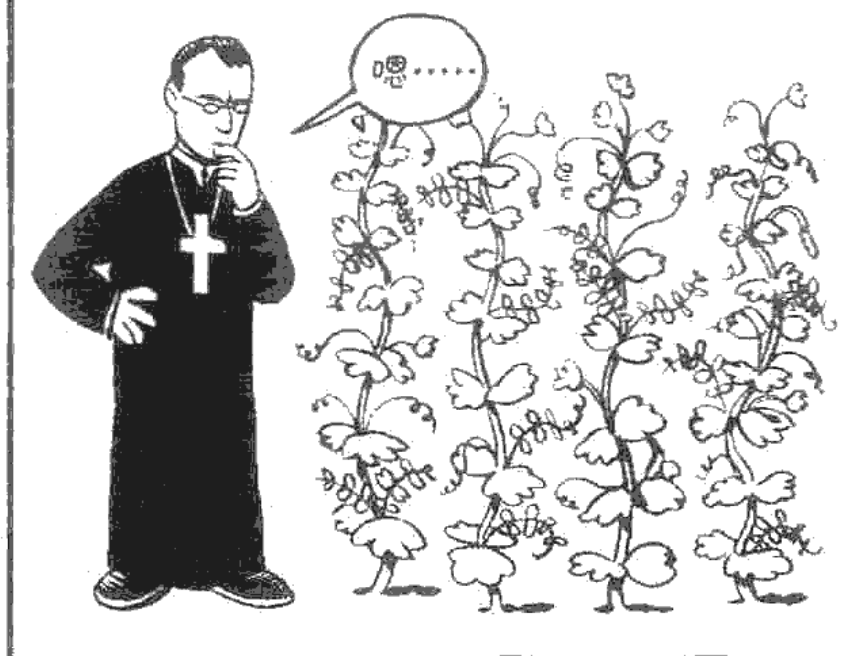
嘿，看在上帝的份上，我是修道士！



孟德尔设计了豌豆植株实验，这样他能分别观察所有7种特征。为了做到这一点，他只对仅有一个特征不同的纯种进行杂交，例如，他将高豌豆植株与矮豌豆植株杂交，这两种植株的其他6个特征都一致。



他的这些单基因杂交的结果都极其一致。在这种情况下，高植株同矮植株杂交产生的后代总是高植株。

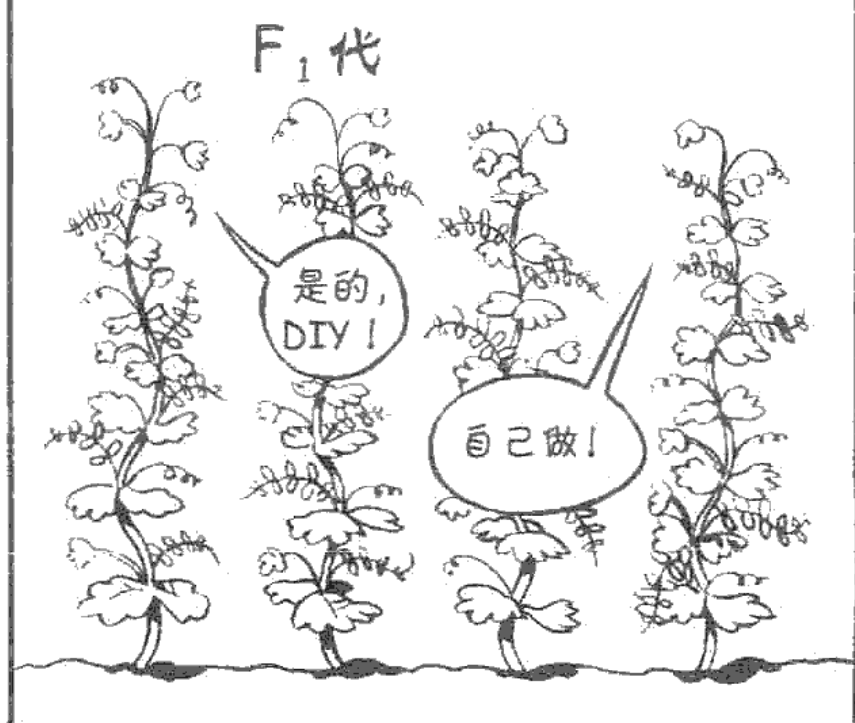


这个观察很重要。在孟德尔之前，大家普遍接受的理论是，遗传特征是父母双方特征的混合。在豌豆植株中显然高度特征没有被混合。



孟德尔看到的是，在后代中——记做F<sub>1</sub>代——高个亲代植株的高度保持表达，而矮个植株的高度从不表达。

孟德尔并没有就此停止他的实验。他让F<sub>1</sub>代自我受精，并且观察到了意想不到的结果。



F<sub>1</sub>代的后代中75%都显示出高个特征……

但有25%出现矮个特征!



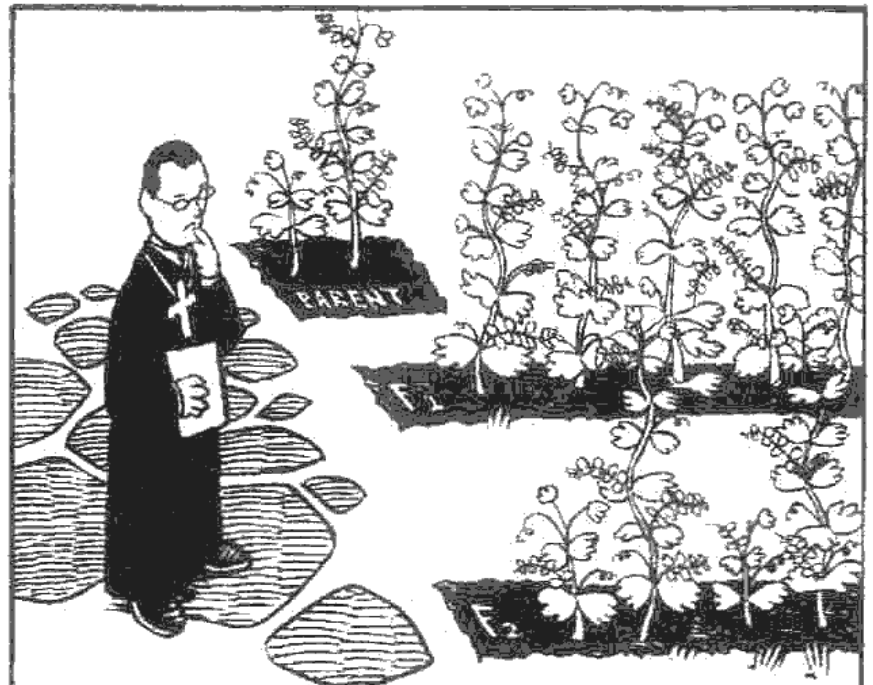
当孟德尔让F<sub>2</sub>代再自我受精……



他看到那一代的矮植株是纯种，产生的仅仅是更多的矮植株，而高植株的后代按3:1的比率为两类，高植株后代为3，矮个后代为1。

孟德尔从他的观察中推断，在将亲代特征传递给后代的未知因素中，每一种特征都有两个变异体。

总是这两个中的一个！



此外，孟德尔看到，不论是哪种特征，它的两个变异体中总有一个会优于另一种隐性变异体。处于优势地位的变异体会隐藏隐性变异的存在，不过隐性变异会在以后的几代中重新出现。

1. 相对矮个因素，高个因素始终是显性的。

2. 相对茎尖生长的花，沿茎干长的花始终是显性的。

3. 相对收缩的豆荚，膨胀的豆荚始终是显性的。

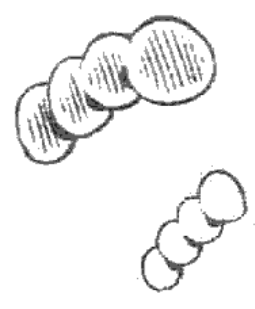
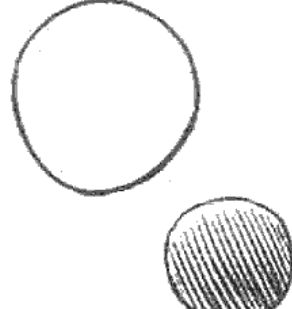
4. 相对黄豆荚，绿豆荚始终是显性的。



5. 相对有皱褶的种子，圆形种子始终是显性的。

6. 相对绿色种子，黄色种子始终是显性的。

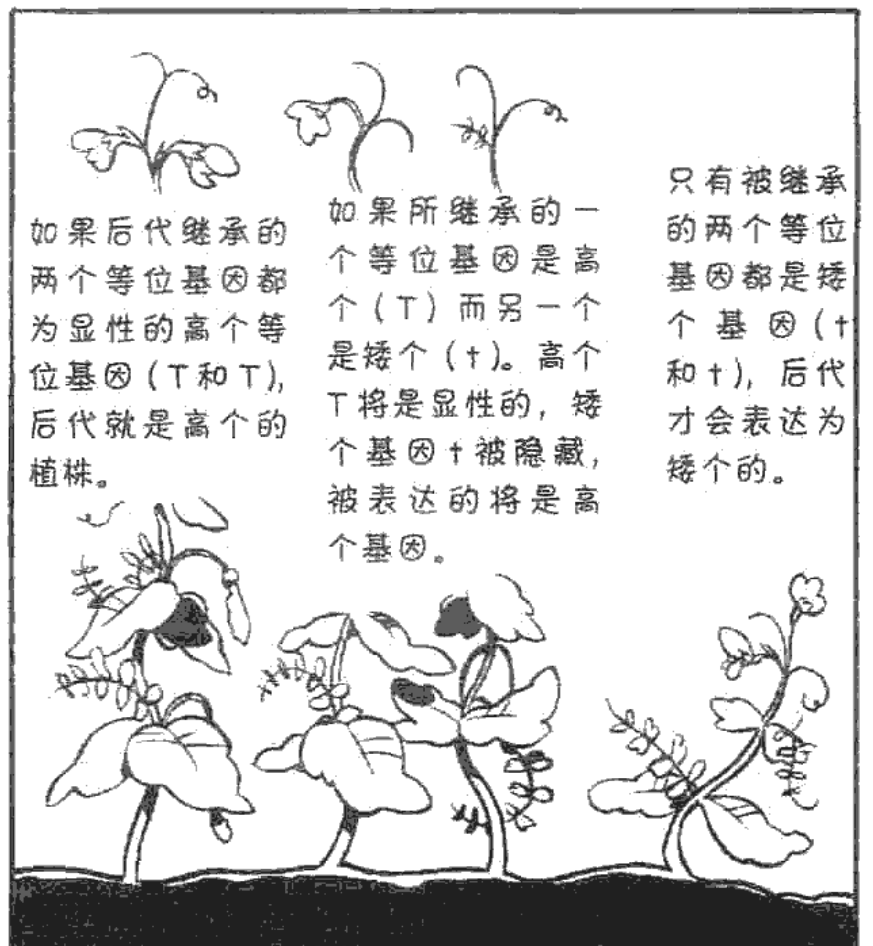
7. 相对白色的种皮，灰色的种皮始终是显性的。



当然，直到很久之后，解释这种现象的生物学原理才被世人理解，但孟德尔提到的变异因素的确是等位的——基因！

他准确地推断出双亲各自给下一代提供一个等位基因。

要是我能为这些因素想出一个好名称该多好……

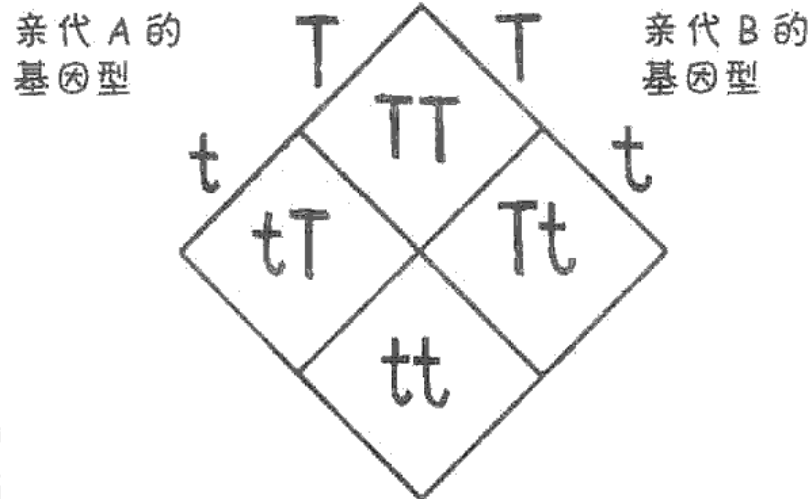


如果后代继承的两个等位基因都为显性的高个等位基因 (T 和 T)，后代就是高个的植株。

如果所继承的一个等位基因是高个 (T) 而另一个是矮个 (t)。高个 T 将是显性的，矮个基因 t 被隐藏，被表达的将是高个基因。

只有被继承的两个等位基因都是矮个基因 (t 和 t)，后代才会表达为矮个的。

这两个从父母双方继承来的等位基因呈现出特征的基因型。在这个例子中，有3种可能的基因型：TT，Tt（或tT）和tt。如下图所示。



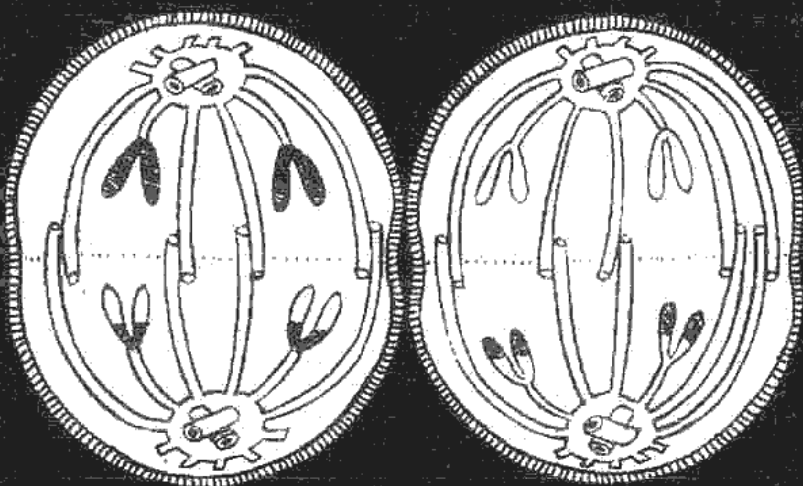
但只可能有两种显型，即表达出的特征，TT和Tt表达的都是高个，而tt表达为矮个。

任何两个等位基因如何在相同的配偶子上结合在一起，这完全取决于孟德尔所称的分离和自由组合的情况。这些过程实际上就是细胞减数分裂的机能。

我可不知道减数分裂是什么……



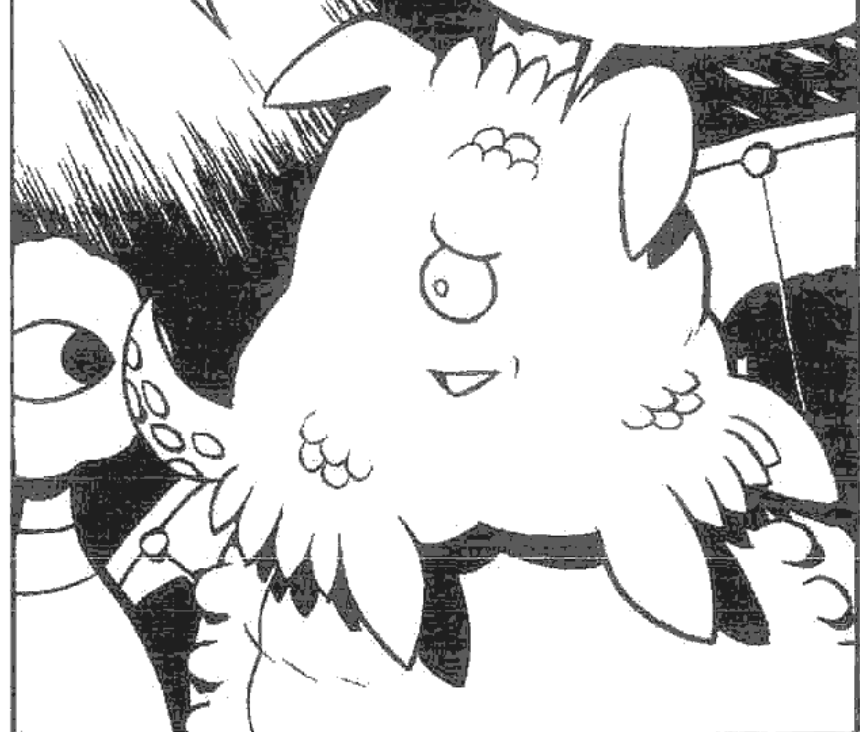
还记得在减数分裂中，同源染色体是如何分开独立的吗？



每个二倍体生殖细胞里的染色体都是成对的，二倍体生殖细胞会分离成为单倍体配子，即包含的染色体都是单个的生殖细胞。

我当然记得。

在我的印象中，它们在分开之前，同源染色体交换各种等位基因。



没错！然后，雄性单倍体配子使雌性单倍体配子受精，形成一个新的双倍体后代，它拥有双亲等位基因的独特结合！



这正是孟德尔观察结果背后的细胞力学——

——等位基因的分布，保证了基因变化的最大可能性。



在所有这些可能的基因变化中，至少有一些有利于确保有机体生存到交配的年龄，因此一般来说能传遍整个物种。这是有性生物体进化的方式。可惜我们这些无性 Squinch 没有这种能力！

现在，为了说明孟德尔的分离规律，让我们再来看看他的豌豆植株单基因杂交。这一次，我们做真正的杂交，用豆荚膨胀的纯种豌豆（均为显性的等位基因 PP）……



我是显性纯合子，我的两个等位基因是相同的显性。

PP

和豆荚收缩的纯种豌豆（有两个隐性等位基因 pp）进行杂交。

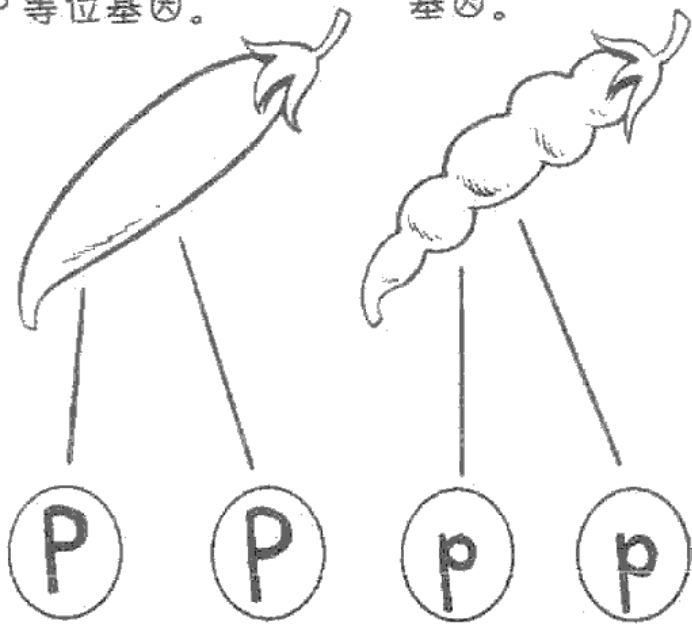


我是隐性纯合子。

pp

配子是单倍体细胞，因此任何具有 PP 基因的亲代产生的配子携带一个 P 等位基因。

当然，任何具有 pp 基因的亲代遗留给其配子一个 p 等位基因。



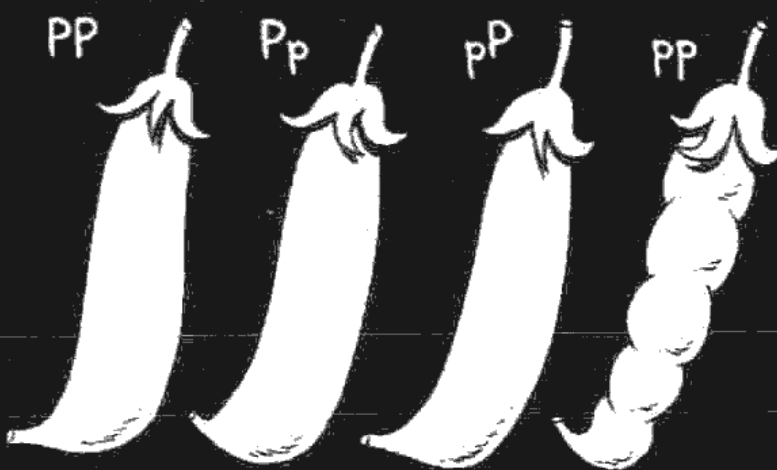
配子 PP pp

所以，一株带有 p 配子的植物同带有 P 配子的植物杂交总是产生带有 Pp 基因型的 F<sub>1</sub> 代



我是杂合的，我的两个等位基因彼此不同。

当这个 F<sub>1</sub> 代可以自身受精时，每个 F<sub>1</sub> 代豌豆植株产生数目相等的 P 或 p 配子，通过减数分裂固有的分离过程，F<sub>2</sub> 后代的基因组合可能有四种：PP、Pp、pP 或 pp。



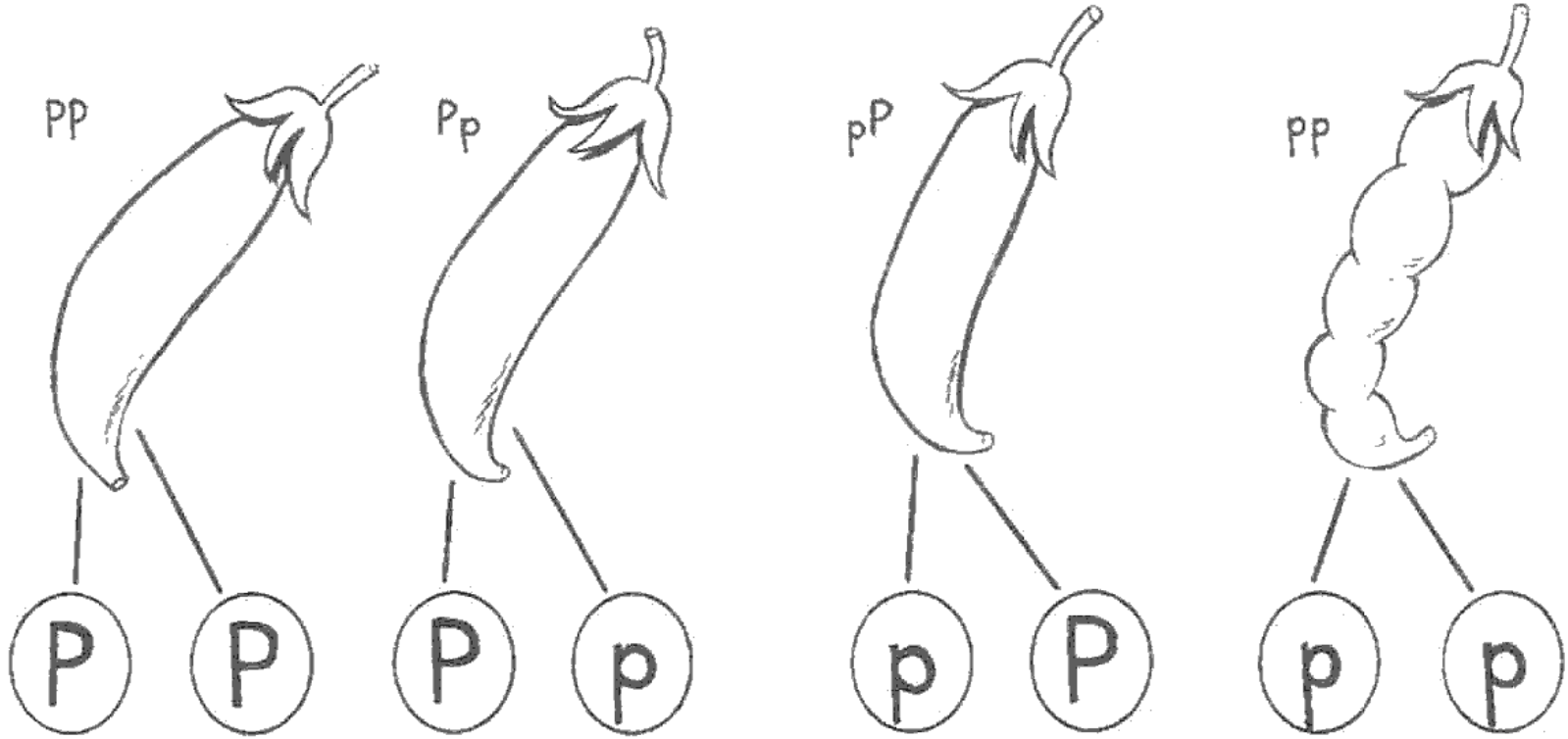
可以推断基因型的比率是 1:2:1。即 1 个纯合显性等位基因 (PP)，比 2 个杂合显性等位基因 (Pp 或 pP)，比 1 个纯合隐性等位基因 (pp)。

显型的比例是怎么样的？

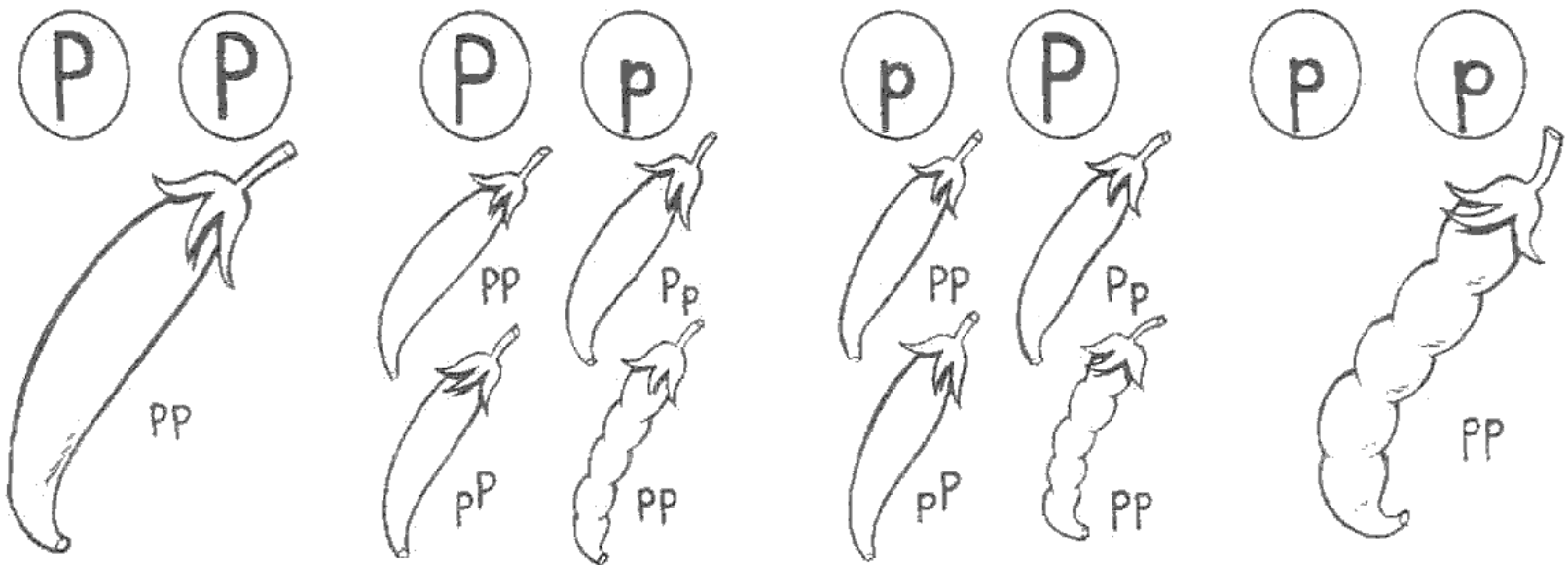
膨胀豆荚的豌豆植株与收缩豆荚的比例是三比一。



F<sub>2</sub>代产生的配子如下图所示。



此外，如果F<sub>2</sub>代配子可以自身受精，我们会看到F<sub>3</sub>代的等位基因是这样分布的：



纯合显性杂交或隐性杂交总是纯种，但杂种杂交生产出的后代出现F<sub>2</sub>代那4种基因型组合的机会是均等的。

这就是携带有两个等位基因的基因之间分离的方式。它的比率关系是可以预测的。

好。但我还是怀疑。

这种遗传似乎太容易了。算数上太机械了……

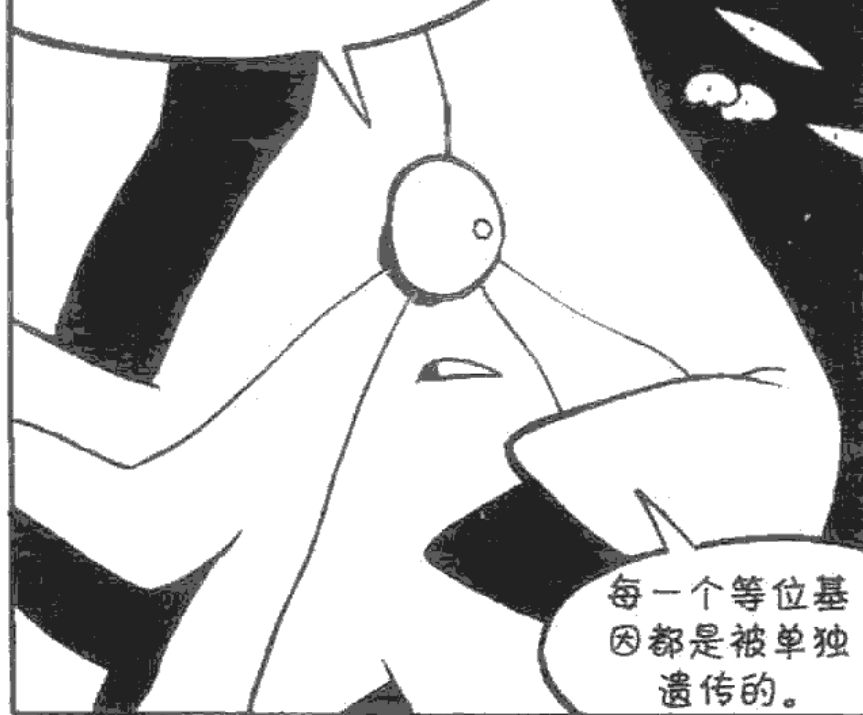


您真的是智慧过人、观察入微。我们现在学习的是简单遗传。以后的内容会越来越复杂。

但是，在继续深入学习之前，我们还需要探究孟德尔另一个非常重要的概念，一个与基因分离密切相关的概念。



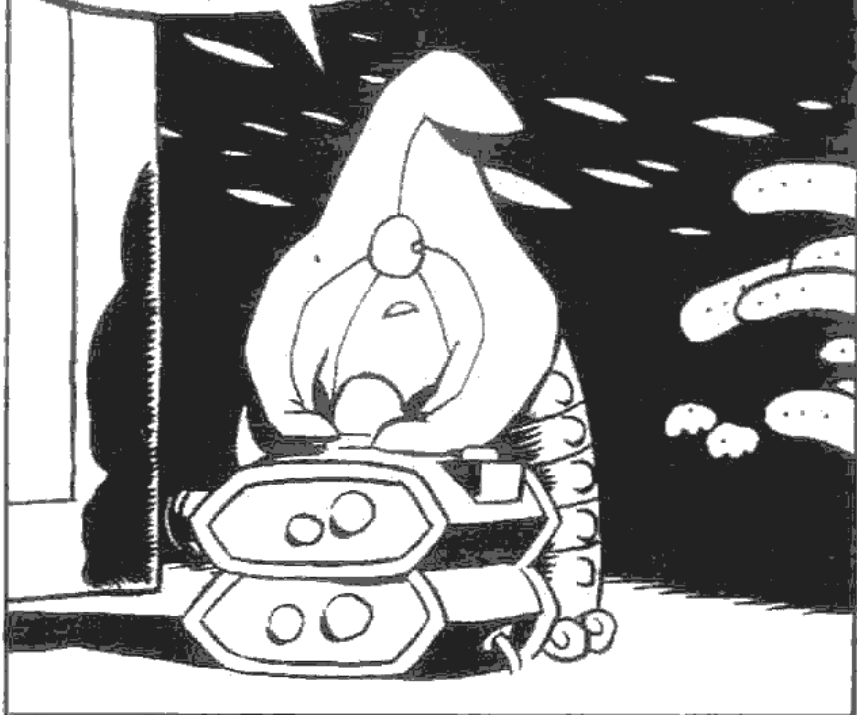
根据自由组合的原理，后代可以在无需联系任何其他等位基因，或不受任何其他等位基因影响的情况下，继承双亲一方任何可能的等位基因。



每一个等位基因都是被单独遗传的。

为了探究这一规律，我们需要像孟德尔一样，超越单基因杂种，进入到双基因杂种的领域——

而双基因杂种是指不止一种特征有差异的个体。



请别再说豌豆了！

我从来也没有见过真正的豌豆，而且已经厌倦它们了！



好，为了既富有变化又能保持简单，我们构建自己的试验对象。

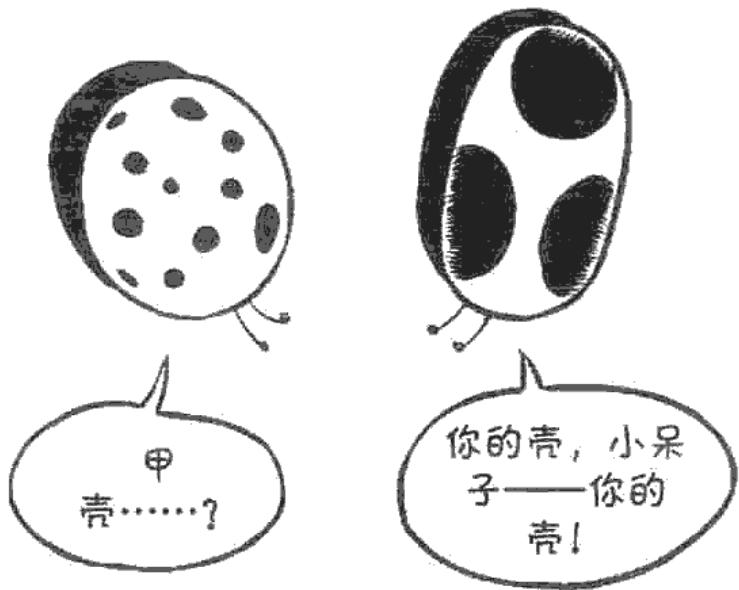
我们就找一种动物吧，一种花园里的昆虫，贪吃的甲虫……

在现实生活中我看上去就应该这么可爱！



因此，为了开始演示特征是如何彼此独立进行分类的……

我们将假设双基因杂种对象有两个等位基因的差异，一个是甲壳的形状，圆形甲壳(R)比椭圆形甲壳(r)占优势；另一个是甲壳上班点的大小，大点(S)比小点(s)占优势。



甲壳……？

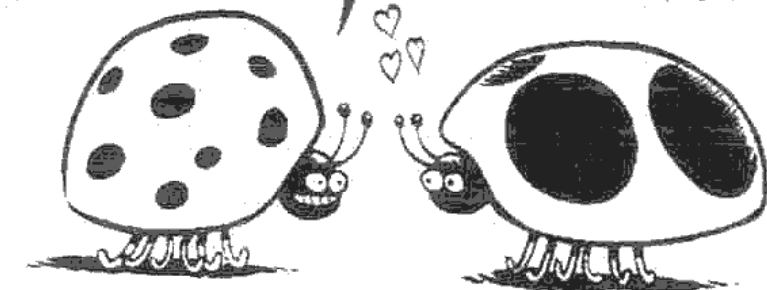
你的壳，小呆子——你的壳！

我们两种甲虫的特征都是同型结合的。一个是RRss基因型，即圆形甲壳，小斑点；另外一个rrSS基因型，椭圆形甲壳，大斑点。

我们俩太不一样了，但我还是这么吸引你……

RRss

rrSS



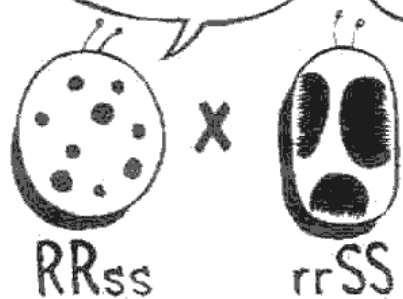
如果我们让两个明显不同的雄性和雌性甲虫杂交……

就像我们自己不会做……

在动物王国，我们愿意把它称作交配，你这个令人恐怖的偷窥狂……

在它们的配子中，可能携带四种等位基因组合……

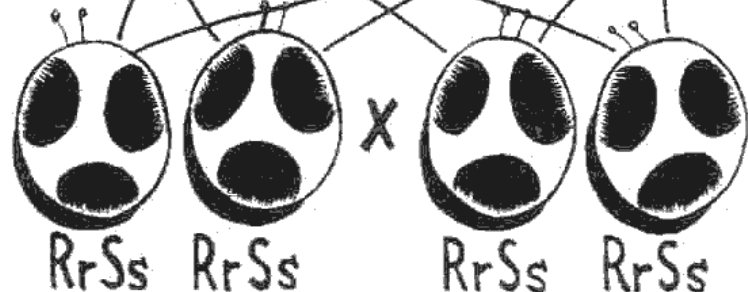
父母双亲



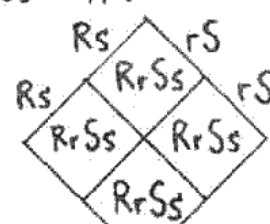
配子



F<sub>1</sub>代



那么，它们的后代，F<sub>1</sub>代，将机会均等地继承这些基因型，表型总是表达显性特征并隐藏隐性特征。正像孟德尔在其单基因杂种杂交的F<sub>1</sub>代中所见的一样！

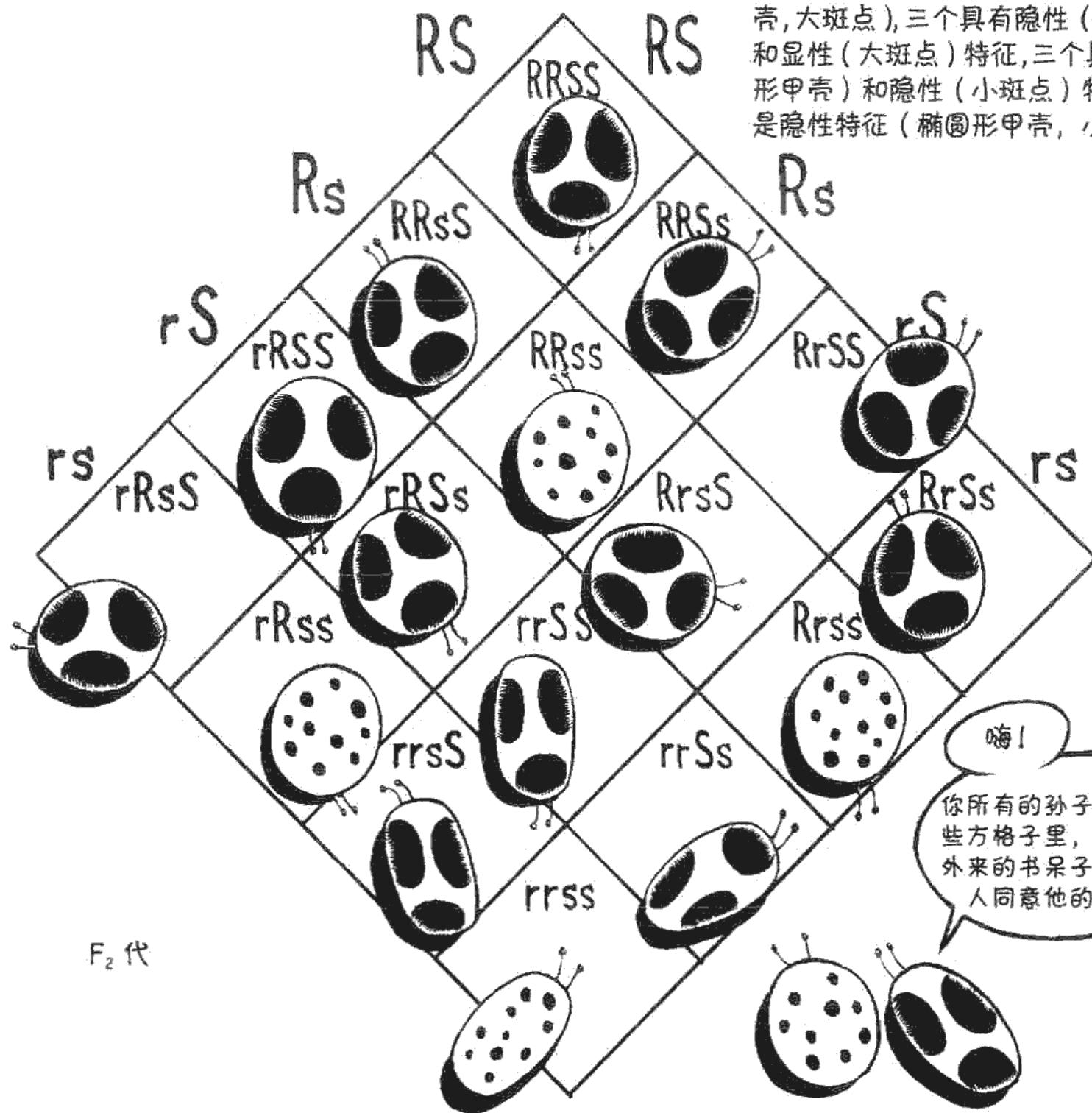


这个杂交基因型的分类细目也可以在一张菱形交叉图中显示。只要将左边的配子与右边的配子交叉就可得到后代所有可能的基因型。

如果我们让F<sub>1</sub>代产生的后代F<sub>2</sub>代具有所有可能的基因型组合，菱形交叉图便派得上用场，它清楚地表明，每一个等位基因都有机会在每个可能的组合中出现。

从表型上看，尽管孟德尔发现在单基因杂种杂交的F<sub>2</sub>代中，显性和隐性的比例是3:1，但在双基因杂种杂交中，这个比值为9:3:3:1。

这里我们看到的是表型的分类细目，九个甲虫具有两个显性特征的表达（圆形甲壳，大斑点），三个具有隐性（椭圆形甲壳）和显性（大斑点）特征，三个具有显性（圆形甲壳）和隐性（小斑点）特征，一个都是隐性特征（椭圆形甲壳，小斑点）。



F<sub>2</sub>代

嗨！  
你所有的孙子都呆在这些方格子里，直到那个外来的书呆子说服所有人同意他的观点！

孟德尔从双基因杂种杂交实验中得出一个准确的结论，即“所有的性状都是独立挑选的”。

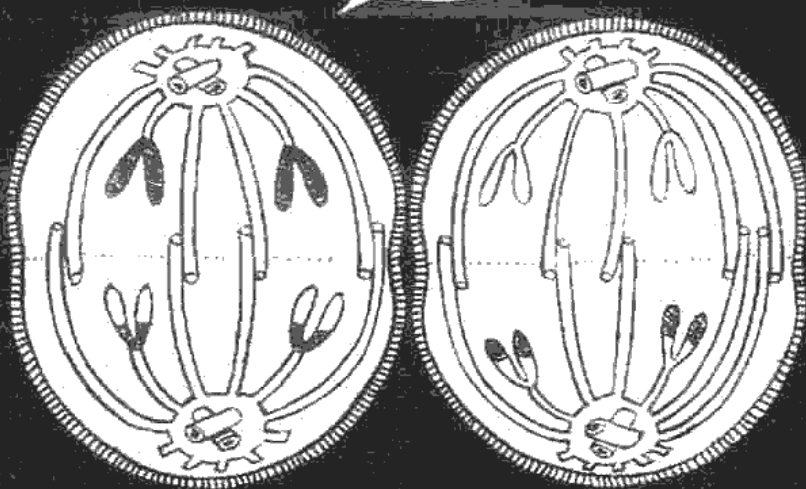
尽管一种特征的表达比另一种特征的表达占优势，但基因型是独立遗传的，不会出现一种特征影响另一种特征的情况。

所有特征被挑选出来并与任何其他特征相结合的机会是均等的。



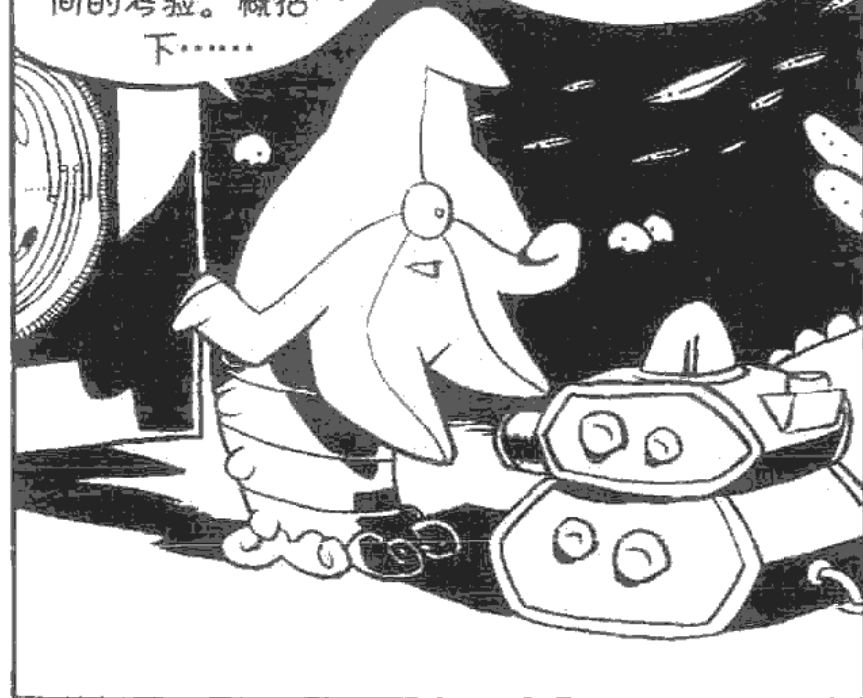
当然，为基因重组创造条件的正是减数分裂，它是我们的老朋友了。

我做所有繁重的工作！



那些就是控制遗传的基本原理。孟德尔发现了它们，它们也相当不错地经受住了时间的考验。概括一下……

被称为等位基因的基因替代版本，为任何特定性状的变化负责。



每个个体都要继承每个特征的两个等位基因。

在减数分裂期间，一个等位基因来自亲代一方，随机地与其姐妹基因分离。



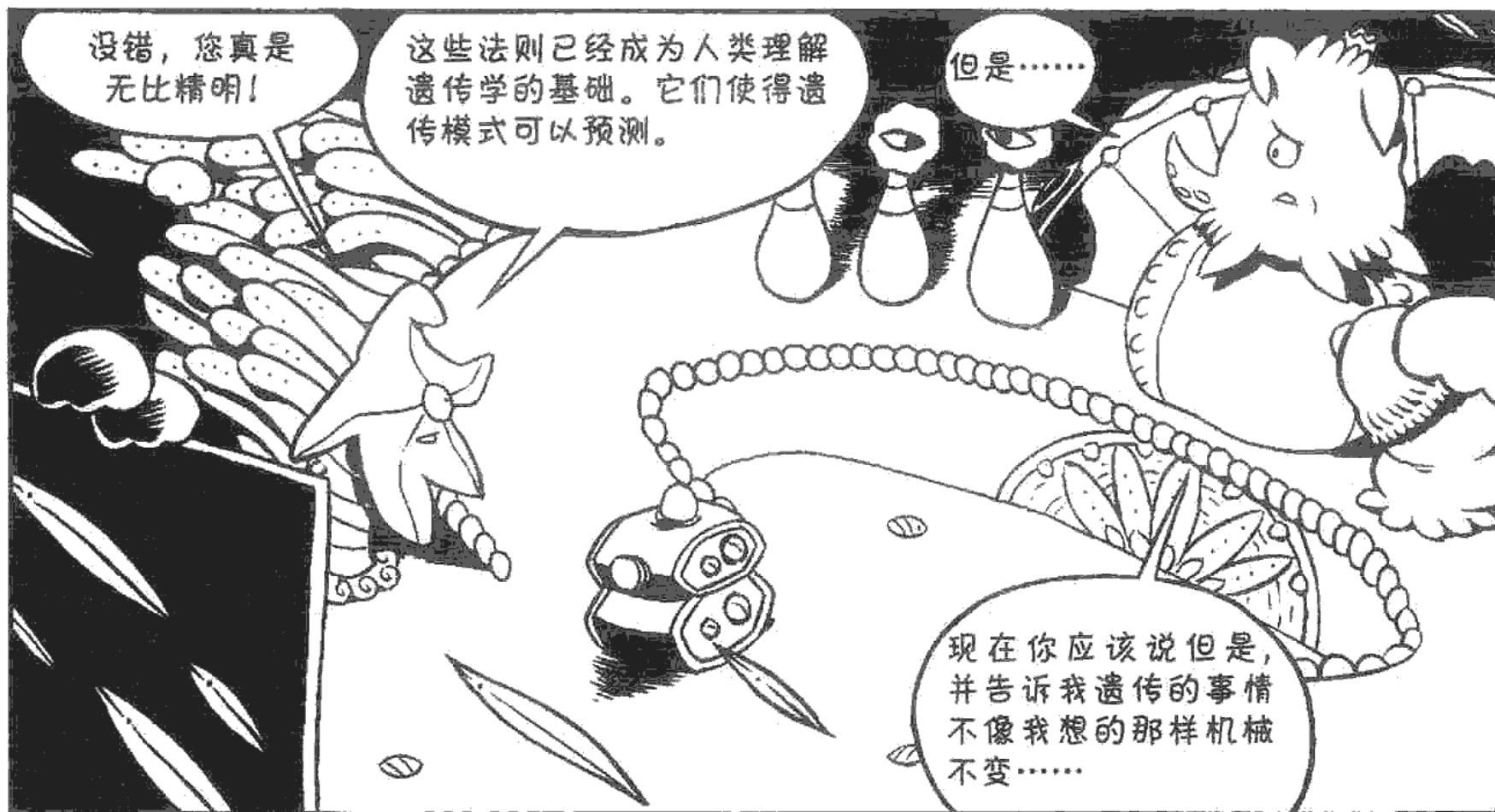
同样在减数分裂期间，每一个等位基因都是在杂交过程中从所有其他等位基因中独立挑选出来的。

每一种等位基因组合都是可能的。

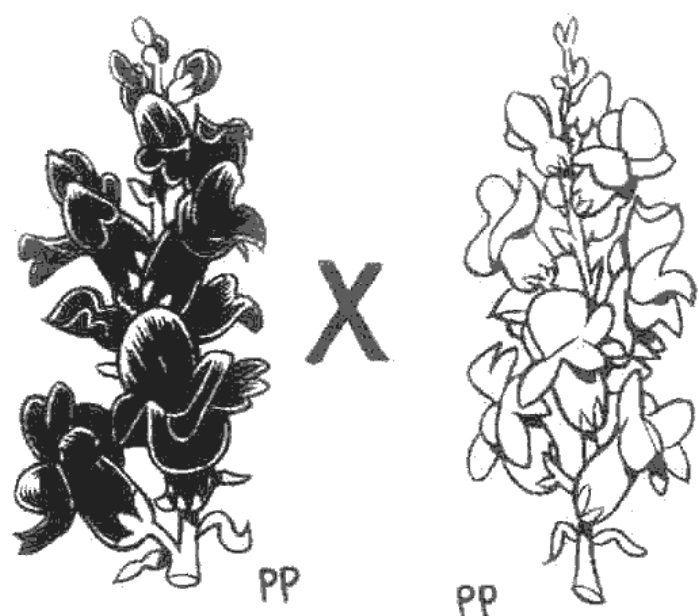


此外，如果被一个个体继承的两个等位基因不同，那么其中的表型基因总是较另一种占优势！





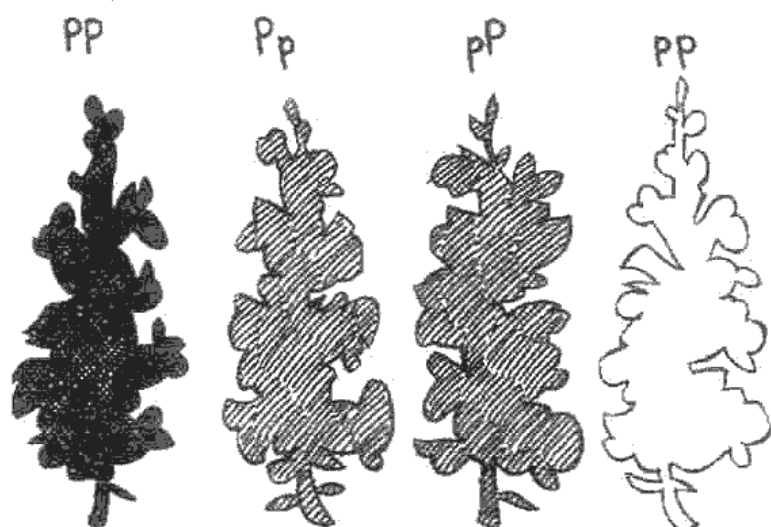
金鱼草的花朵是不完全显性的一个极好例子。根据孟德尔的实验，如果我们将显性的紫色金鱼草 (PP) 与隐性的白色金鱼草 (pp) 杂交，按照我们的期望，F<sub>1</sub> 代 (Pp) 全部表达都是显性的紫色。



然而，我们在金鱼草 F<sub>1</sub> 代中得到的是淡紫色的花，似乎是紫色和白色等位基因的混合物！



这种不完全显性继续一代代传下去，到了 F<sub>2</sub> 代，各种可能性的比率就分成了 1:2:1，即 1/4 紫色 (PP)，1/2 淡紫色 (Pp 或 pP)，1/4 白色 (pp)。



杂合子 (Pp, pP) 的后代总是显示不完全的显性，导致出现淡紫色的花。

但是，两个等位基因并没有融合它们的特征。在基因型方面，它们继续遵循分离和自由组合规律。一代又一代下传的等位基因的分布仍然与孟德尔的发现一样是可预测的。

当然，我遵循规律！我只是喜欢把自己打扮得有点不同……



只是细胞力学以一种不同的、更复杂的方式得出紫色的表达，从而引起表型的改变。



然而，不难理解，孟德尔之前的遗传学可能已经看到了不完全显性的例子，那正是后代混合了父母双亲特征这一概念的证据。

我的意思是，对于遗传混合，证据有多明显？



基因表达中的另一种变化包括共显性……

即等位基因在表型的表达中是均等的。两种等位基因也充分表达，毫不妥协！



我的斑纹皮是由黑色毛和棕色毛两种等位基因组成的，它们都完全表达！

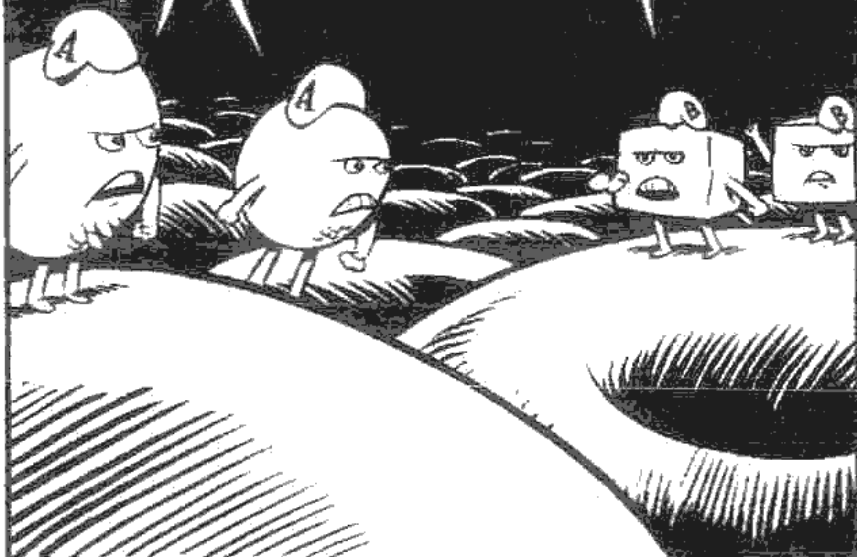
人类的血型是一个非常著名的共显性的例子。

位于血细胞表面的抗原蛋白质是产生不同类型血液的起因。抗原有助于人类抵抗疾病。抗原不止一种……

一些不同的等位基因负责产生抗原。A型和B型是最常见的抗原类型，其等位基因编码都是显性的。

我们是A  
队列！我  
们显性！

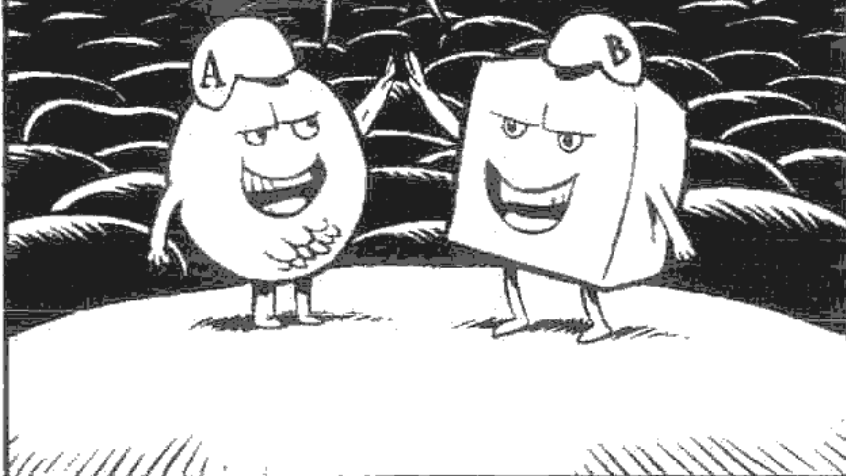
我们是B  
队列！我  
们显性！



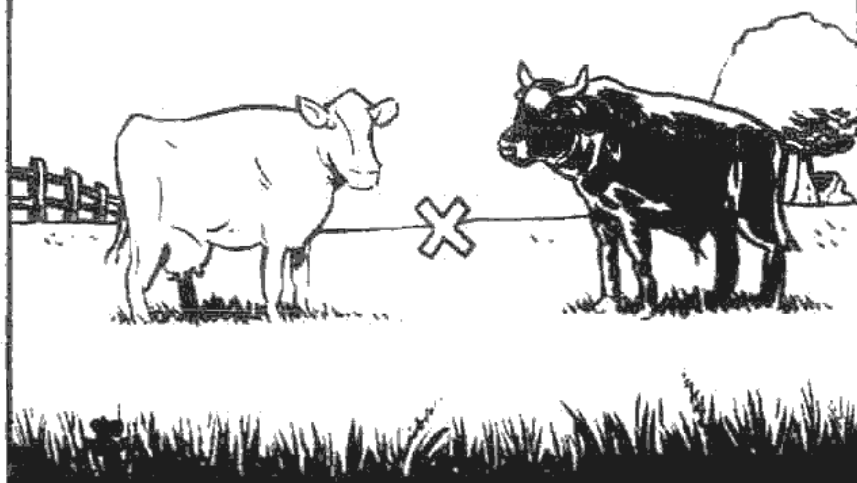
但是，也有一些人是AB型血液，这是两种抗原都存在的情况，因为同时有两个显性基因在充分表达！

AB基因型等同于  
AB表型！

携手合作，我  
们的支配地位  
更牢固！



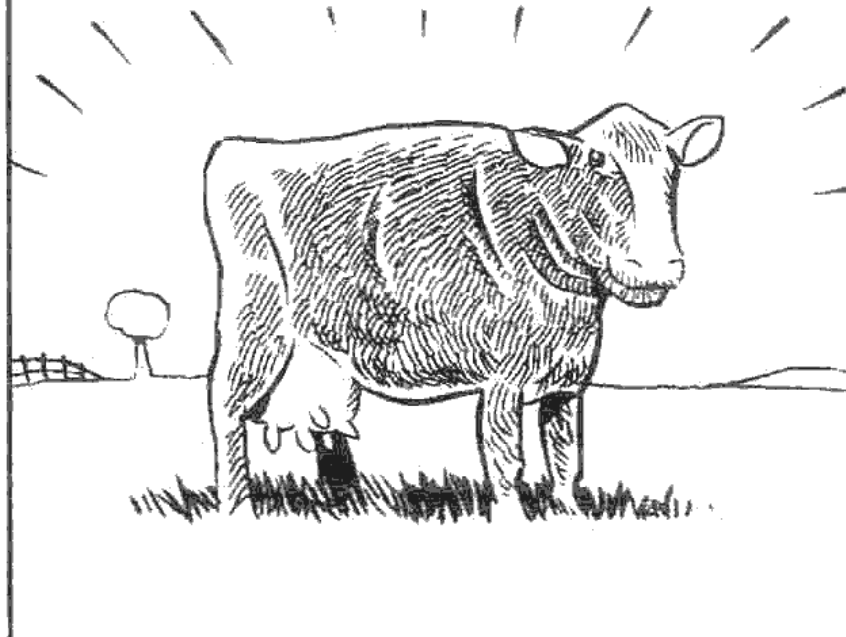
共显性也能在牛身上看到，它呈现的是红棕色。



当褐色皮毛的显性等位基因与白色的显性等位基因表达相等时，就出现了红棕色。

两个等位基因充分表达的结果是毛皮颜色的混合，显示出红棕色。

但是，再说一遍，共显性变化不过是特征自我表达中的表型，基因型仍遵循我们从孟德尔那儿所学的规律。



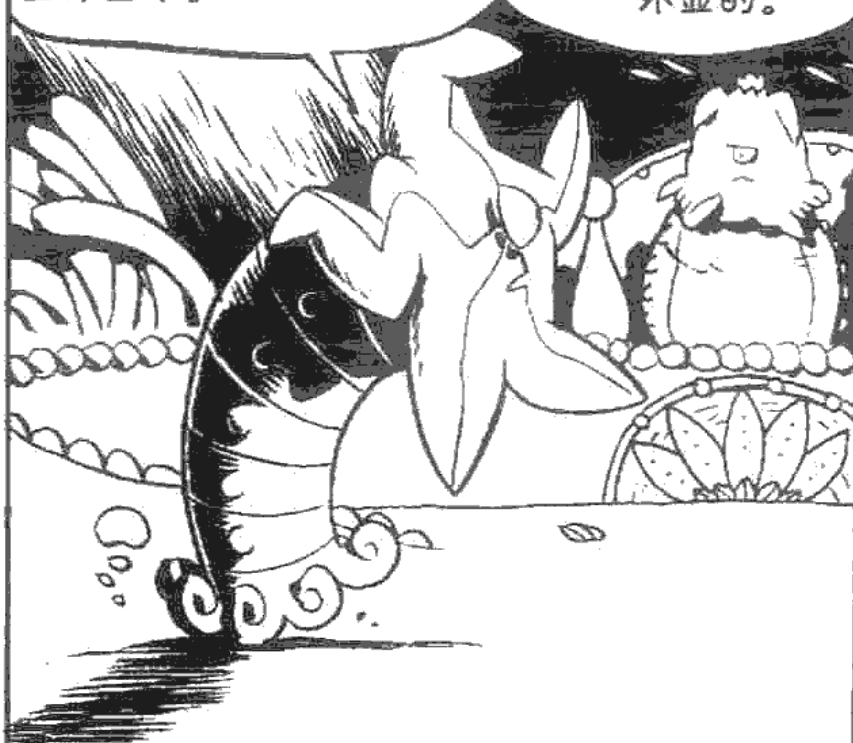
现在，有时显性等位基因并没有不断地表达自己的全部影响力。

在表型上缺少完整表达被称为不完全外显率。



当携带特定显性等位基因的个体100%表达表型时，该等位基因被认为具有完全外显率。

大多数显性等位基因是完全外显的。



然而，不完全外显率也不少见。在下面这个例子中，不完全外显率也是一件好事：

乳腺癌是一种太常见的人类灾难，由许多不同基因中的一种发生突变开始——一种自发的遗传改变，然后作为一个常染色体显性特征遗传给后代。



我是一个突变细胞，我仅仅是开始！

那些突变基因是显性等位基因，但往往表现为不完全外显率。

在携带这种潜在乳腺癌基因型的人群中，实际上只有一部分人会得这种病……

估计的百分比在50%至85%之间。



还有一个有点奇怪的不完全外显率的例子：人类是左右对称的生物，正常情况下在其四肢末端分别携带整套五个指趾。他们称之为手指或脚趾。



在某些人群中，携带的基因型往往表达的是，每只手的手指和每只脚的趾头多于5个。

挺有趣，这是一种显性性状……

正是有了这些人，这种显性性状才得以不完全外显的形式表达出来。



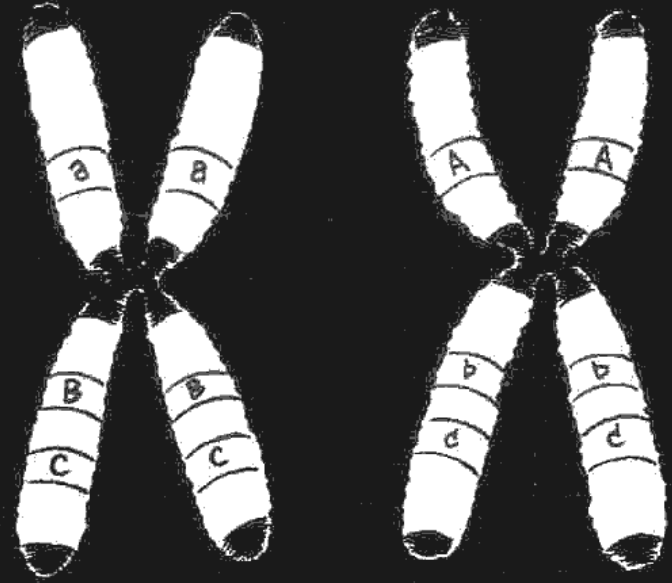
正如我们已经讨论过的，孟德尔是幸运的，或者是个天才，他所研究的遗传特征都只有两种变化形式。

我更愿意说自己富有洞察力。

但是情况可能会变得更加复杂。

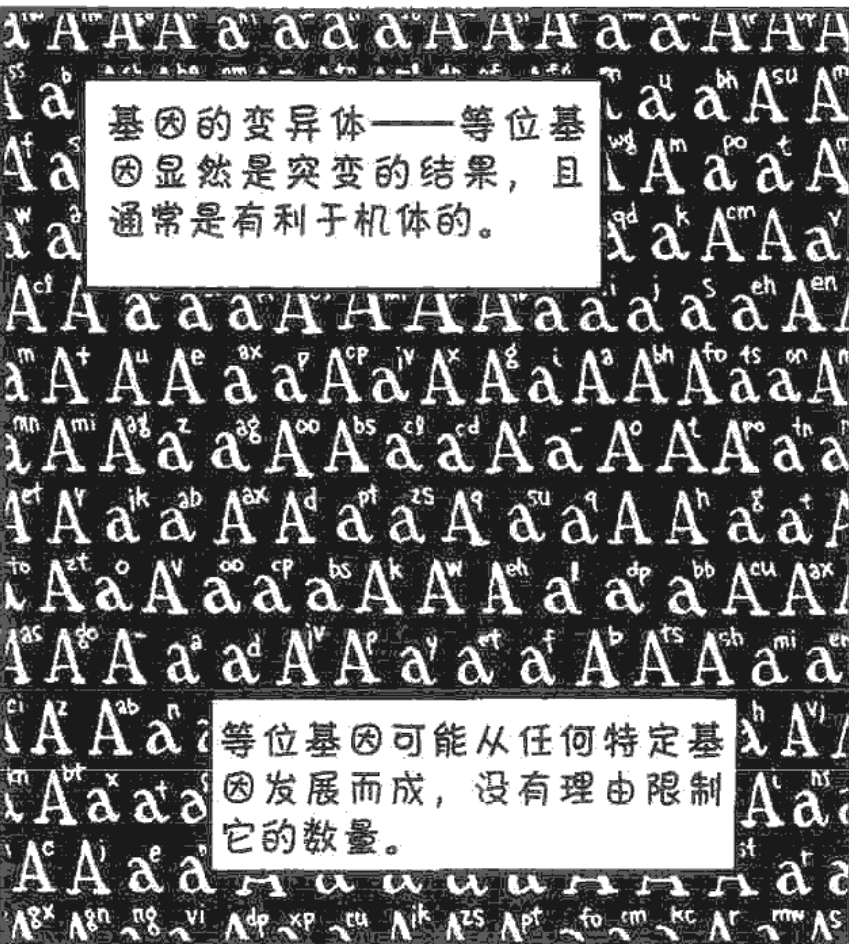


等位基因不仅仅只有两种变化……



当然，任何二倍体生物的个体在其特定基因型里可以只有两种变化。

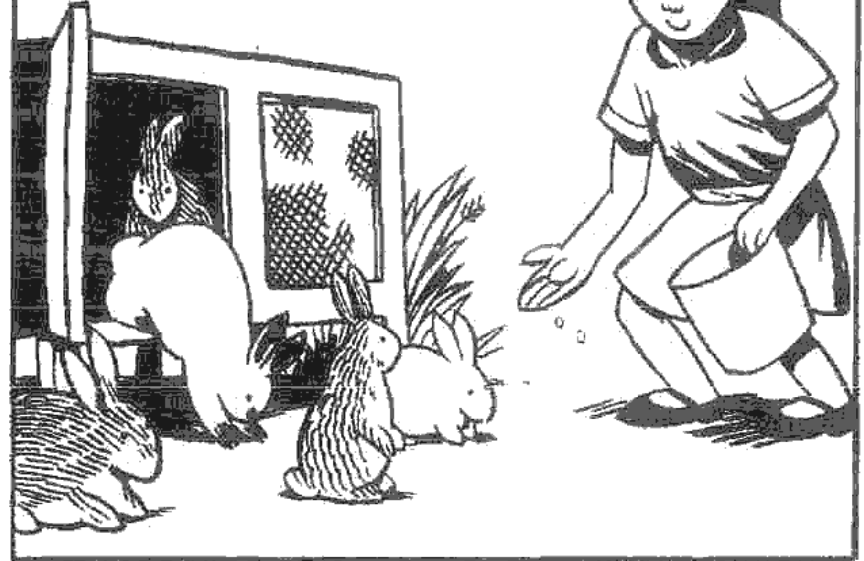
基因的变异体——等位基因显然是突变的结果，且通常是有利于机体的。



等位基因可能从任何特定基因发展而成，没有理由限制它的数量。

复等位基因相互影响的一个常见例子是毛茸茸的家养小动物兔子。

它多变的毛皮颜色源自4个相互影响的等位基因，并形成了所谓等级序列的排列。这里是它的工作原理……



褐色 (C) 是默认的“正常”颜色，常常被称作野生型，所依据的设想是，这是驯养和人工育种繁殖前的本色。



同其他三种毛发颜色的等位基因相比，我的褐色等位基因是显性的。

隐性白化基因 (c) 一定是携带相同等位基因的纯合表达。完全无色编码的结果是生成白色毛发及粉红色的眼睛和皮肤。

由于这一特征实际上是没有特征（没有颜色），白化是通常所说的无功能等位基因的结果。



栗鼠毛等位基因 ( $C^h$ ) 表达成浓密的灰色皮毛……



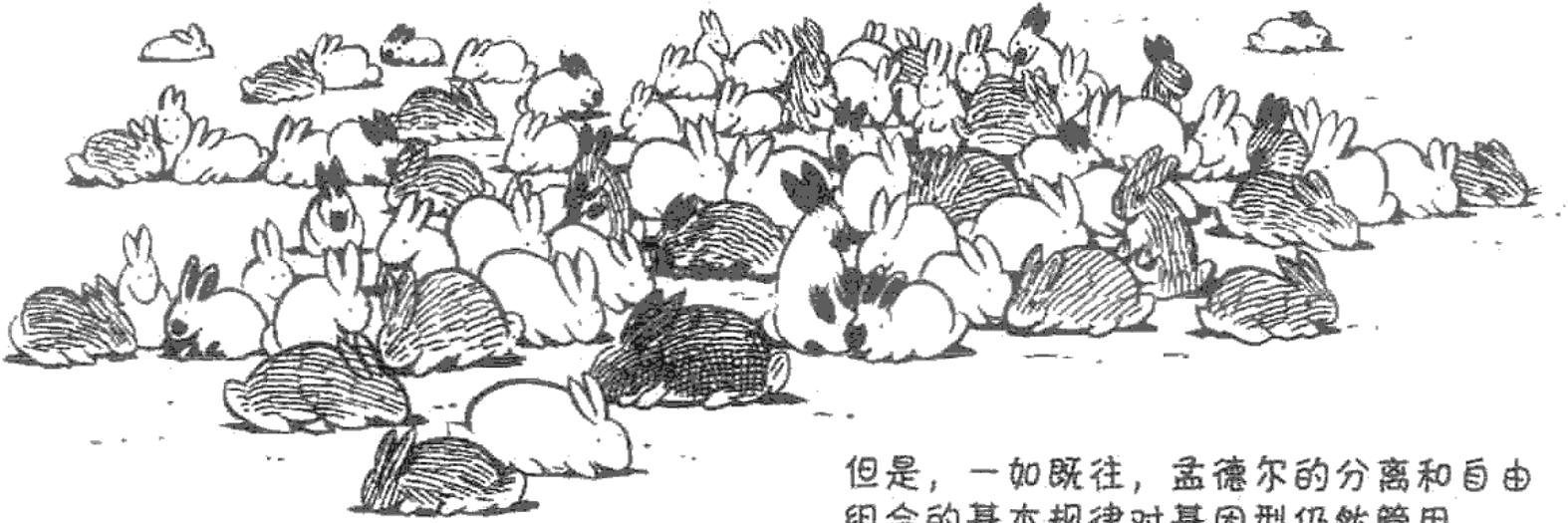
和喜马拉雅等位基因相比，它是部分显性的！

第四种等位基因——喜马拉雅 ( $C^h$ ) 呈现白色的毛皮与黑色的耳朵、鼻子和脚。



栗鼠毛 / 喜马拉雅等位基因杂交形成杂合子，呈现灰色的皮毛与黑色的耳朵、鼻子和脚！

兔毛的颜色实际上是由5种不同的基因决定的。这些基因相互作用，再乘以4种等位基因，形成一个非常复杂的图！



但是，一如既往，孟德尔的分离和自由组合的基本规律对基因型仍然管用。

顺便说一下，有些等位基因携带绝对有害特征。致死等位基因是隐形的，而纯合的致死等位基因就会导致死亡，往往在出生之前。



也有一些例外，例如亨廷顿氏病是常染色体显性致死疾病，但这种疾病直到成年才表现出来。

即便如此，最后结果都是死亡：100%的外显率。





## 关于遗传的政治风波

经过时间的考验和合作取证，孟德尔的遗传学发现在整个科学界被普遍接受，但那时有一个特别值得注意的例外，有一种观点并不认可孟德尔的发现。

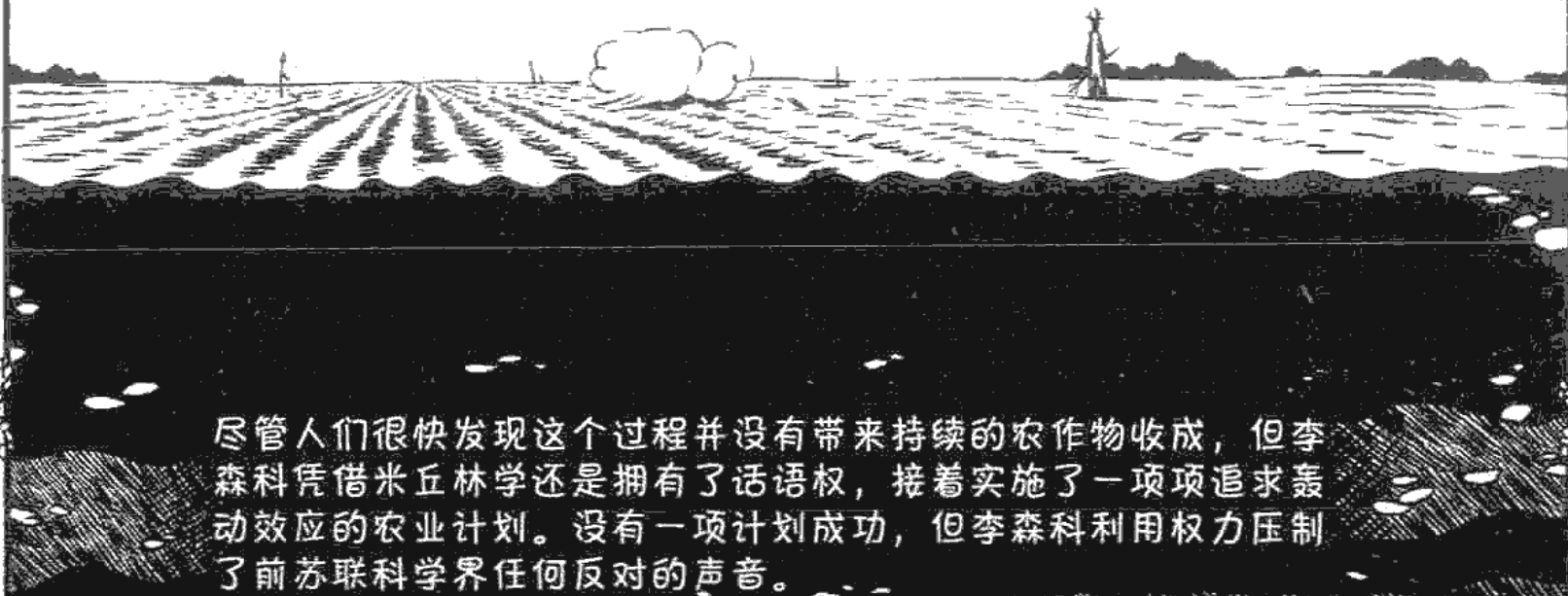
从20世纪30年代到60年代初期，当时前苏联奉行另一种截然不同的遗传学，即米丘林学说，同时排斥其他不同的观点。



米丘林学说站在与孟德尔遗传学完全相反的立场，它相信物理特性能够根据个体对环境的反应而发展，且这些新发展的特征能传递给他们的后代。（米丘林学说实际上是前孟德尔遗传理论和拉马克进化论的略微变动。）



罗菲姆·李森科是一个没有接受过科学培训但极有市场头脑的农学家，他极力推广米丘林学说，声称用他提出的“春化作用”已经证明了米丘林理论的正确性。所谓的春化作用是指，让谷物种子适当地暴露于低温和潮湿，这样种子就能提早发芽，而且据称，谷物还可以将这个有利特征传给后代。



尽管人们很快发现这个过程并没有带来持续的农作物收成，但李森科凭借米丘林学还是拥有了话语权，接着实施了一项项追求轰动效应的农业计划。没有一项计划成功，但李森科利用权力压制了前苏联科学界任何反对的声音。

最后的结果是前苏联农业一败涂地，而且所有正当的遗传探究和成果都遭到破坏或阻滞。

李森科的计划是一个十足的教训，真正的胜利不是靠想象得来的，而要用证据来证明。科学是容不得半点虚假的。

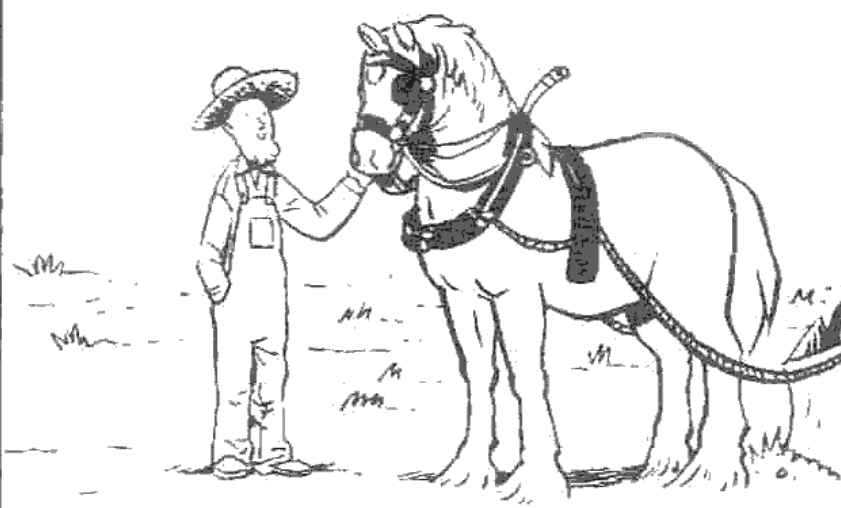
致死基因这个主题帮助我们转入另一个被称为异位显性的遗传现象……



异位显性是指某些基因掩饰其他基因的表达。

我们将用另一种家畜——马来作为讲解的有机体实例。马匹的毛色如何表达是异位显性以及复合基因相互作用的一个极好例子。

其实，马匹毛色的基因决定相当复杂，我们这里讲的例子已经大大地简化了基因实际的所有相互作用。



马匹携带一种白色 (W) 毛发的显性等位基因。

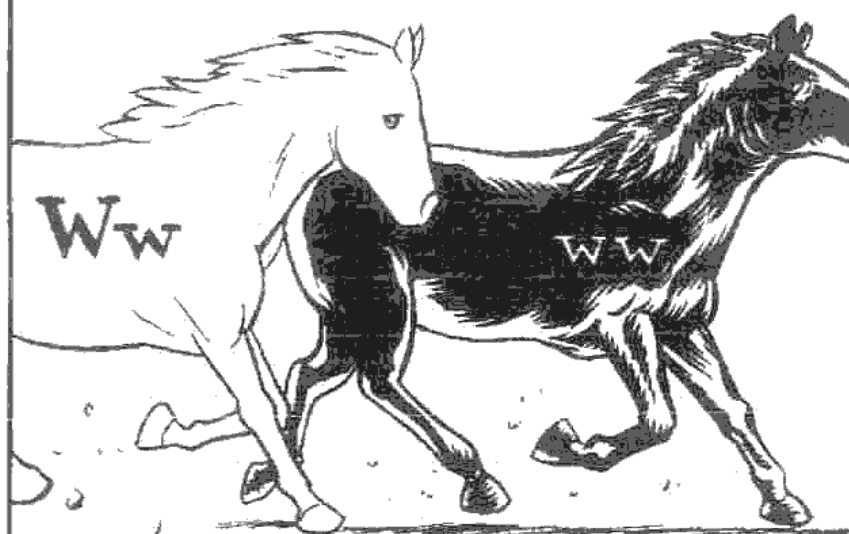
与兔子一样，W 因为没有颜色实际上是无功能基因。但在其纯合子 (WW) 形式中，W 也是致死基因。



没有马匹携带 WW 基因型。

携带杂合的 Ww 基因型的马匹是白色的。

只有隐性 ww 基因型才允许其他基因表达，并呈现各种颜色。



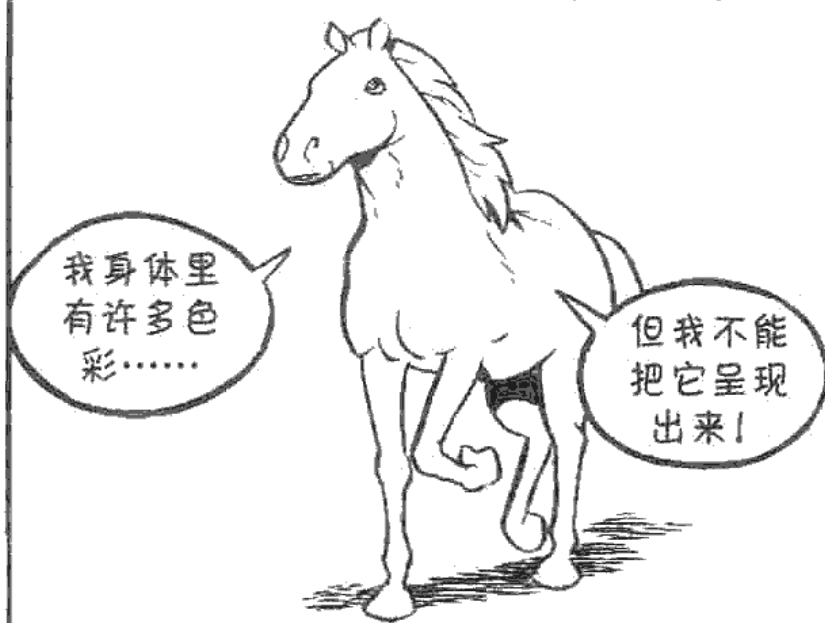
携带 ww 基因型的马，实际上至少有 7 个基因相互影响，决定皮毛颜色间的细微差别……

使得马匹繁育就像一种艺术！



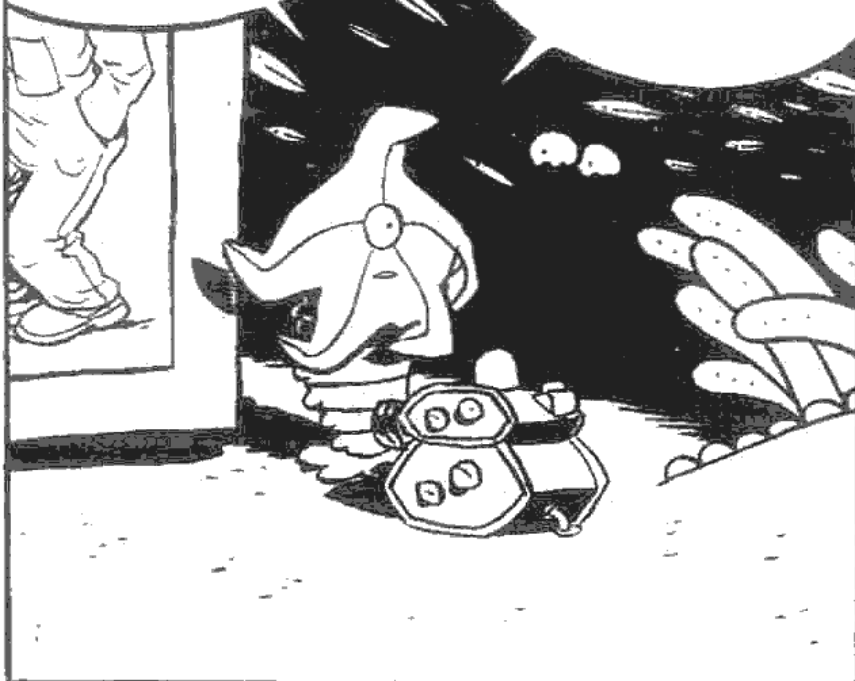
但是，基因型中的一个显性 W 掩盖了所有其他基因对毛发的着色作用。

这是显性上位。



从孟德尔的观察中可以看到更多的变化，它们在基因表达中更为复杂。

染色体里相邻的基因几乎总是连在一起的——一起遗传缺乏自由组合的优势！



一个基因可以插手很多特征的表达！这就是所谓的基因多效性，这些基因据说是多效的。

衰老可能是对抗多效的结果——在我们年轻时对我们产生有利效应的基因，到后来可能产生一些其他的影响作用而使我们衰老！



一些特征通过连续数代的表达变得越来越强壮了！人类仍在试图弄明白这种基因预测的机理！

他们越长越高了！

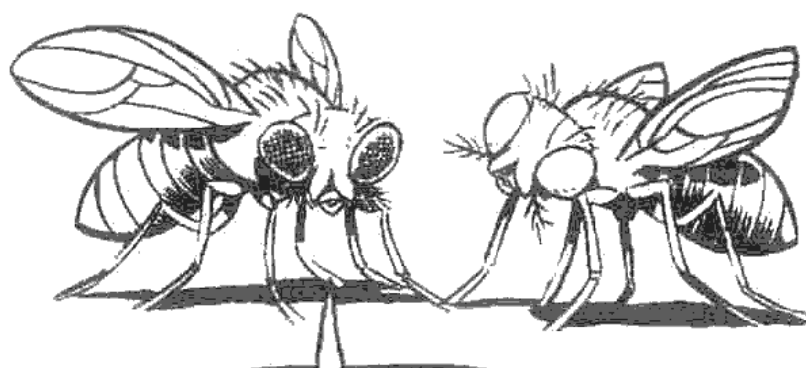


先辈一代

F<sub>1</sub>代

F<sub>2</sub>代

尽管孟德尔豌豆植株的特征都来自常染色体上发现的基因，在性染色体——实际上主要是在X染色体上，也有很多其他的基因，根据所携带的性别，基因的表达是不尽相同的！



托马斯·亨特·摩尔根发现，果蝇眼睛颜色的差异是由Y染色体上的基因控制的！查查看吧！

噢！我可以继续……

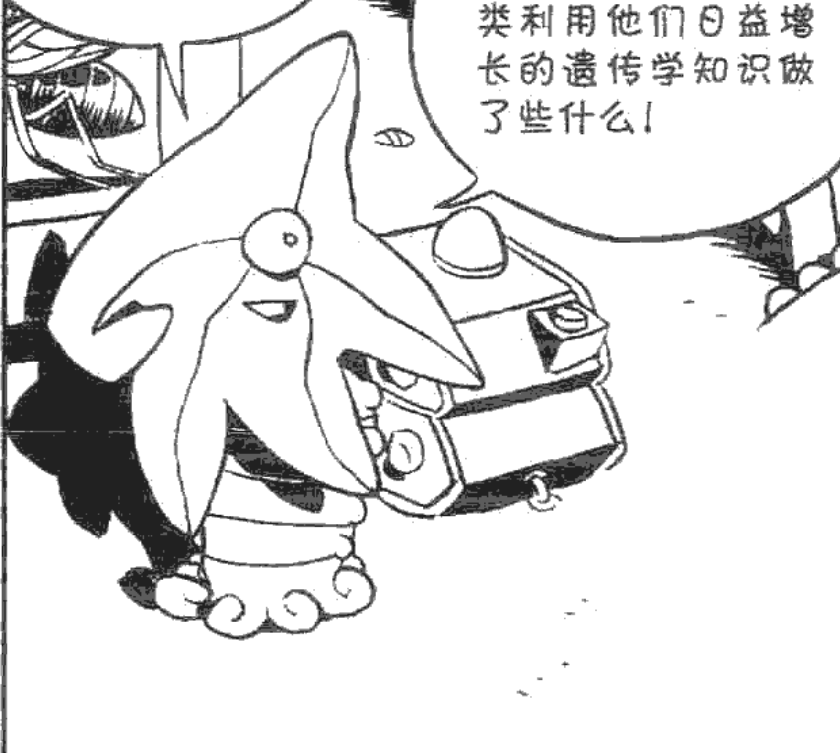
暂时就到这儿吧，我明白了……



孟德尔的遗传规律永远是理解基因型的坚实基础，但是表型的表达有点儿……不守规矩。

一个很好的总结，您是最有耐心的学者。

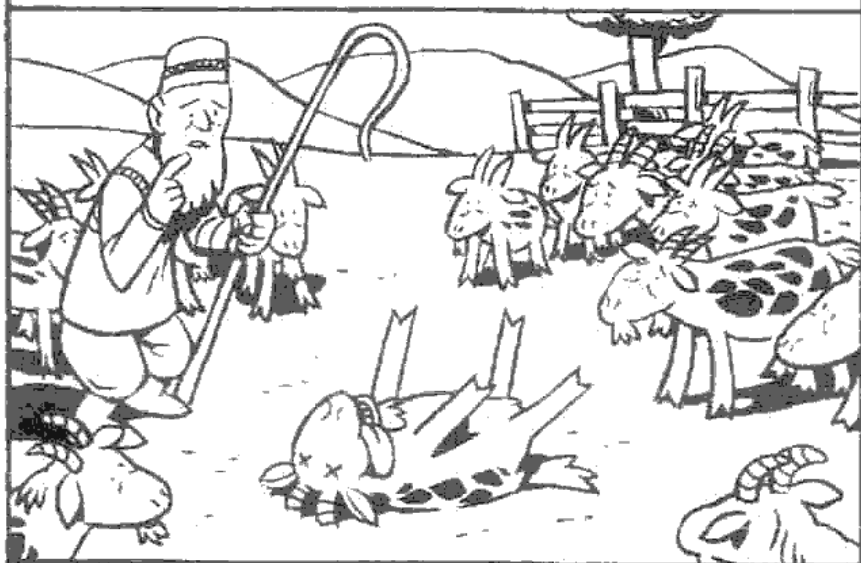
现在，让我们休息片刻，然后来看人类利用他们日益增长的遗传学知识做了些什么！



## 第4章

### 综合应用——造福大众

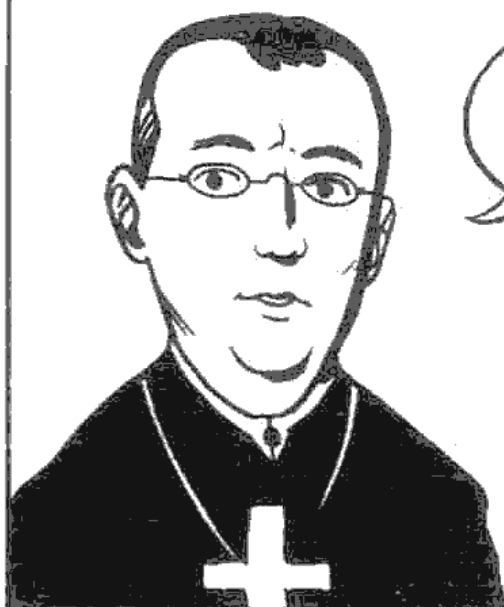
早在孟德尔之前，甚至普通的动物繁育者都知道实用遗传学的基础知识。具有特定特征的动物与携带同种性状的动物交配能增加后代遗传这种性状的可能性，不管它有益有害。



在某些情况下，可以理解为家系之间过于亲密的繁殖往往会增加不健康特征的出现几率。

但正是这个因素促使孟德尔和他的遗传定律开始科学地、系统地理解遗传性疾病到底是如何以及何时传播的……

有了这些信息，就有希望来做一些事情帮助指导个体顺利地渡过遗传危险……



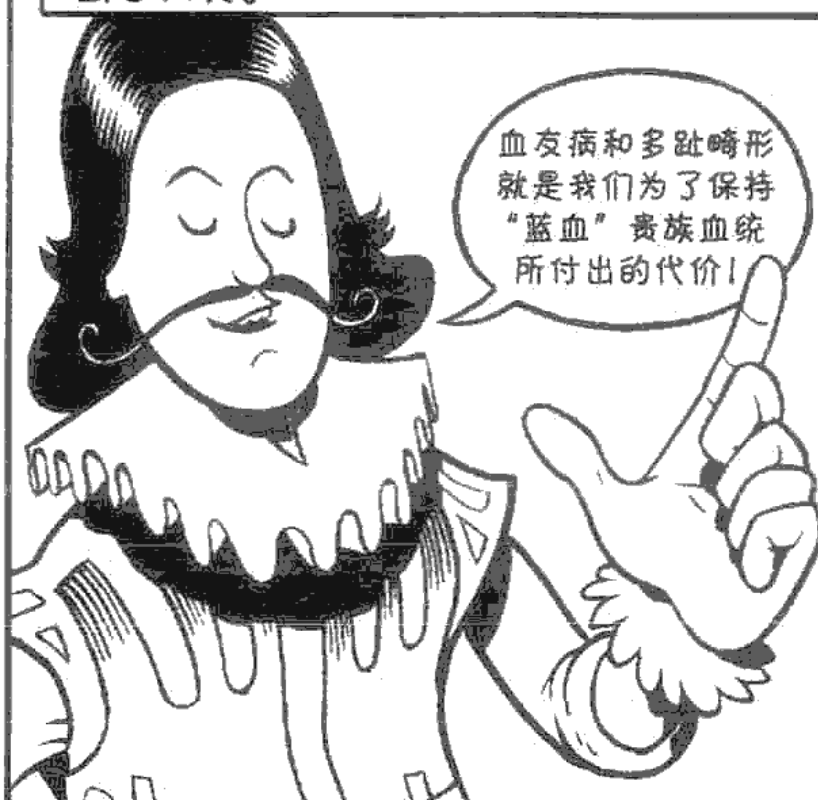
嗯，其实，我本来考虑的只是豌豆植株。

既然我们已经讨论了遗传学的基本原理……

现在该来了解人类对这些来之不易的遗传学知识进行了哪些实际应用——不过有时是不切实际的应用。



大家肯定注意到类似的不幸遗传也降临到了人类。



血友病和多趾畸形就是我们为了保持“蓝血”贵族血统所付出的代价！

这就是通常所说的遗传咨询……

对家族遗传性疾病历史进行系统调查，测定某个家庭成员遗传某种疾病的可能性，再针对这个测定结果提出实际建议。

对我们来说为时已晚。



如果有人担心他们自己或后代可能有患遗传疾病的风险，可以寻求遗传咨询服务。一位训练有素的顾问能够确定风险，根据风险的类型给予建议，并提供预防或治疗具体疾病的方案。

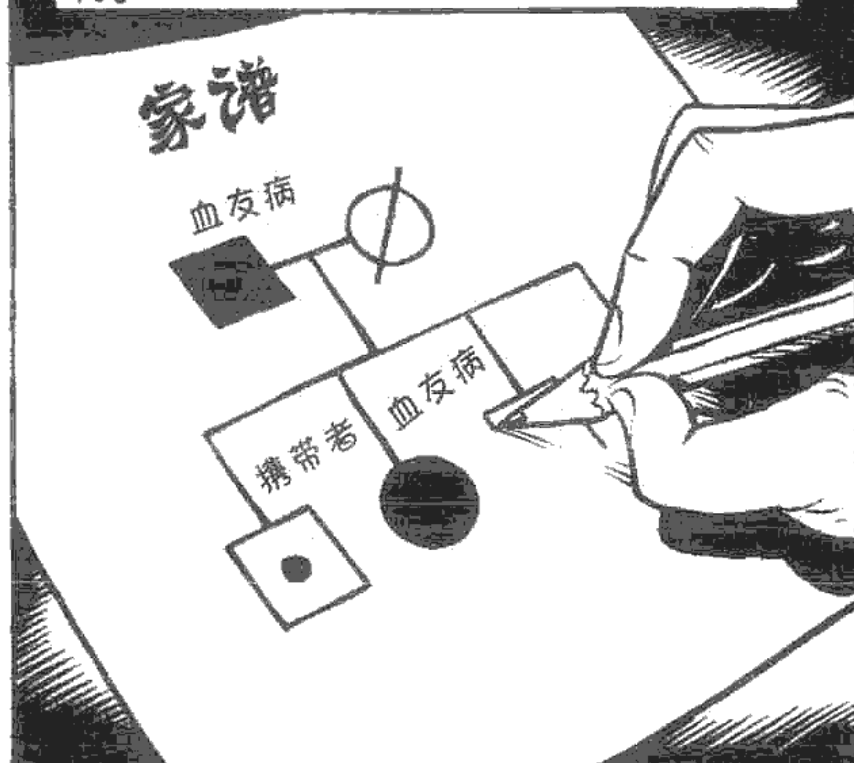


不说是何种情况，遗传咨询顾问首先都会调查被认为有风险的那个人的家庭遗传史。那个人被称做渊源者。

调查可能从渊源者开始，或从渊源者的父母开始。

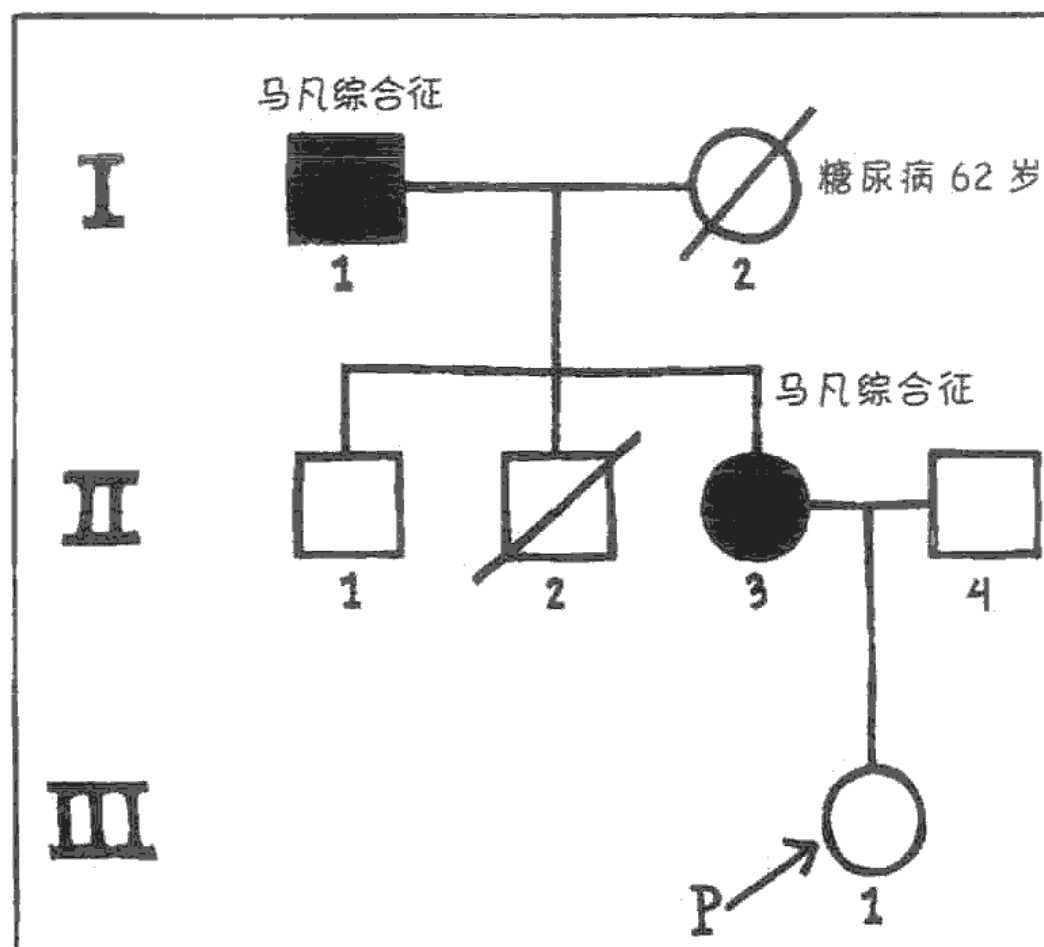


家庭遗传史用来建立家谱——绘制出带有所有已知的和潜在的家族特征的家族树。



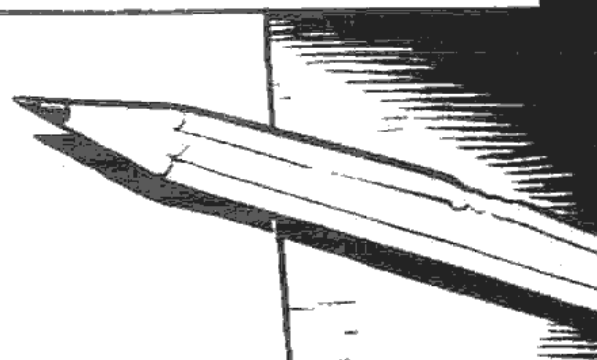
家谱用标准化符号表示家庭成员的状态、相对关系和健康问题。

	男	女
没有感染的个体	□	○
感染特征的个体	■	●
携带者有基因但没有特征的个体	◻	◉
患病的个体	◻	◉
渊源者	◻	◉
未知的家族史	?	?
父母亲和孩子们：一儿子，两女儿（按出生顺序）		



顾问可能会从渊源者或其父母那里得到最完整的家庭医疗病史，如果某些特定的家庭成员患有相同的疾病和其他健康问题，就列出这些问题。

列出的最常见的医疗问题是癌症、心脏病、酗酒、糖尿病和高血压，以及特定的出生缺陷





由于确定了家族内的遗传特性……

专长于孟德尔遗传学的顾问可以帮助确定渊源者或其他

有关家庭成员遗传这种特征的可能性。



对于某种疾病而言，只携带一套基因编码的家庭成员被遗传咨询顾问称作杂合子……

你是不是又要以我们的儿子为例？



而拥有两套这种基因编码的家庭成员被称作纯合子。

听起来很熟悉？它应该——它就是和孟德尔遗传学中有关豌豆植株的标准术语一样。

我和我的母亲都没有表达这种特征，但是……



表达出特定疾病的家庭成员被称为感染。

虽然我的多趾畸形是一种显性疾病，但我的父母却没有感染，因为它是不完全外显，没有在他们身上表达。



就像我们已经了解到的那样，不同的特征，包括疾病，根据显性和隐性特征，以不同的遗传模式一代又一代地传递着。



人类的遗传性状遵循着与孟德尔的发现一样的传递规则，位于性染色体上的基因增添了一些曲线。

记住——

女性携带两条X染色体，没有Y染色体，而男性有一条Y染色体和仅仅一条X染色体。

# 遗传模式一览表

## 常染色体显性

- 由任何非性染色体上的基因编码的特征
- 男性和女性感染几率相等（虽然外显性不一定总是完全的）
- 特征不隔代——感染的父母生出的孩子也感染
- 疾病包括多趾畸形、马凡氏综合征、亨廷顿氏病

## 常染色体隐性

- 由任何非性染色体上的基因编码的特征
- 只有当两个相同的等位基因被遗传时才表达的特征
- 男性和女性感染几率相等
- 特征可以跨代——不感染的父母可能生出感染的子女
- 近亲父母生出的儿童遗传特征的几率更高
- 疾病包括囊性纤维化和泰-萨克斯病

## X 连锁隐性

- 只由女性性染色体上的基因编码的特征
- 男性大多数感染，因为只有一条X染色体，无法补偿
- 特征跨代
- 不感染的母亲生出感染的儿子
- 父亲从来不会把特征传给儿子，但女儿总是携带者
- 疾病包括血友病和杜兴氏肌营养不良

## X 连锁显性

- 只由女性性染色体上的基因编码的特征
- 特征不跨代，男性和女性都感染
- 感染的母亲既影响儿子又影响女儿
- 感染的父亲总是影响女儿
- 疾病包括色素失禁症和X染色体易损综合征

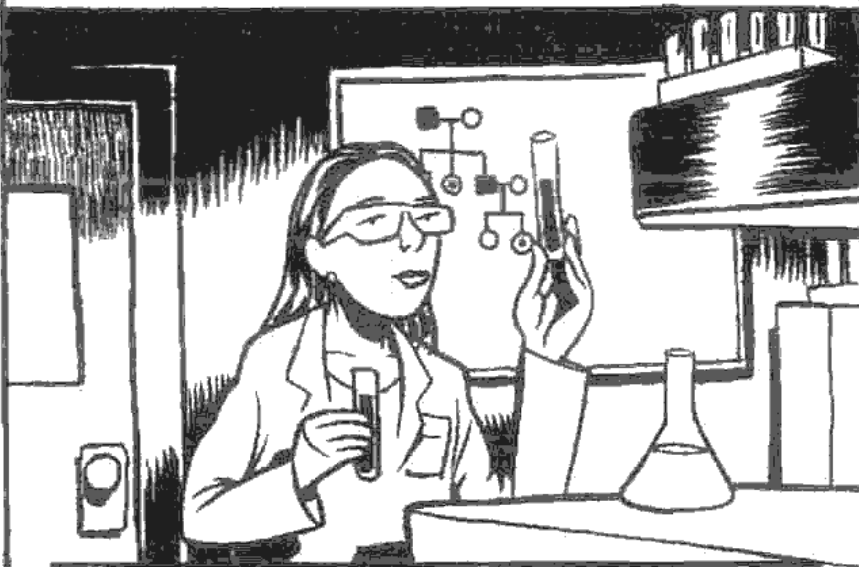
## Y 连锁

- 只由男性性染色体上的基因编码的特征
- 专由父亲传给儿子的特征；特征不跨代
- 大部分特征都与男性性征有关
- 精神分裂症和帕金森氏症等疾病可能与雄性性别决定基因有关

毛茸茸的耳朵是Y染色体连锁造成的！



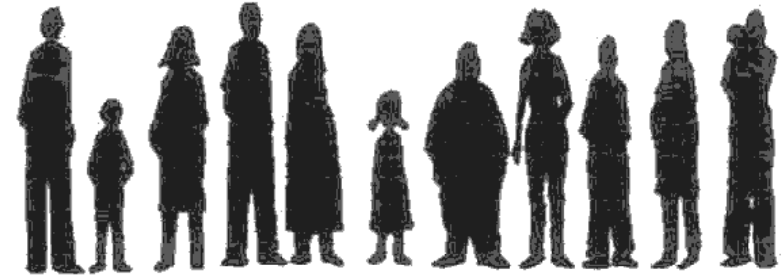
以上就是父母将特征遗传给后代的模式。遗传咨询顾问可以依据家族内发现的疾病的可能遗传路径，来确定渊源者受感染的机会。



如果确定渊源者有危险，遗传咨询顾问可能会建议做基因检测，以确诊病症。

特别需要咨询遗传顾问的人可能包括：

- 已知或怀疑有家族遗传紊乱或病史的任何人；
- 来自特定疾病高危病史人群中的任何人；
- 35 岁以上的孕妇；
- 准备生孩子的任何人。

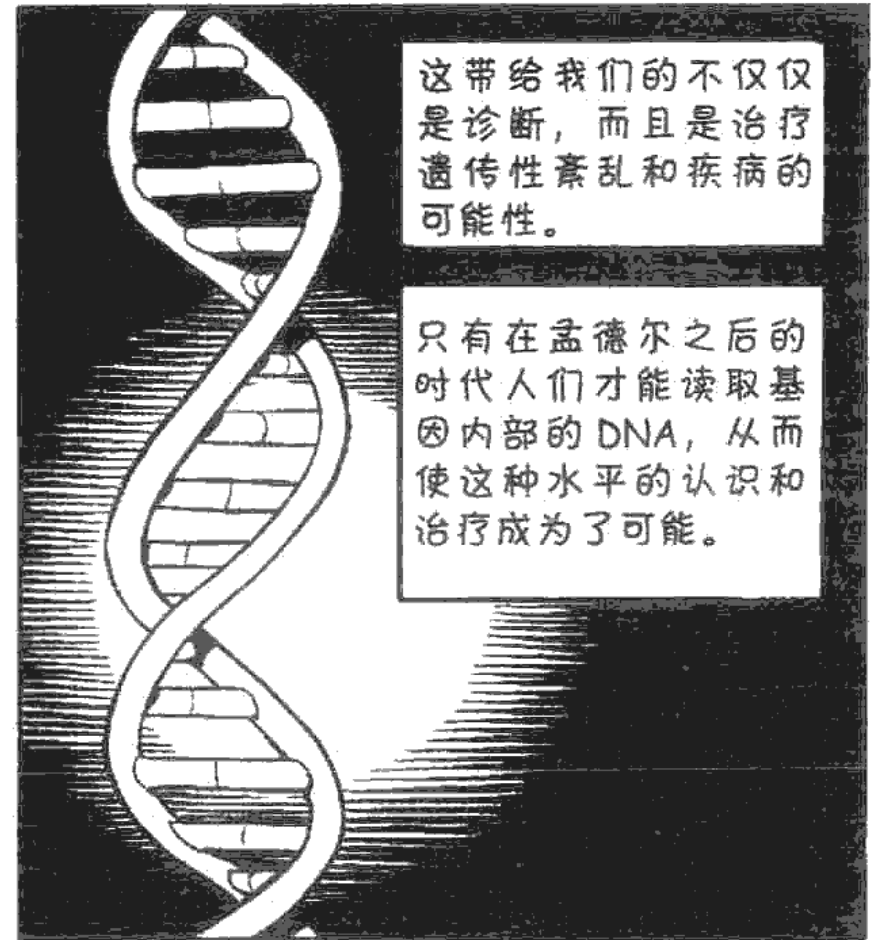


如果一种遗传紊乱已被证实或确定可能成立，遗传顾问可以提供心理帮助，并指导寻求治疗的办法……

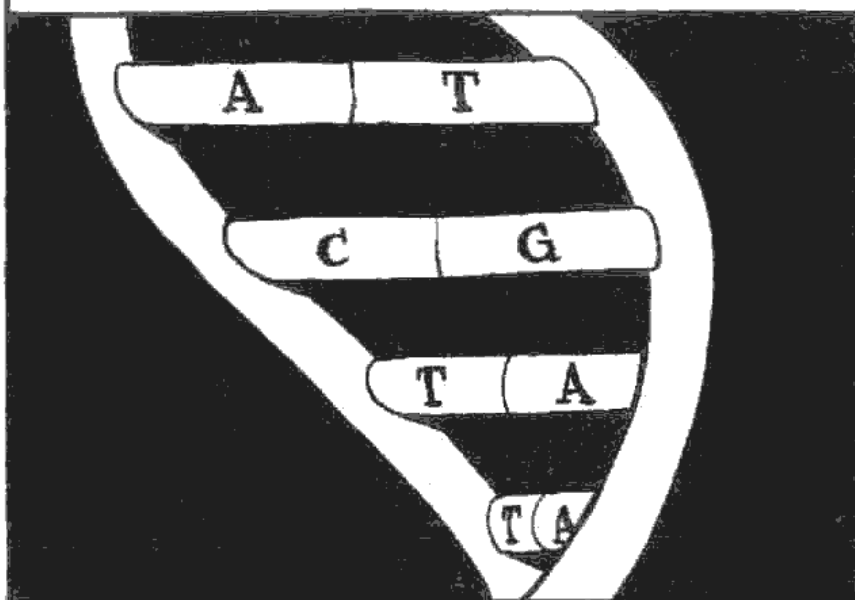


这带给我们的不仅仅是诊断，而且是治疗遗传性紊乱和疾病的可能性。

只有在孟德尔之后的时代人们才能读取基因内部的DNA，从而使这种水平的认识和治理成为了可能。



但是，要想在基因水平上进行任何操纵，就必须知道什么基因表达什么表型，那些基因的精确位置在哪里……



以及编码人类基因的 30 亿核酸碱基对中每一对的准确序列。进一步揭开这些必要的信息的工作开始于……



20 世纪初，生物学家托马斯·亨特·摩尔根想确定孟德尔遗传学背后的运行机制。

为此，摩尔根和他的学生开始观察果蝇的突变。他们杂交突变体以观察它的遗传模式。



一片震耳的嗡嗡声伴随着我们的研究。

他们能够鉴定一些复杂的基因传递，包括那些与位于性染色体里的基因相关的传递，并认识到位置相邻的基因可能发生联系。

这使他们实现了突破性的认识，即染色体内部的基因的位置是可以确定的！



我们繁殖出这一个是非常复杂的！

摩尔根带领的研究人员之一，阿尔弗雷德·斯特蒂文特发现了基因图谱的原则。他用示意图定位果蝇染色体上一个又一个相关的基因，来处理 and 解释长期积累的遗传学数据。

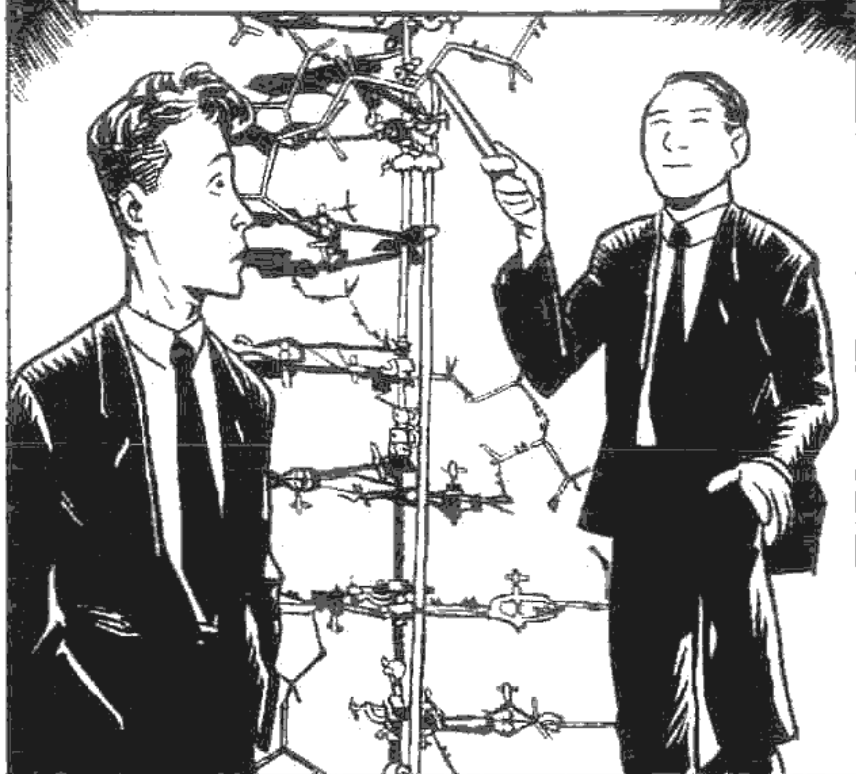


这样人类开始了第一次了解基因物理结构的征途

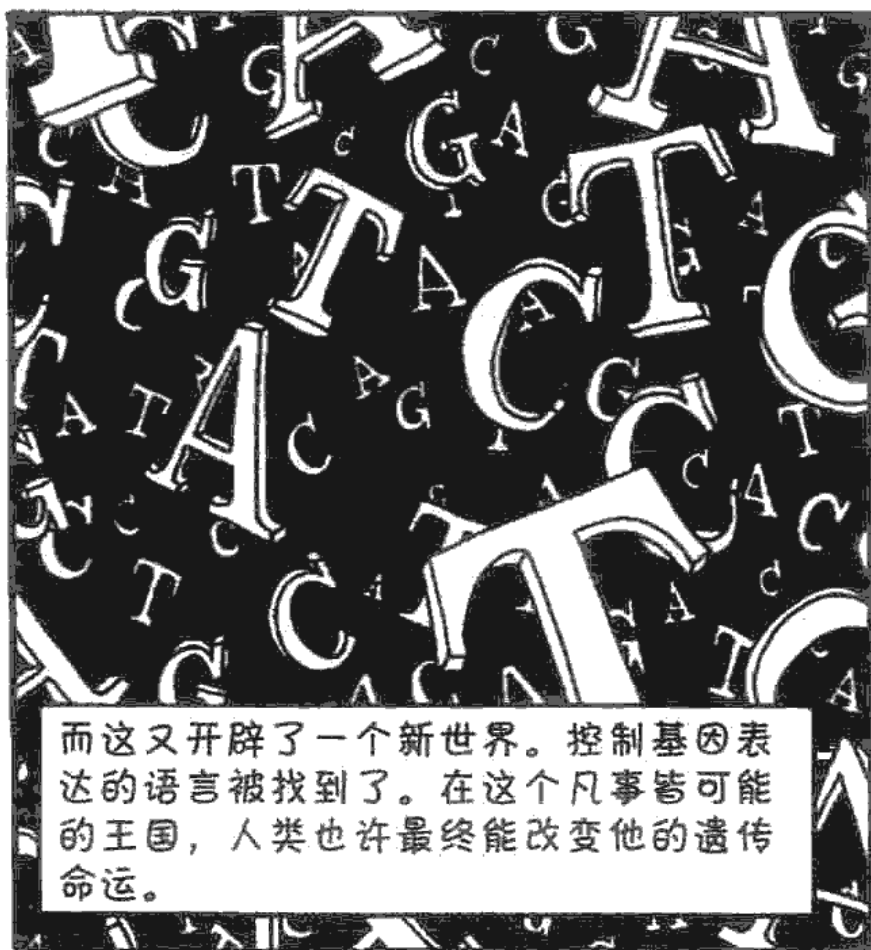
第一步就是将具体特征与在染色体特定位置上发现的特定基因关联在一起。



50年后，沃森和克里克破译了制造染色体的DNA高分子……

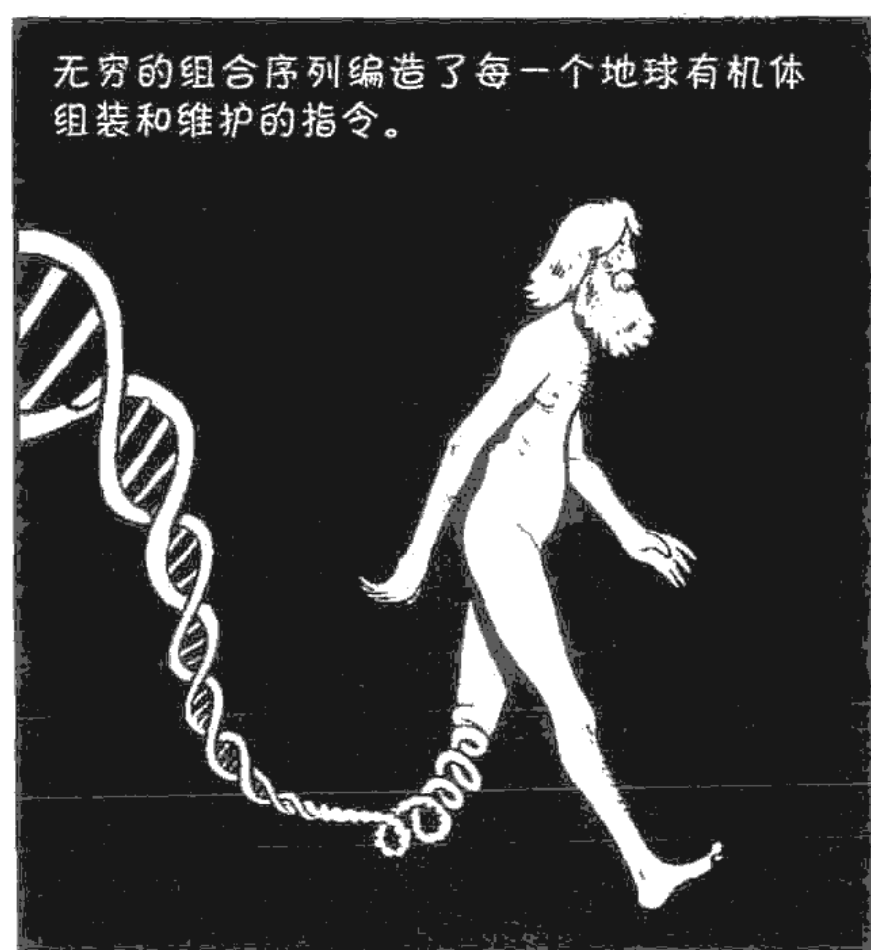


并确定了4个碱基A、T、C和G的排列顺序是阅读基因编码指令的关键……



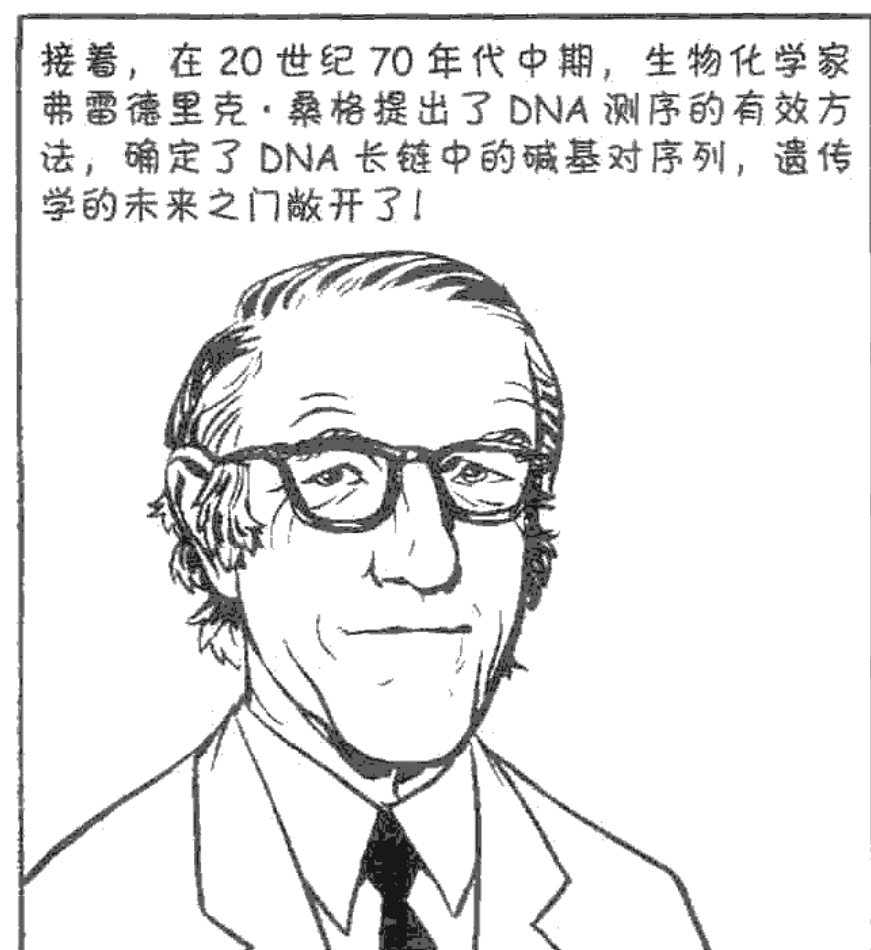
而这又开辟了一个新世界。控制基因表达的语言被找到了。在这个凡事皆可能的王国，人类也许最终能改变他的遗传命运。

但是，为了将可能变为现实，科学家们必须学会读懂那种语言，诠释由 C、G、A、T 等碱基对组成的字母表……

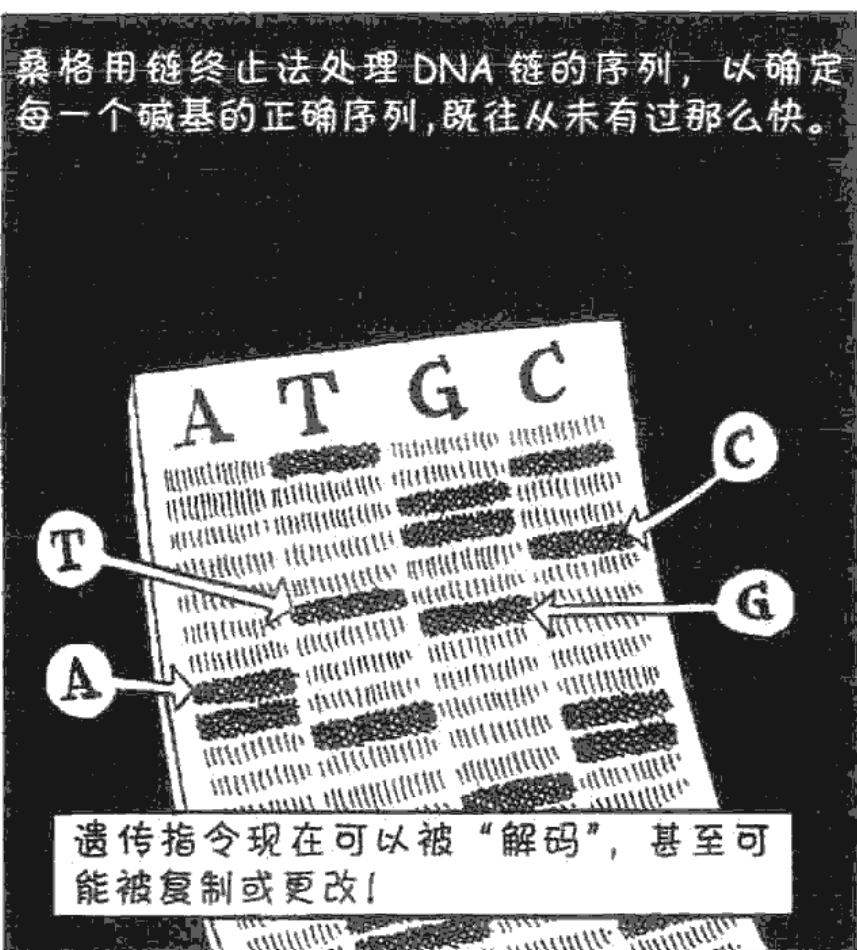


无穷的组合序列编造了每一个地球有机体组装和维护的指令。

考虑到人类基因组——地球生物基因组的平均规模——至少由 30 亿个碱基对组成，这曾经在人类看来是一项非常耗时且不可能完成的工程。



接着，在 20 世纪 70 年代中期，生物化学家弗雷德里克·桑格提出了 DNA 测序的有效方法，确定了 DNA 长链中的碱基对序列，遗传学的未来之门敞开了！



桑格的工作为许多重要进展创造了条件，但最重要的，也许是一个惊人复杂的和潜力无限的全球合作计划——



人类基因组计划！



人类基因组计划发起于1990年，其明确的目标是对人类基因组中的所有30亿对碱基测序……

同时也要收集大量非人类的遗传信息！

其目的是让研究人员能以前所未有的深度和广度了解潜藏在人类疾病和紊乱背后的遗传因素……



并让他们有能力发现诊断、预防和治疗的新策略。

实际上目标已较原定计划早两年完成了，这在很大程度上要归功于不断完善的DNA测序法及其可靠性。

这确实是一个了不起的成就……

不论依何种智能物种的标准来看！



2003年，人类基因组计划项目完成。人类基因组测序的精确度已达到99.99%。



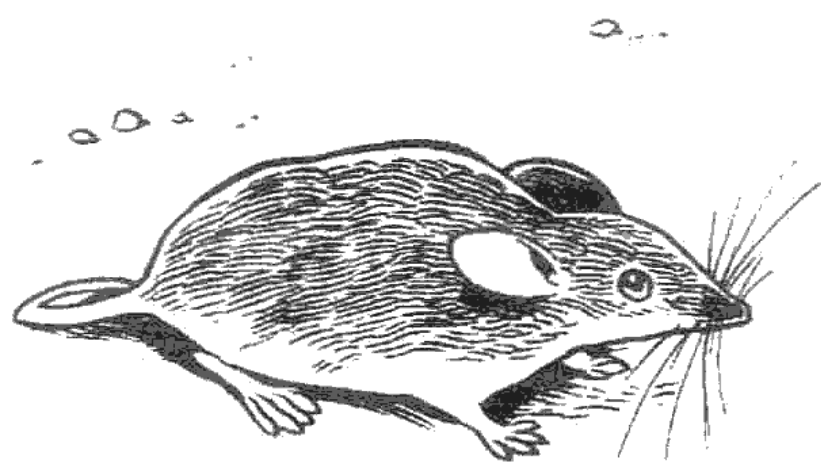
国际标准规定的可接受误差是一万对碱基可以有一个出错。99.99%，那是相当精确的。

顺便提一下，这不是给一个特定的人的基因组测序。它是一个以全球分散人群的DNA抽样为基础的参考序列。

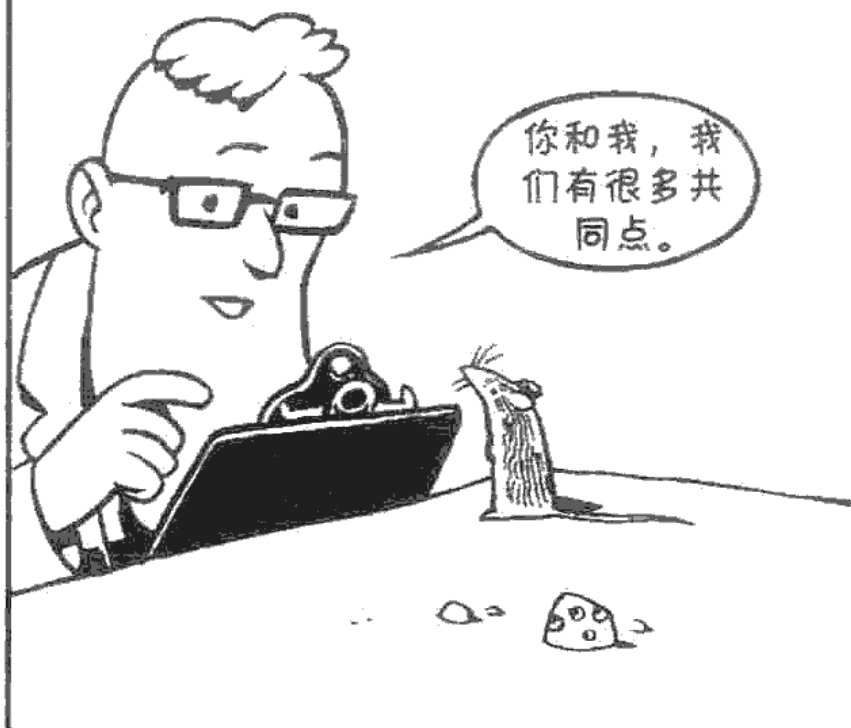


请记住，基因都存在等位基因变异。任何一个人的基因组与其他人的基因组约有0.01%的不同。

但在该计划完成人类基因组测序之前，他们破译了一些非常简单的生物基因序列。



物种和物种之间的许多基因几乎是一样的，特别是那些负责代谢过程的基因。只要了解了这些构成所有生物体基因的基本序列，就能得到大量关于其他生物的信息。



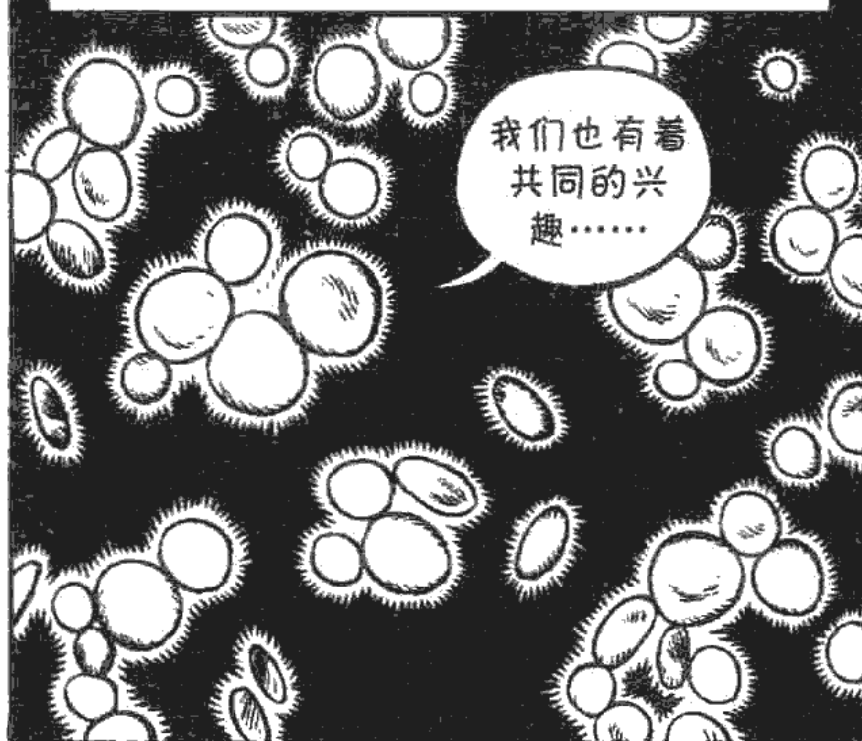
研究人员不必从头开始破译大约 25 000 个人类的基因碱基序列。许多基因已在一些其他不太复杂的生物的基因组测序工作中完成。



1995 年，第一个基因组完成测序，那是细菌的片段。它有整套共 1900 万个碱基对和 1700 个基因，相对容易操控。



啤酒酵母菌是第一个被测序的真核生物。这种真菌是一种与人类密切相关的有机体，它 30% 的基因与人类相似。



啤酒酵母菌在食品加工中很重要，它让面包膨松起来，并发酵出了啤酒和葡萄酒。

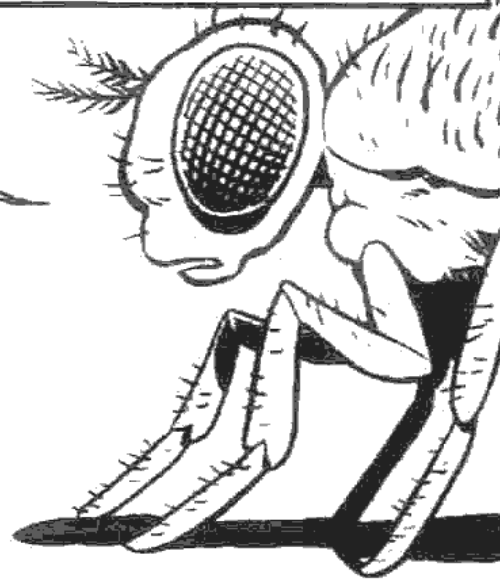
测序啤酒酵母菌的基因组为农业科技提供了宝贵的信息……



同时还让人们有了重要的发现，了解到染色体上相邻的基因是如何一起工作来表达它们的功能的。

啤酒酵母菌的基因为探明人类类似的复合基因的表达提供了线索。

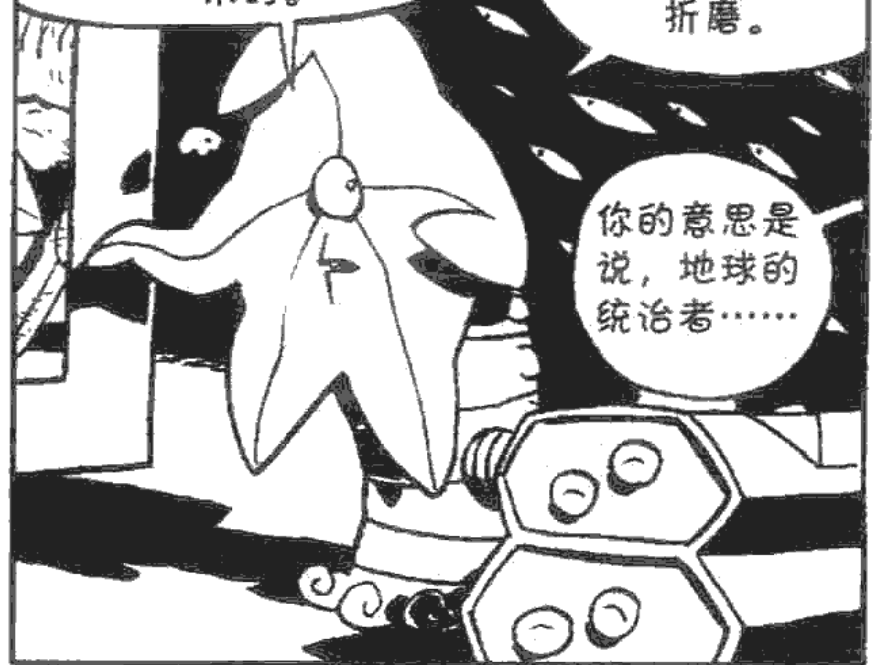
我们一起帮忙干活。



人类已经发现了不可治愈的和可能致命的疾病，像阿尔茨海默氏症和糖尿病，都是通过复合基因的表达世世代代传递下来的。

许多复合基因的相互作用使得人们很难完全了解这些可怕的折磨。

你的意思是说，地球的统治者……



正在通过研究那些低等生物来学习破译他们自己的遗传紊乱？！

当然！记住——DNA 将所有的地球生命联系到了一起。

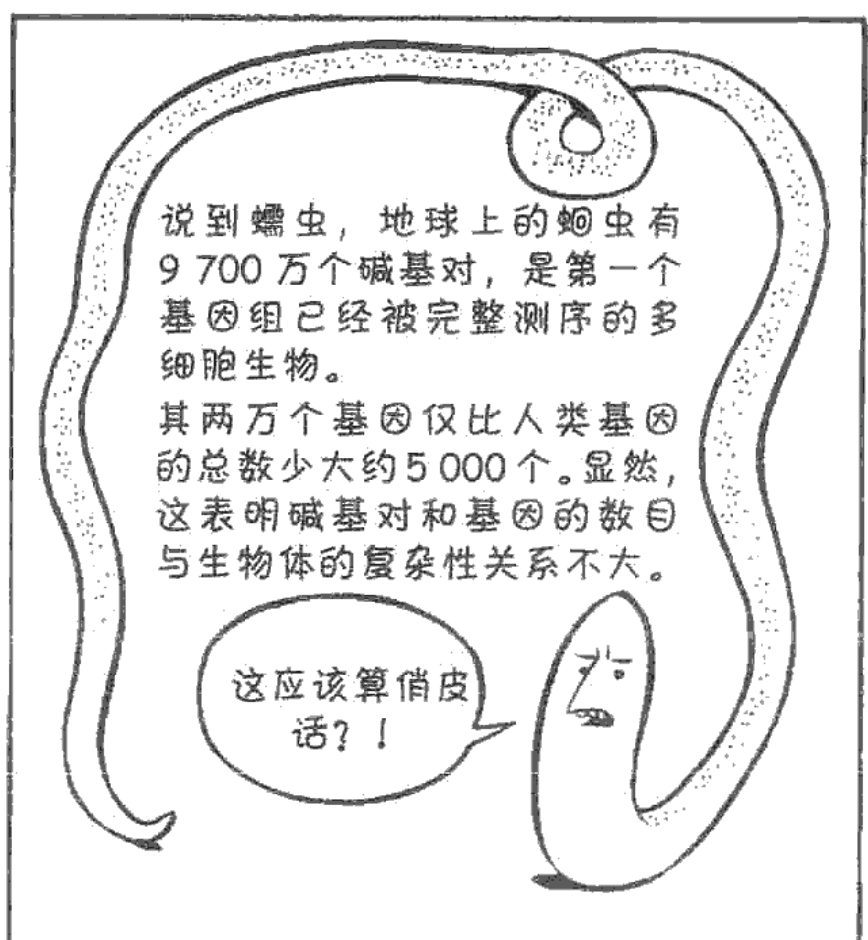
为了寻找线索了解我们复杂的遗传紊乱的表达方式，如果我们从自己的低等亲戚，即讨厌的 frippurvian flogworm 蠕虫开始学习，那将是很明智的办法。



说到蠕虫，地球上的蠕虫有 9 700 万个碱基对，是第一个基因组已经被完整测序的多细胞生物。

其两万个基因仅比人类基因的总数少大约 5 000 个。显然，这表明碱基对和基因的数目与生物体的复杂性关系不大。

这应该算俏皮话？！



然而，蠕虫是人类基因研究中重要的研究物种，因为这两种生物都是有性繁殖，有类似的器官和神经系统。

蠕虫 40% 的基因与人类的相同，探索它的基因功能，与理解人类基因组直接相关。

你和我，宝贝，我们都是非常性感的尤物……

是指男人的基因图谱。

这应该算俏皮话？！



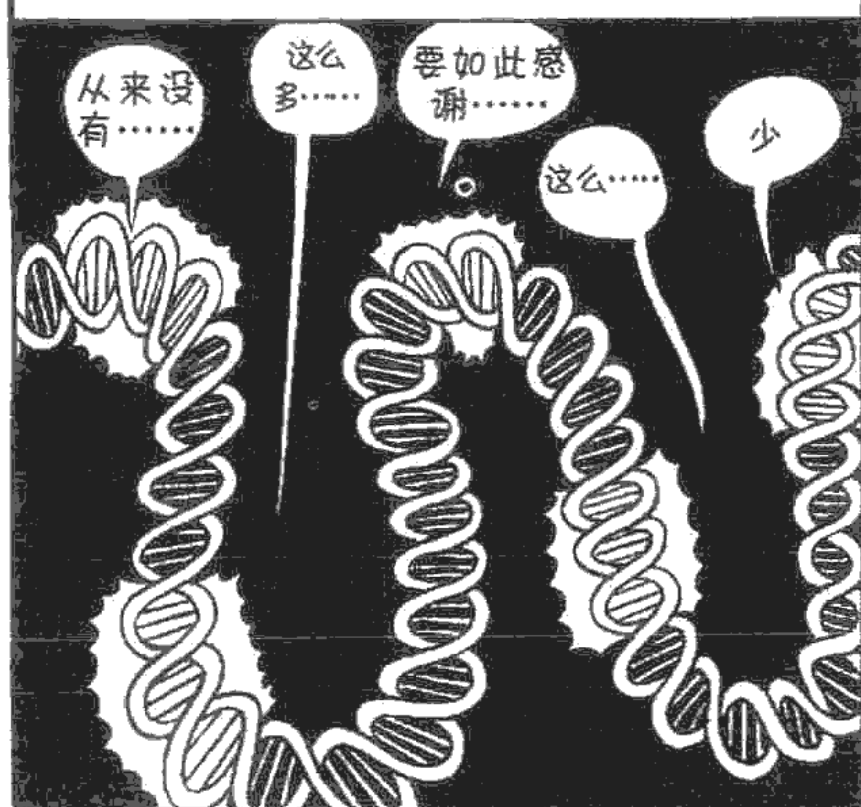
在解码人类基因组的过程中，许多其他生物的基因组也得到了测序。这些基因组使人们进一步认识到地球上所有生物之间的相关性。



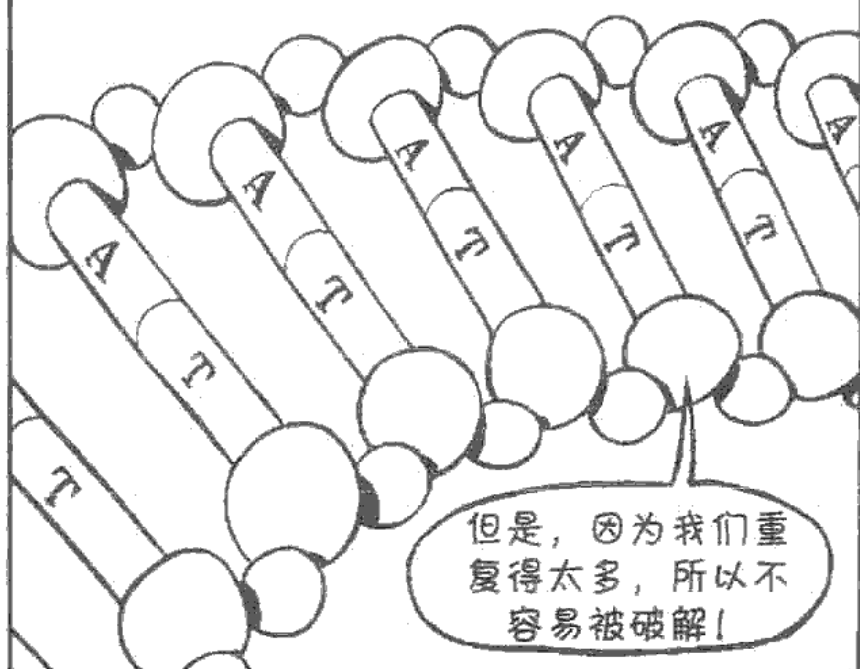
完成的人类基因组计划带给了我们哪些信息？



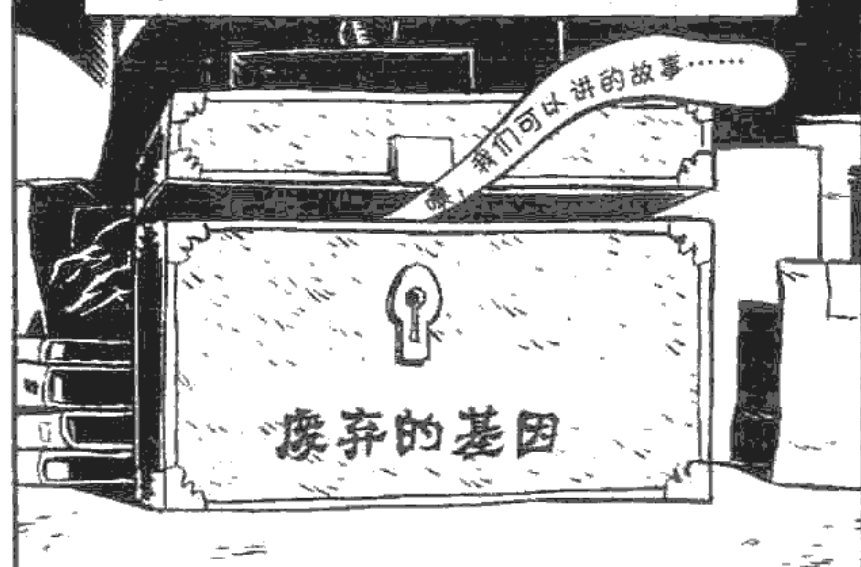
例如，事实证明仅2%的人类DNA包含功能基因，即真正能编码产生蛋白质的基因。



而其余98%的DNA不完全是“垃圾”，大量重复的碱基对序列决定了基因表达的时间和频率。

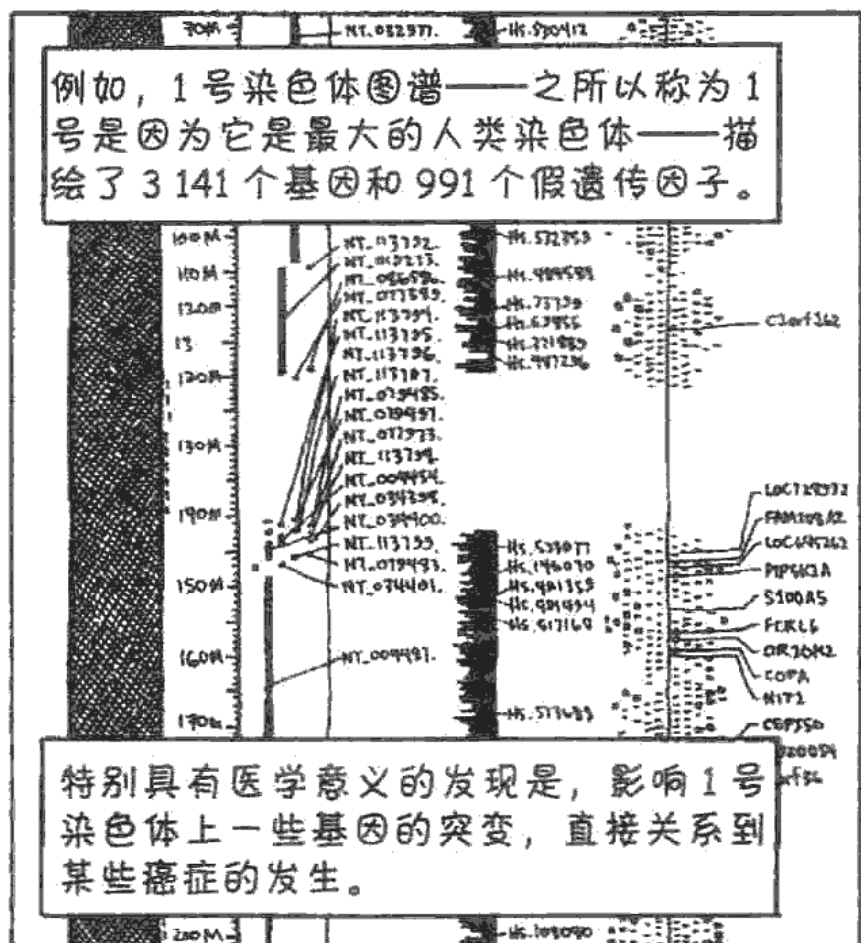
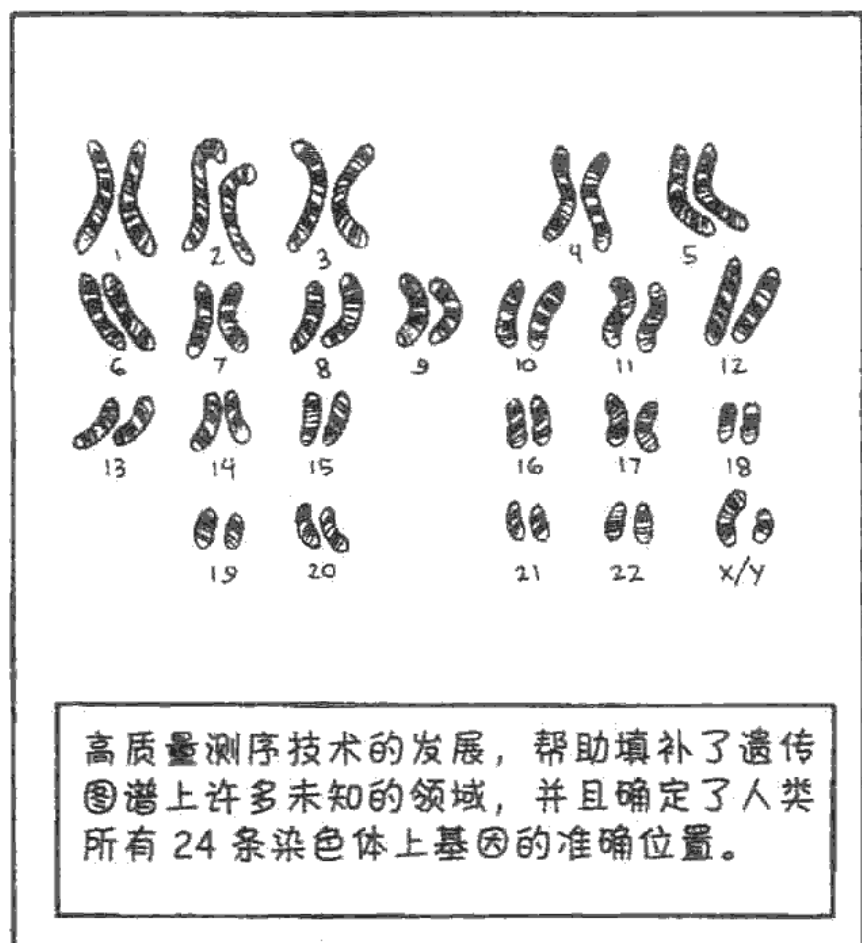
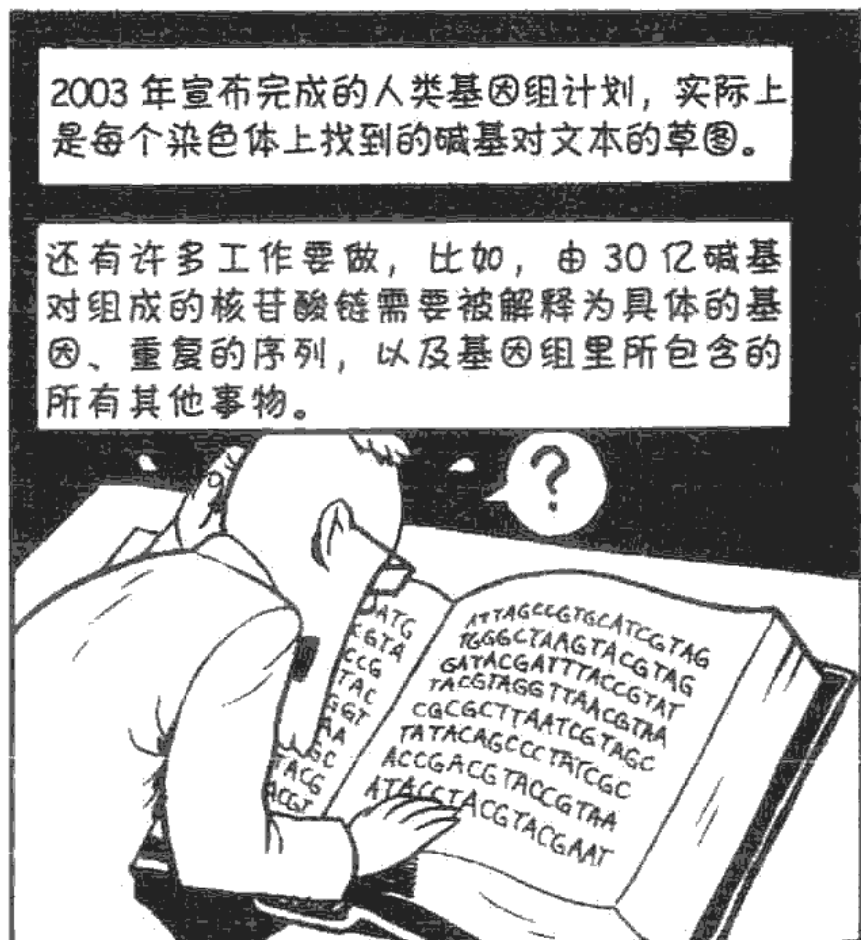


基因组中还隐藏着人类——或许应该说是病毒——遗传史的残留物。至少发现了此类37个无功能基因。这些假基因在历史上的某个时期是必要的和活跃的。它们虽然被封存了，但仍然提供了重要的进化信息。



人类基因组计划还发现，随着功能基因被复制，它们可以获得新功能。





但是，与特定功能甚至疾病相对应的基因代表的仅仅是所有基因中的一小部分。



仍然有大量人类基因组有待解释……

人类科学家正在努力让已知的基因组更易于使用。例如……



2006年癌症研究人员开始了庞大的人类基因组计划的后续行动，被称为……



癌症是异常、失控的细胞生长，人类为此付出了可怕的代价。

即使在地球上技术最先进的国家——美国，每分钟就有1人死于癌症。



从人类基因组计划提供的大量原始资料开始，基因组图谱的目标是最终确定和检索与癌症有关的所有基因……为正在进行的研究和治疗发展提供有效的专业工具。

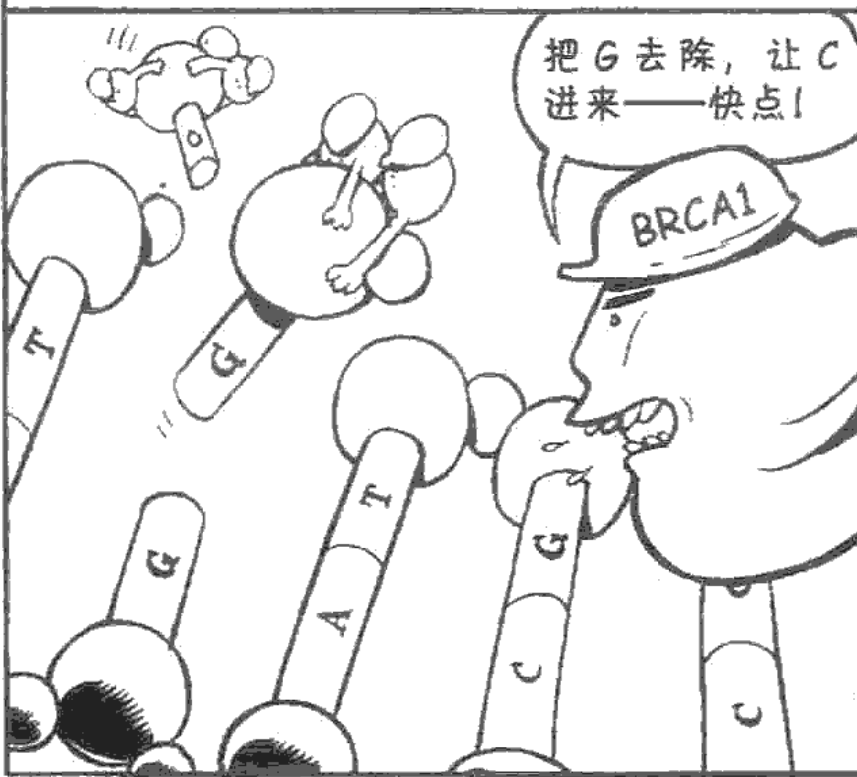


把那些基因和它们的功能联系起来，已经带来了一些重要的发现。

例如，被命名为乳腺癌易感基因1 (BRCA1) 的基因……

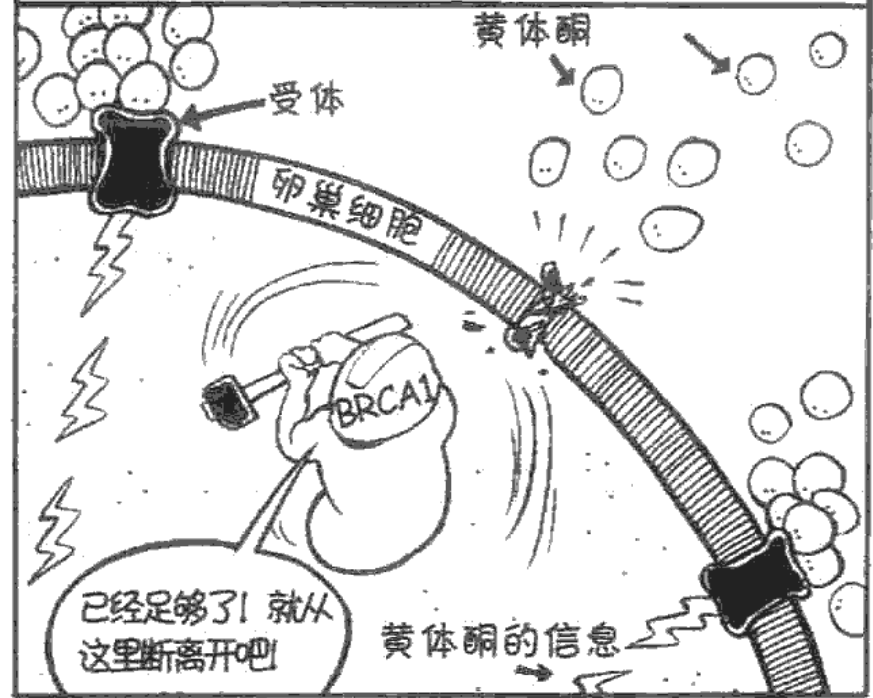


已经证明，乳腺癌易感基因1是为一种通常修复受损DNA的蛋白编码的。但它似乎也能调节生长激素黄体酮……



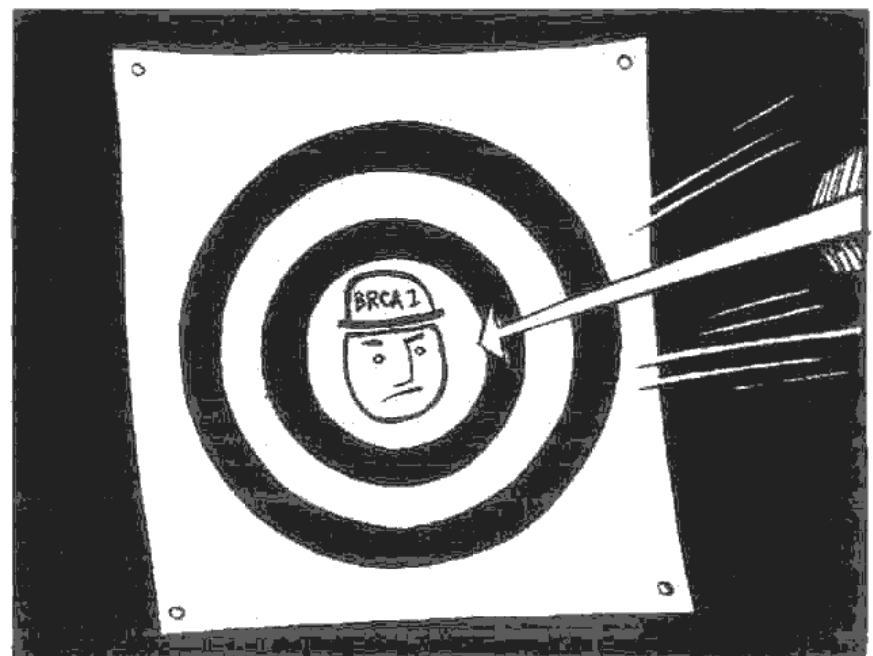
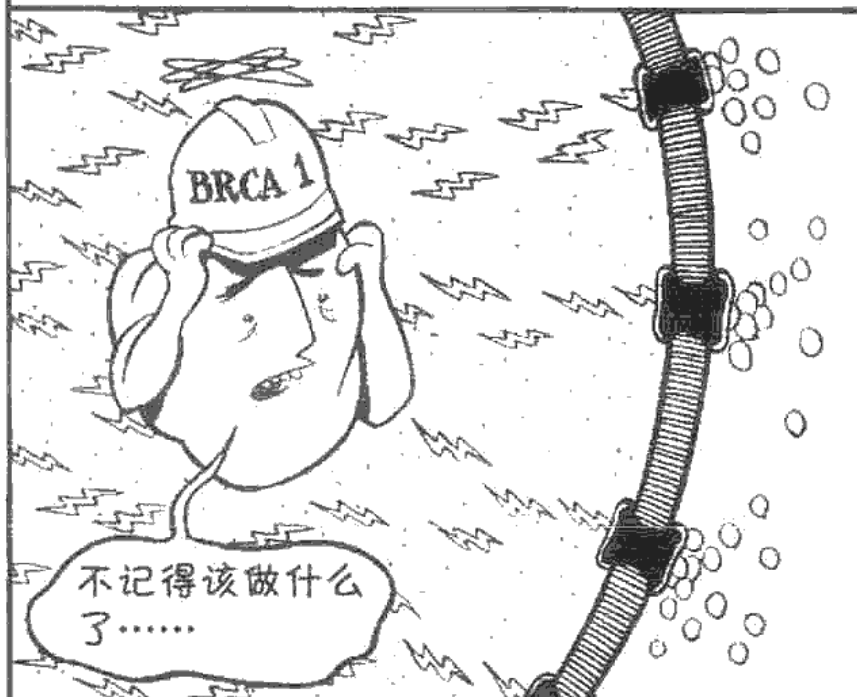
对女性的乳腺和卵巢细胞的影响。一旦这些组织的生成达到了合适的状态，它就会帮助破坏那些蛋白受体……

使这些细胞无法接受黄体酮的信息，从而避免激素催生出太多不受控制的生长。



但是，BRCA1基因的突变，破坏了这个过程，使基因不能完全监督正常细胞的生长，并因此为失调和入侵式细胞生长敞开了大门……

成为癌症的标志。



突变的BRCA1基因只是产生乳腺癌和卵巢癌的一个因素。能够定位BRCA1以及其他罪魁祸首为治疗的进展带来了希望，它可能修正有害的突变，因此比目前的外科手术、放疗和化疗创伤小，且更有效。

今后，癌症基因组谱研究人员将对肿瘤DNA样本和人类基因组计划所指出的人类基因组DNA进行比较，检查与某些癌症相关的疑似基因，并搜索异常情况。



尽管长期以来的主流思想都认为，关键调控基因的突变是癌症的主要原因，但最近有人提出，染色体层面上的异常同样负有不可推卸的责任!



也许有关遗传学的概念中遭到最严重误解的就是突变。流行文化起到了推波助澜的作用，造就了一种引人注目的景象，巨人、恐怖的恶魔和超能量的救世主都一概归为“突变”。让人不寒而栗，但却误导了大众。



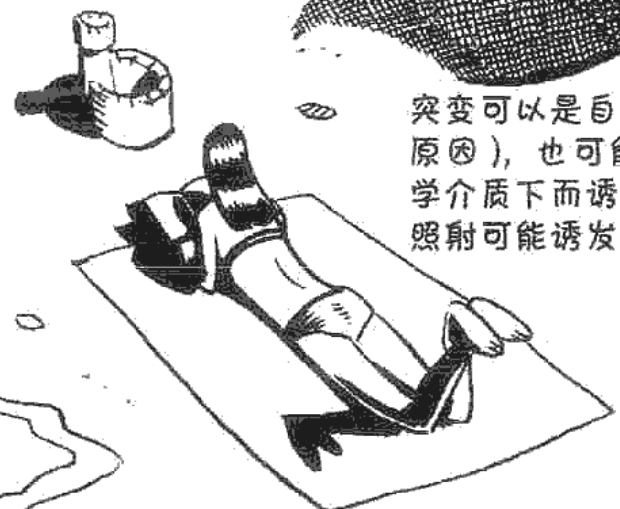
# 被误解的突变

事实上，突变本质上既不是好事也非恶腐，也肯定不是哗众取宠的。它仅仅是必要的。



突变是基因尺度上的变化。它负责基因内等位基因的变化，并因此产生了生物体的多样性。由于突变，一个人可能有棕色的眼睛，而另一个人的眼睛则可能是绿色的。久而久之，突变负责进化和物种升级，并保持它们环境中的竞争力。

但突变并没有目的性，它们只是任意的改变，所呈现的后果或积极或消极。最糟糕的后果是，它们会破坏健康基因的功能，癌症就是基因突变的结果。



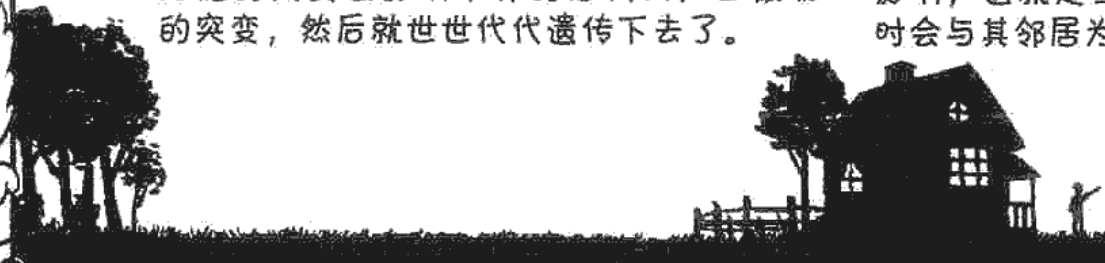
突变可以是自发的（随机的，没有外部原因），也可能是由暴露在放射线或化学介质下而诱导。例如，过多的紫外线照射可能诱发突变，最终导致癌症。

简单地讲，突变是在组成基因的核苷酸的长链中，一个碱基替代了另一个碱基，或者是删除或添加了一个碱基。在一个基因中，碱基序列的任何改变都可能导导致蛋白质合成的翻译过程中指令阅读的变化。

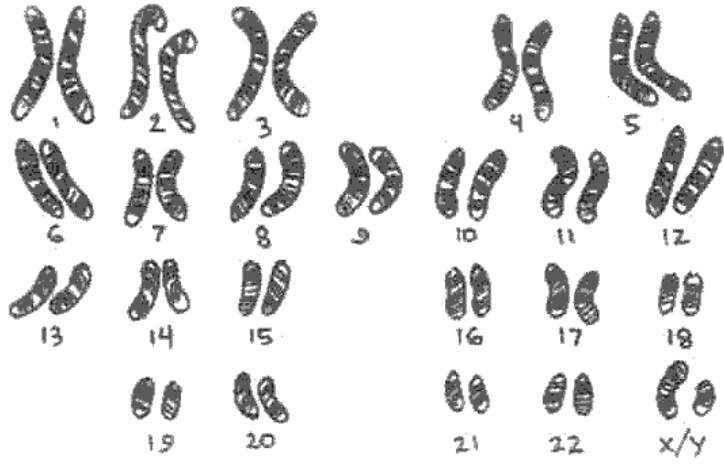
在体细胞（构成和维持有机体的细胞）内发生的突变自然被称为体细胞突变。那些出现在性细胞（精子或卵子）内的突变，被称为生殖细胞突变。体细胞的突变是不遗传的，只影响个体的变异。但是，生殖细胞的突变会影响个体的后代而产生最初的突变，然后就世代代遗传下去了。

每一个物种的每一个个体在他的一生里经历了无数突变，其频率随着年龄的增长而增加。多数突变的影响都觉察不到，但有些确实会产生影响，这就是生命会进化、细胞有时会与其邻居为敌的原因。

但近期猪是不大可能长出翅膀并飞起来的。



正常人染色体组的核型

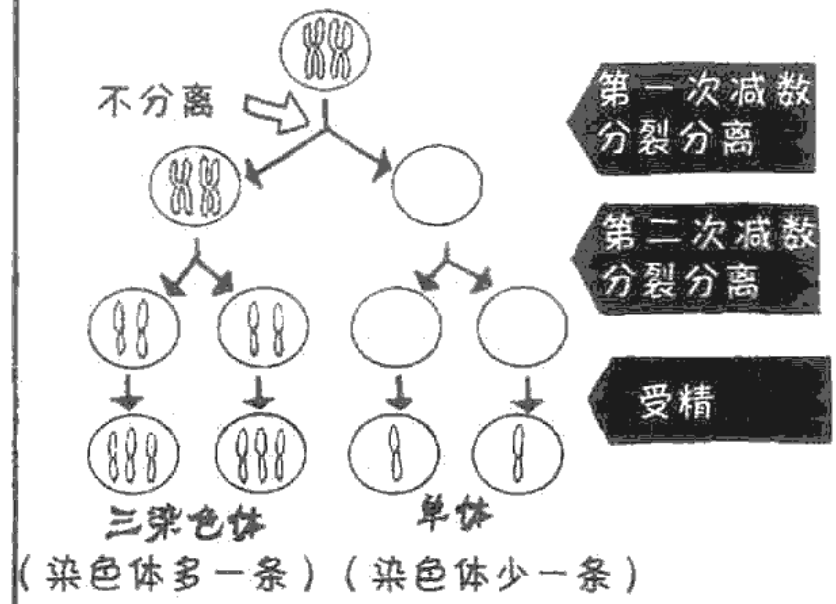


许多遗传性疾病显然是染色体异常的结果，非整倍体这种疾病，就是染色体的数目不平衡所导致的。

请记住，人类的染色体通常是二倍体，这意味着他们携带着两套 22 条常染色体和 2 条性染色体 (XX 或 XY)。

在减数分裂中，当染色体没有适当分离时，会产生非整倍体，使得精细胞或卵细胞中的染色体或太多或过少。

50% 的流产是由染色体不平衡引起的……



唐氏综合征——多了一条 21 号染色体

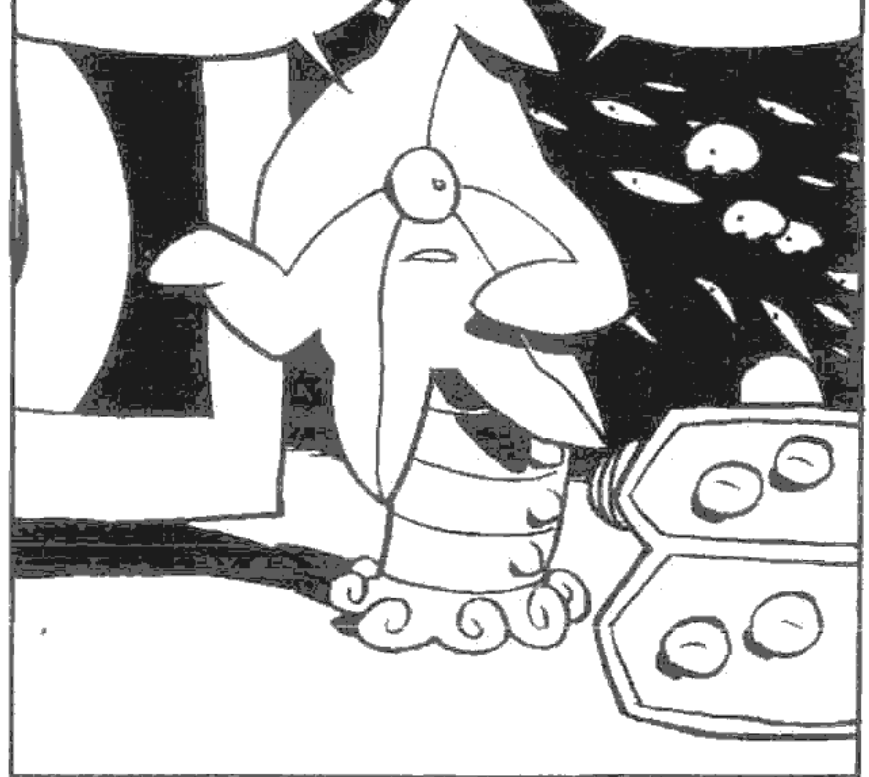


那些患有此病的后代确实得忍受先天缺陷的困扰。唐氏综合征、猫叫综合征和克莱因费尔特综合征，都在众多可能出现的遗传疾病之列。

随着技术的发展，通过现在的诊断方法可以在怀孕前确定染色体的倍数，从而提供指导意见，而这对于以前的人来说都是不可能的。

而且，正如前面提到的，非整倍染色体通常出现在癌细胞里。

因此，对所有这些异常的研究都还处在许多前沿领域……



好了，好了！

我都懂了，人类现在掌握了更好的办法来确定许多疾病的基因来源……



但我一直都在等着听你说他们为解决自己的问题到底在做些什么！

我正要讲这个问题，我最性急的君主！



人类科学家已经着手基因方面的工作了，操纵DNA，甚至将其引入新的位点。为的就是在正确的时间正确的位置表达正确的蛋白。

欢迎来到基因工程的狂野新世界！

这一切都始于1970年，当时微生物学家汉密尔顿·奥森内尔·史密斯鉴定出某些限制性内切酶，应用这些酶他能够分离DNA链中的核苷酸。

在进一步的实验中，他发现用另一种酶——连接酶——可以把被拆散的DNA碎片粘贴到新安排的位置上。

这种技术称为基因拼接……

连接酶

或DNA重组技术

为了生产人造基因，把DNA割裂开来，再拼接回去，即重组到新的碱基对序列里。

我觉得正在以不曾奢想的方式表达自己！

你可能会问这样做要达到什么目的？

也许最重要的是能生产出具有空前庞大数量的、质量可控的蛋白质，从而为治疗服务。

举一个虚构的、极简单的例子。假设有某类人缺乏一种特别的蛋白质酶。他们的身体不能产生那种蛋白质。

我们天生就不能微笑。

需要为这些人提供这种蛋白，不但价格适中，还得数量充足。

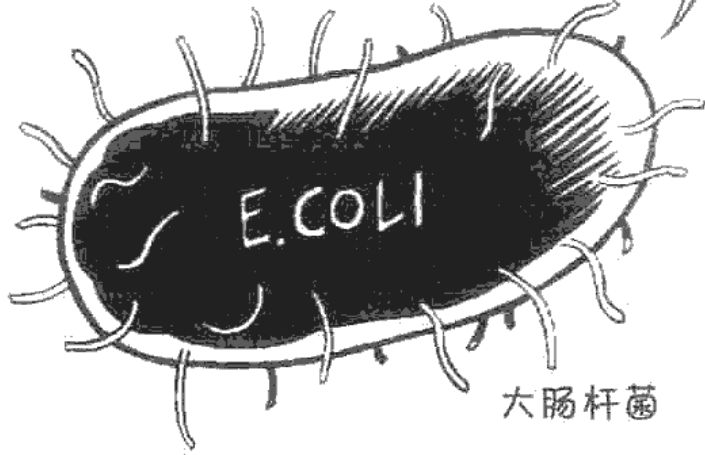
当然，其他人能提供生产所需蛋白的基因。但是，为了造出足够数量的蛋白质，必须把基因放置在一个独特环境里，即一种载体里，那样才允许其快速复制。

我生产的微笑蛋白质还不错，但不够我们所有人用。

这种完美的载体恰恰近在咫尺，就生活在人体的肠道内。这是一种原始细菌，名为大肠杆菌。

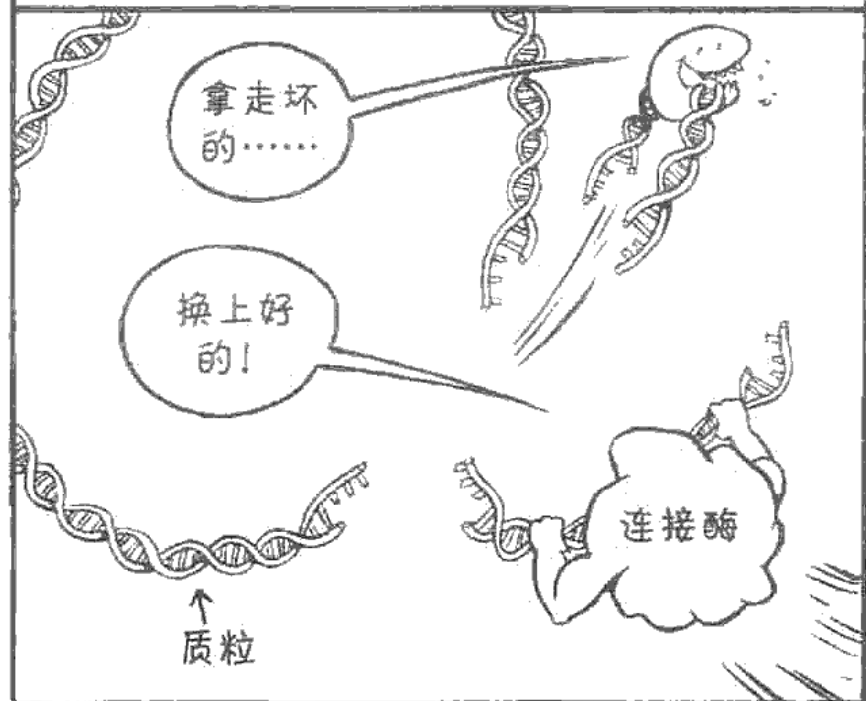
大肠杆菌是快速复制基因的理想孵化器。

随时为您效劳！



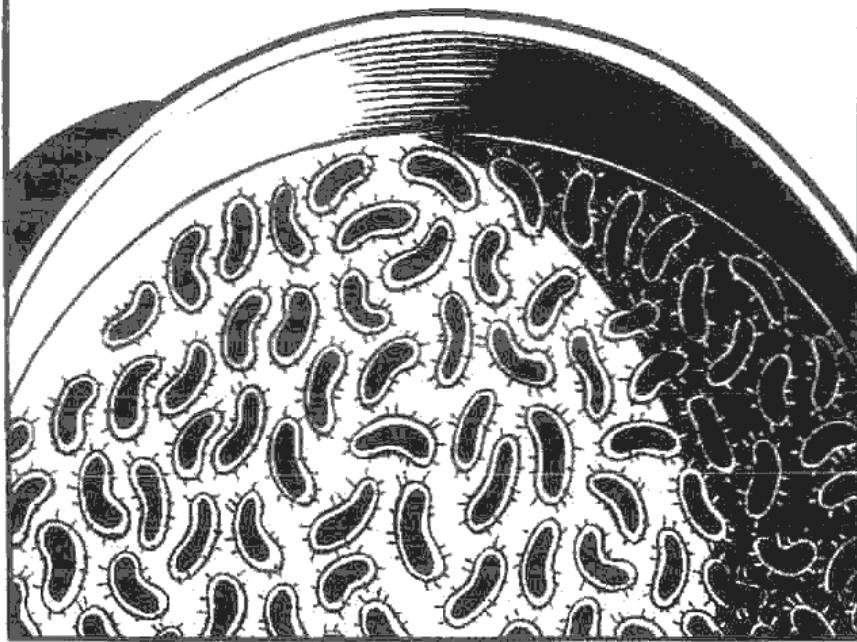
大肠杆菌是一个原核生物，有着被称为质粒的单环DNA，是首先从细菌中分离出来的。

利用限制性内切酶，切开质粒，剔除有害的基因。然后，把人类的微笑基因拼接到单环上！



修饰后的质粒被放回它的细菌家里，通常这种基因受控的大肠杆菌是人工培育出来的，并促进其繁殖……

而细菌非常善于大量繁殖。



大肠杆菌复制自己，迅速形成数以亿计的拷贝，每个修饰后的质粒拷贝将携带一套插入的人类基因……

这亿万万个基因中的每一个都会发出DNA指令，从而合成出急需的微笑蛋白！



重组DNA技术已经被用来制造大量真正的治疗性蛋白质：

### 干扰素

前景广阔的强效病毒斗士。用于治疗某些癌症。

### 胰岛素

对降低人体血糖至关重要。糖尿病患者体内缺乏。

### 生长激素

也称为人类生长激素。帮助防止生长缺陷，尤其是针对儿童。目前，重组形式仍在做安全性检测。

但微笑血清也不是一个坏主意！





大桶大桶的廉价治疗用蛋白只代表基因工程未来的一面。

将治疗基因直接插入患病细胞是另一种未来可能出现的情形……

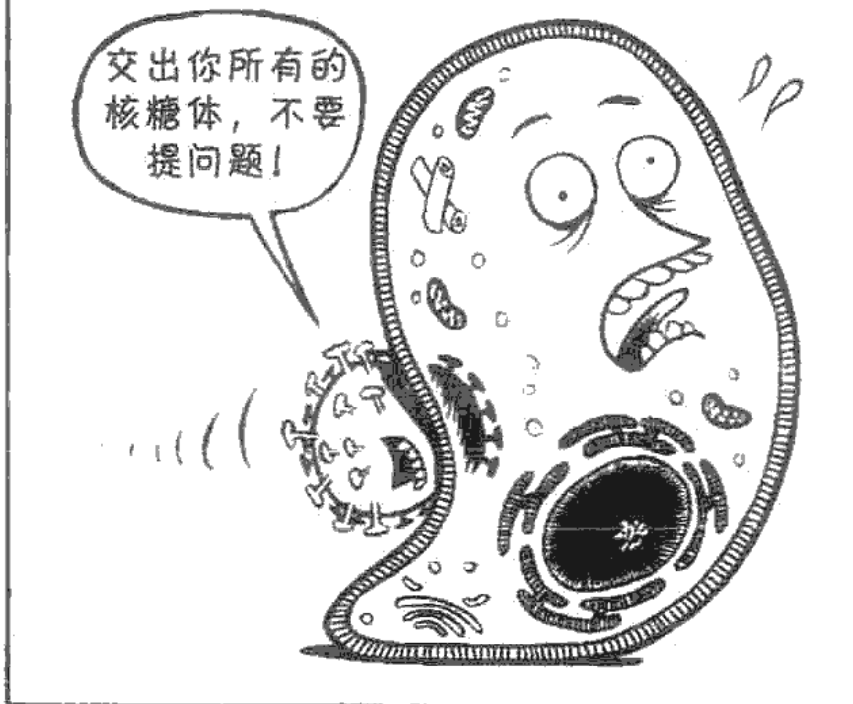
而这可能要依赖病毒作为载体来使用！

病毒是稀奇古怪的东西。它们不死不活的，但它们携带着自身的DNA并能复制，这使得其成为有价值的运载系统。



流感病毒

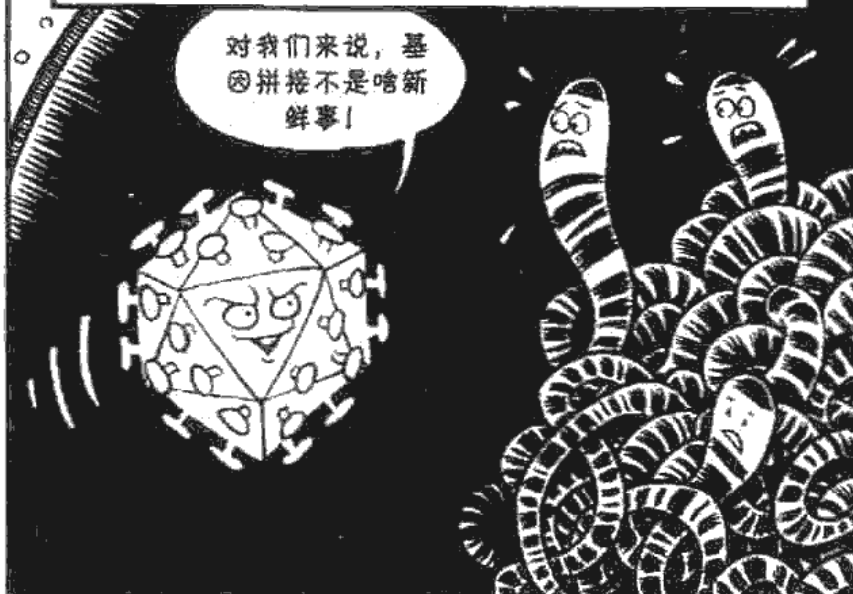
DNA 或 RNA 确实是唯一存在于病毒壳内的东西。为了复制的需要，它必须把 RNA 转换为 DNA 形式，然后侵入一个宿主细胞并占领该细胞的复制容器。



有些病毒利用宿主细胞不断自我复制，直至数量激增而导致细胞破裂！但是，并非所有病毒会如此破坏它们的宿主。



现在，有一类特殊的病毒被称为逆转录病毒，通过将其新合成的 DNA 拼接到宿主细胞的染色体上来进行复制。因此，当染色体在正常细胞周期内进行复制时，病毒 DNA 也在复制！它已成为宿主细胞 DNA 的一部分！



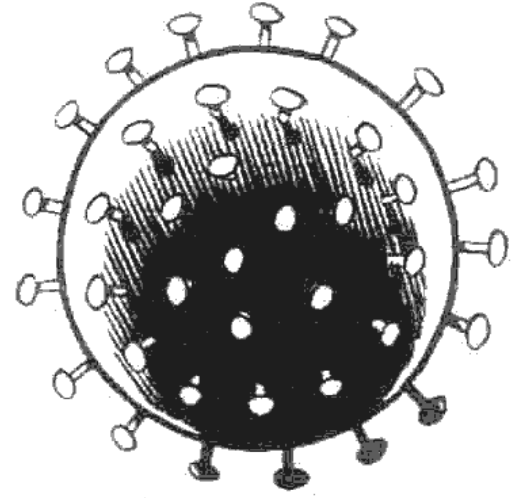
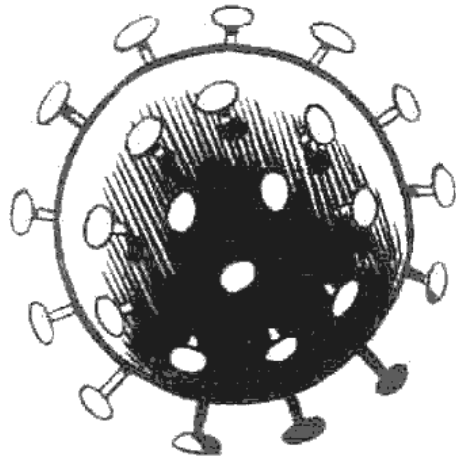
引起获得性免疫缺陷综合症（艾滋病）的人类免疫缺陷病毒就是以这种方式工作的，这种方式使艾滋病迄今还是不治之症。

但是，另一方面，逆转录病毒酶可以被打造成为人类的健康而战！



艾滋病逆转录病毒

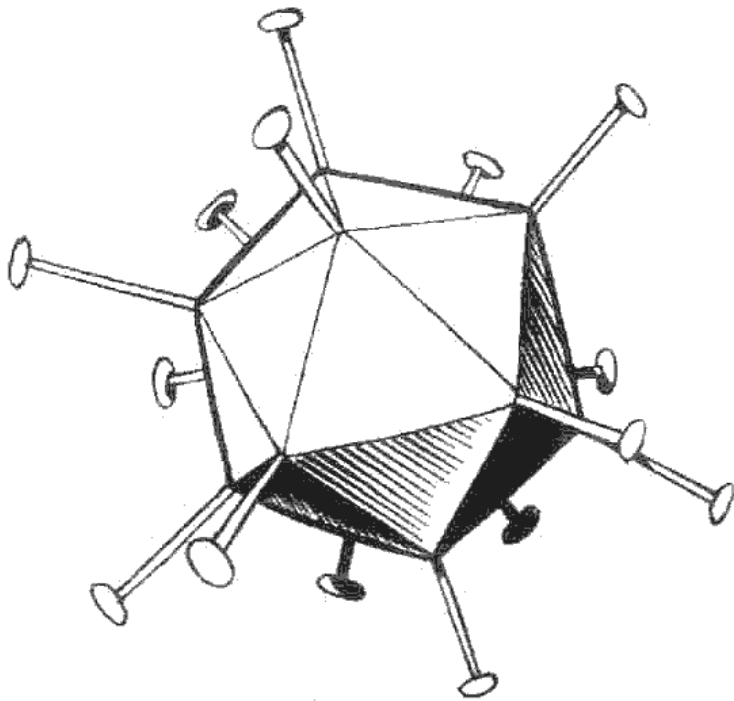
基于复制策略的病毒是基因疗法中的完美载体。该疗法可以将一个新的、健康基因引入中间系统，也可以关闭造成不健康细胞生长的基因。



通过运用同样的重组技术将基因插入细菌之中，科学家们把这些病毒重新打造成运载系统，带着重组的基因直接进入人体细胞，在那里病毒自然就会繁衍。

反录病毒载体是从引起猴子白血病的病毒发展而来的，它专门调节致癌基因，这种致癌基因会导致不受控制的生长过程，从而引发癌症。

慢病毒载体是直接来自艾滋病病毒发展而来，可以传递大量遗传信息，甚至将其改变的DNA传播到未受入侵的邻近细胞。它们被用于保护人体免疫系统，是战胜艾滋病的强大工具。

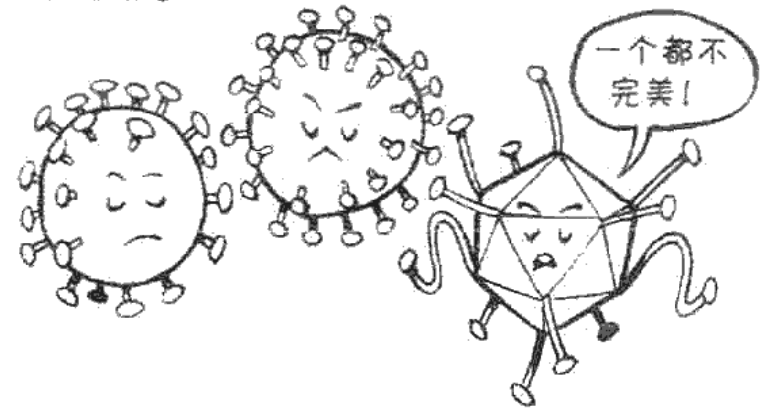


另一方面，腺病毒载体不是逆转录病毒，它们不把自己的DNA插进宿主细胞的DNA里。它们在细胞内独立存在，不管细胞是否分裂都进行复制。它们能将基因可靠地传递至需要的地方。

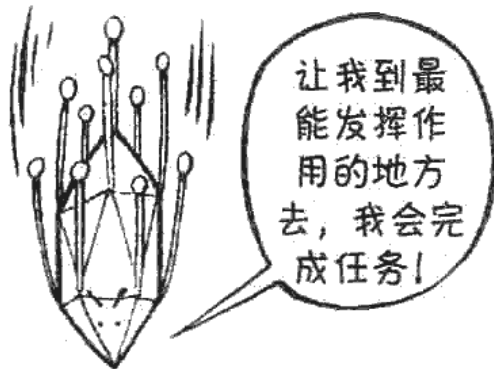
这些基因治疗方案没有一个接近完美的。只有当细胞分裂时才表现良好的反录病毒载体，自身却可能导致癌症。

慢病毒载体会引起有害的功能损失突变，而一旦与未被改变的艾滋病病毒接触，它们又会重获被删除的危险的艾滋病毒基因。

腺病毒载体能在宿主细胞的免疫系统里产生强烈反应，其复制并传递到后代细胞的过程又不可靠。



目前基因治疗可以瞄准特定的细胞，甚至已经有解决受损核苷酸序列的成功实例，允许把治疗性基因只放在需要的地方。但是，要完全实现病毒基因治疗，未来还有很长的路要走。



为此，正在开发DNA库，它将鉴定和分类一个特定细胞中所有的活性基因，使基因搜索更容易……

否则为了找到某个特定的基因，就要搜索整个人类基因组。





DNA 库将引导研究人员直接找到只在相关细胞里表达的基因。这些受折磨的……

好吧, Bloort, 我们再暂停一下……



因为, 如果我理解得没错, 这种基因疗法说不定真的能解决我们自己的遗传问题。

我来概述一下……



人类已经知道识别许多机能紊乱和疾病的基因根源, 并能在染色体里准确定位负有责任的基因。

当知道在哪里可以找到特定基因后, 他们学会了操纵这些基因, 首先把 DNA 的片段拼接组合到新的序列里……



然后把自己的基因拼接到微生物的 DNA 上, 这些微生物能把自己的基因插入人类细胞里。

人类用这些微生物载体把人类的治疗基因带到受损的细胞中, 在那儿插入的 DNA 能产生对付疾病的蛋白质!



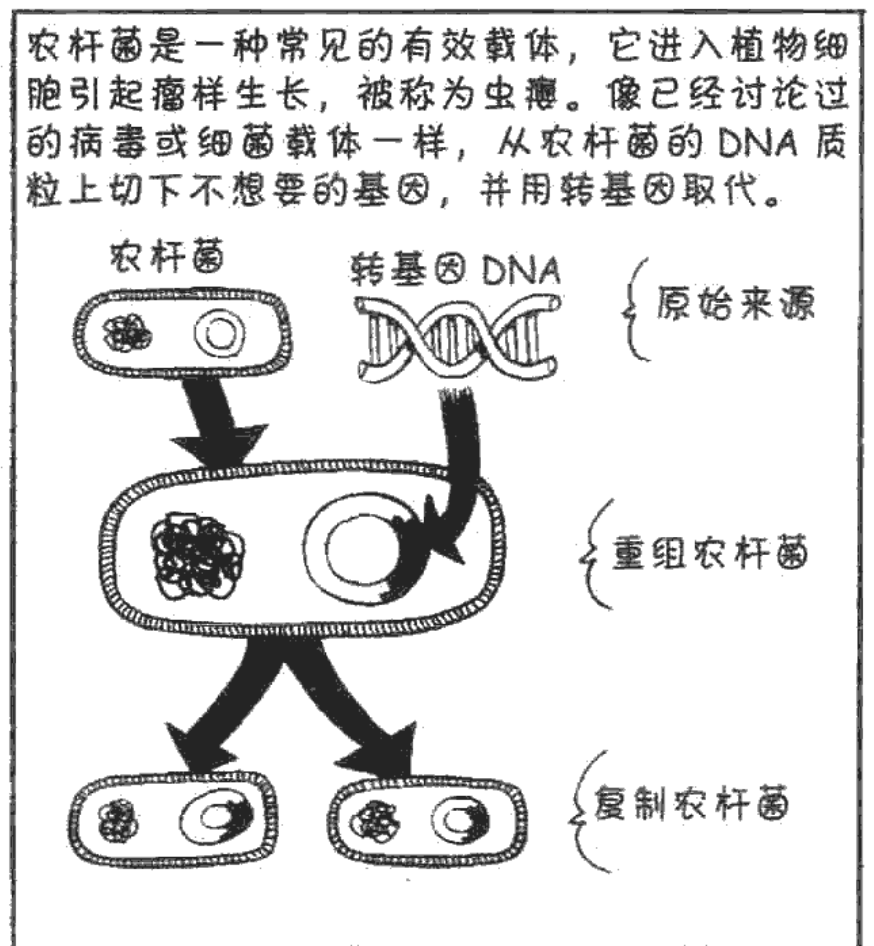
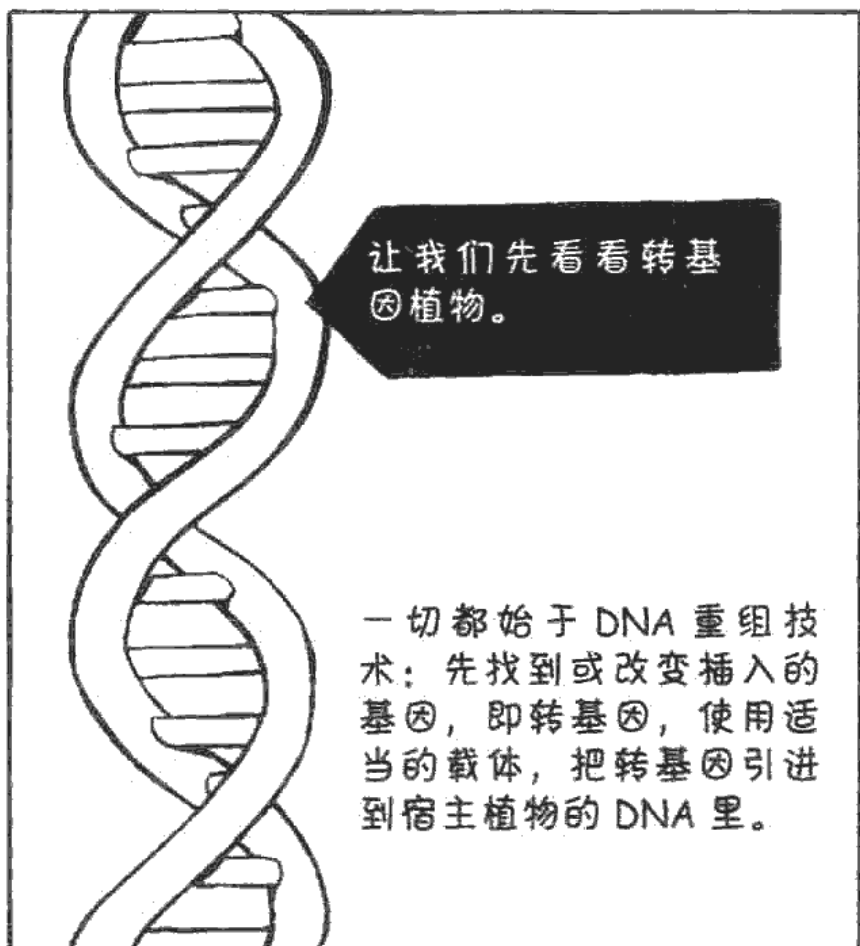
太神奇了! 真是天才!

我们能不能发明一种类似的疗法对付侵害我们健康的变异疾病?!



我认为这种可能性我们一定要探索, 最有见地的君主。

但是, 还有其他问题需要考虑……



把改变的农杆菌注入宿主植物细胞。一部分受感染细胞成长为成熟植物，其携带的转基因成功遍布整个生物体……



甚至传递给它的后代。

农业生产者非常兴奋，因为可以通过转基因技术生产抗除草剂、抗杀虫剂的农作物。一种抗除草剂的甘薯就是新近的一个成功案例。



他们的目标是，这些基因“改良”的作物能够保持始终不受威力更猛的除草剂和杀虫剂的影响。



更令人吃惊，也是更令人质疑的是，人们正在探索这个技术在医学领域的未来。

能够产生对抗肿瘤的抗体蛋白的基因已成功地转移到玉米作物……

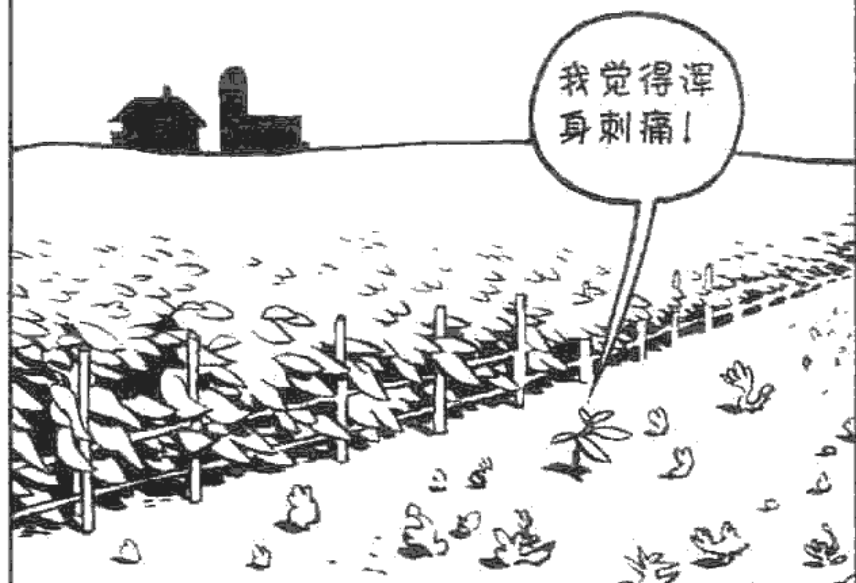


以及西红柿上，这些都是在俄罗斯实验室里实现的。现在它们携带着艾滋病毒的DNA片段，当被吃到人体内后，会产生疫苗，促使人类的基因表达出有效的HIV抗体!



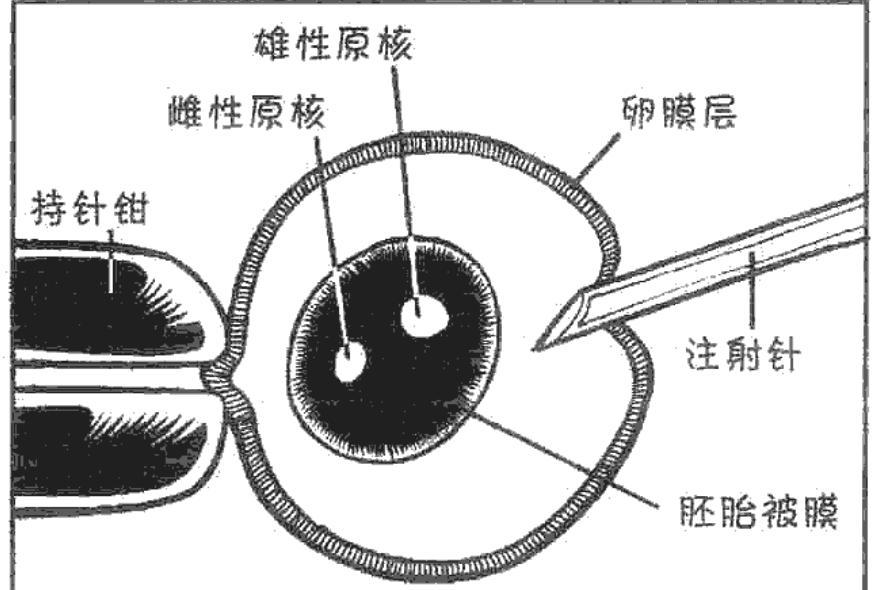
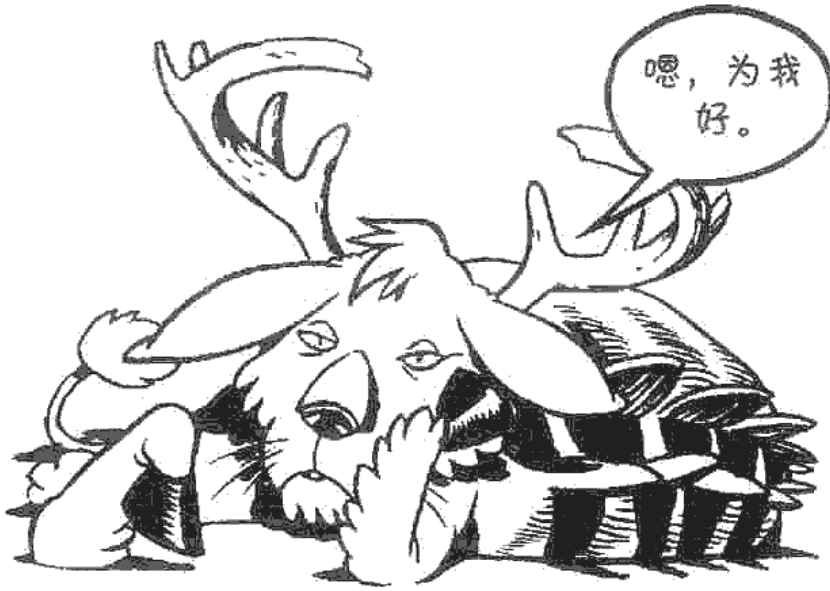
不幸的是，这些“植物抗体”的开关总是被调到“开”，它们从不停止表达。

这一点，再加上植物在物种之间传输基因的能力，可能会带来不好的后果，即改变结构的转基因可能脱离选定的农作物，从而在更大的范围内感染不受控制的环境。



无法控制的转基因转移的结果是未知的，但很可能不是人们所希望的。

然而，在自然界，动物不会在物种之间转移基因，所以在动物转基因方面没有这种危险。



任何一个植物细胞都能够发育成为成熟的植株，但是，动物细胞必须在早期发育阶段插入转基因，尽管它们也是全能细胞。

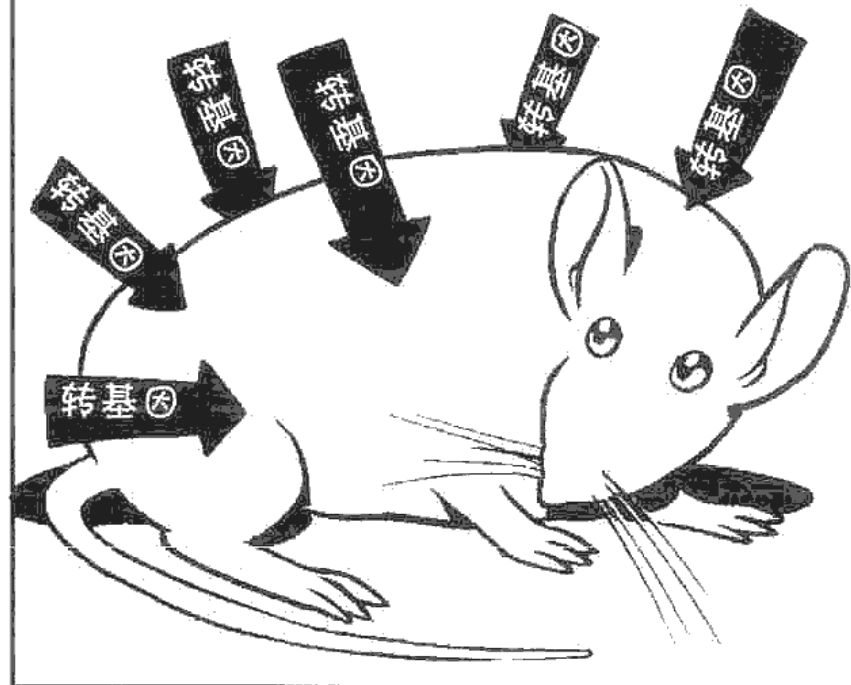
在父亲和母亲的DNA融合之前一瞬间，把转基因插入宿主的受精卵，这时动物转基因整合的成功率最高。

幸运的话，一个转基因的很多复制品会在被成功整合之前注入父本的DNA。

小老鼠是第一个成功插入转基因的动物，该转基因是为生产人类生长激素所需。



动物体内的转基因不像全能植物那样可以遍布全身。更确切地说，这种基因是在染色体里被慢慢地随意复制。第一代动物显示出随机的、不完整的转基因融合，被称为嵌合体。



对嵌合体进行杂交，希望最终会产生一个完全转基因动物。

顺便说一句，有些动物比别的动物能更好地接受转基因。



那么，为什么设计动物转基因？

一方面是为了更好地研究人类的疾病而不用拿人类自身做试验……



另一方面，和植物转基因一样，希望可以生产更健康、更便宜、更稳定的食品和药物。

给猪插入一种转基因，可以为一种特定的酶转换器编码，把饮食中有害的  $\Omega 6$  脂肪酸转化为有益健康的  $\Omega 3$  脂肪酸！

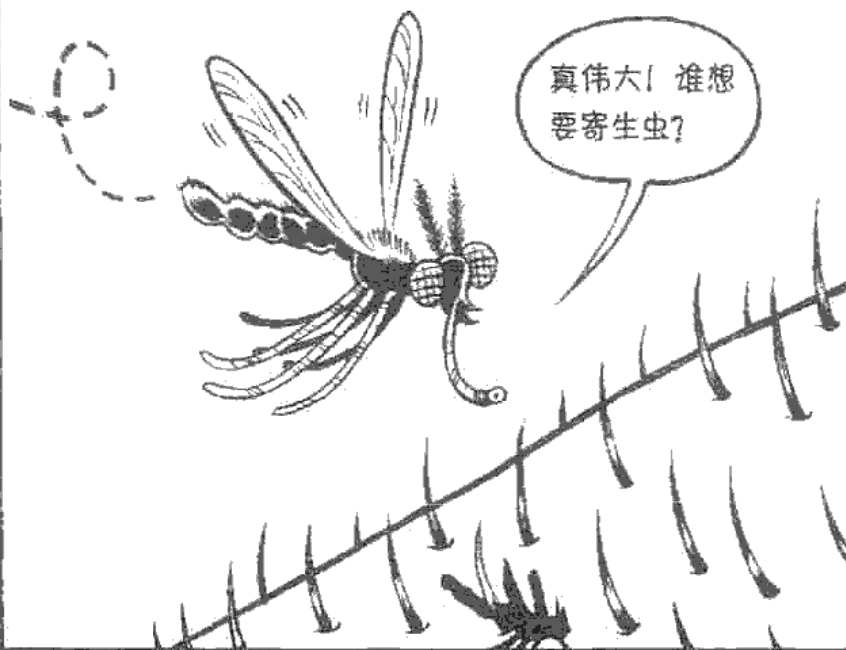
嘿，我们正  
在这里谈论健康  
的熏猪肉！

现在，奶牛的牛奶里含  
有人类蛋白质 C。这对  
有血友病、中风和心脏  
病的患者是个好消息！



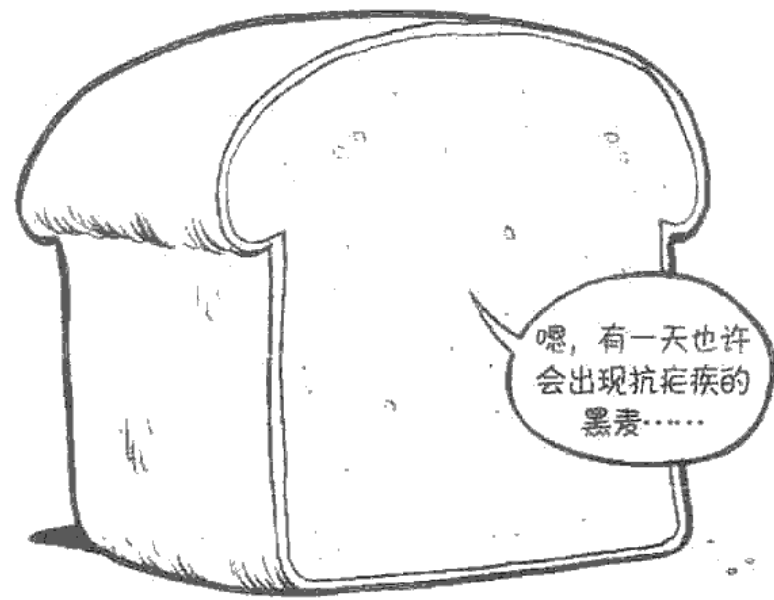
转基因也有希望成为控制疾病承载媒介的一种手段。

转基因插入至疟蚊，可以使蚊子无法再携带导致那种可怕疾病的寄生虫。



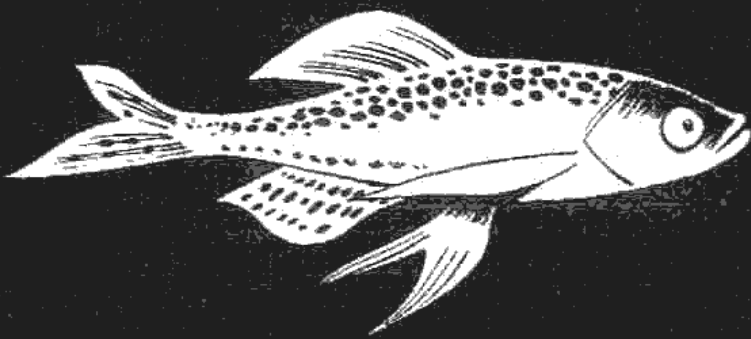
三种不同动物来源的转基因已被插入酵母菌以帮助制造出一种防治疟疾的药物。

这项特殊的工程已经获得了成功！



动物的转基因还有一些比较古怪的用途。

例如，为了让斑马鱼发射荧光而给其注入水母基因，插入的基因被作为环境预警系统的标记。



只有当斑马鱼宿主水域里的污染物达到特定的有害水平，这种转基因才会表达，即发出荧光。



许多人对转基因生物体可能带来的危险感到紧张，这是可以理解的。

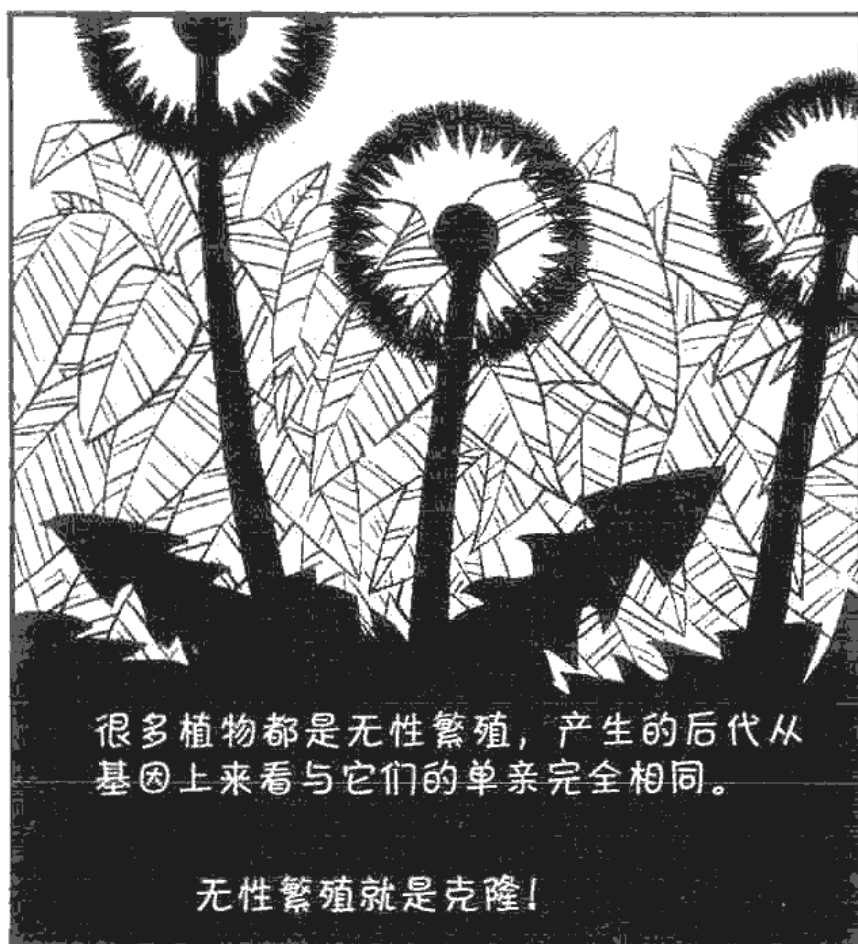
但是和另一种基因工程陷入的恐惧困境和伦理之争相比，这也没有什么紧张的……



克隆是指一个生物体的精确复制品，随着突变观念的流行，克隆已经成为科学狂暴的代名词……

尽管事实是，自从地球上生命以来，克隆一直就是生命的一个主要组成部分。

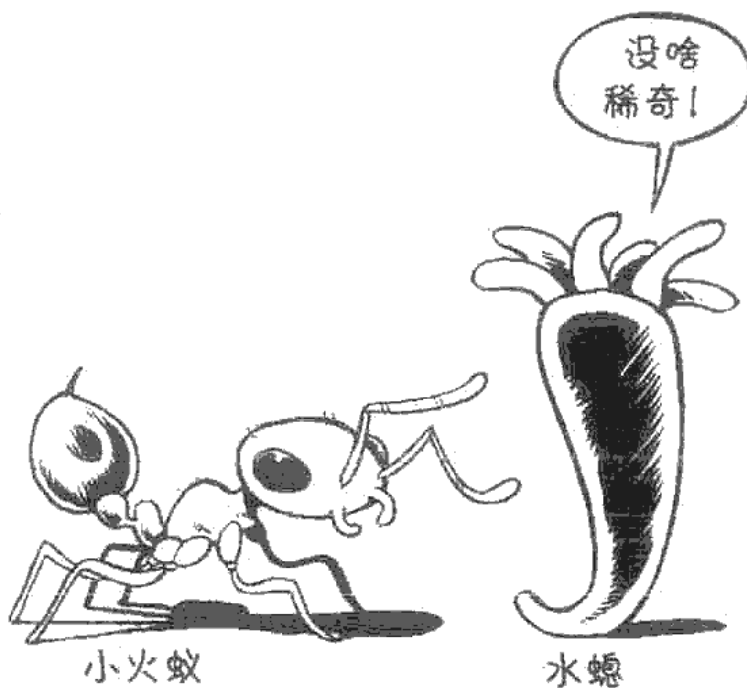
例如，你的老朋友，细菌，就是一支庞大的克隆大军！



很多植物都是无性繁殖，产生的后代从基因上来看与它们的单亲完全相同。

无性繁殖就是克隆！

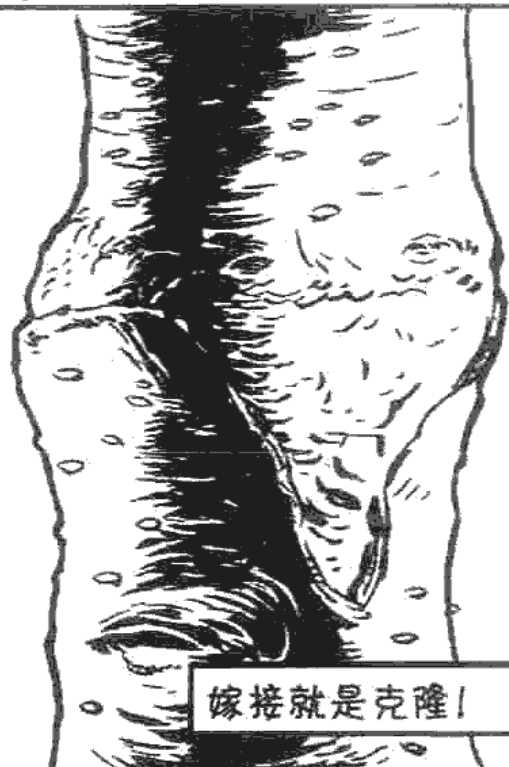
有些动物也是无性繁殖。在这个王国里，无性繁殖通常被称为单性生殖。



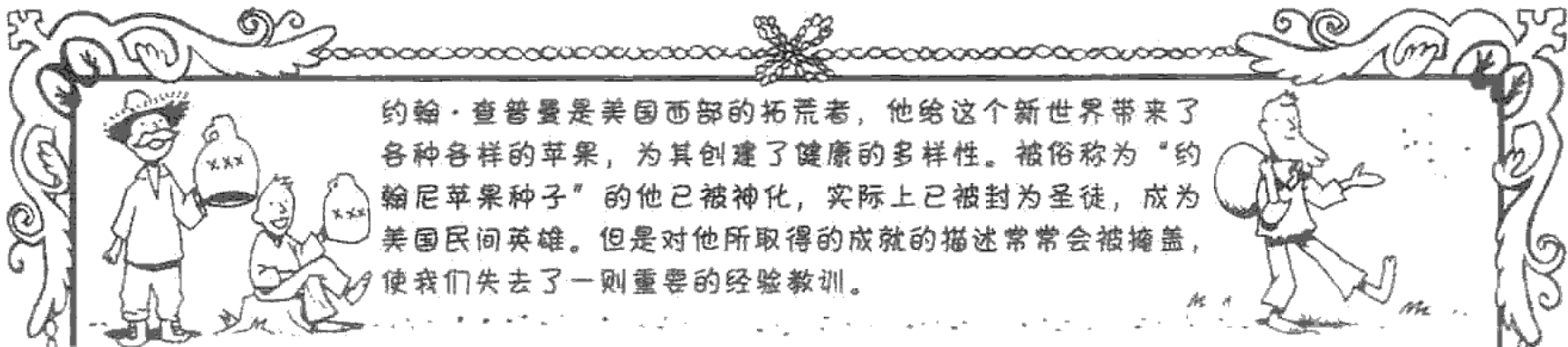
在人类文化中，最早期的农业就已经使用了克隆技术。果农们通过将前代的插条嫁接到新的根基上，使想得到的特征在农作物中一代一代传下去。



当两块根基融合时，老根基的特征就转移到新根基上了，老根基的DNA就会影响新根基。

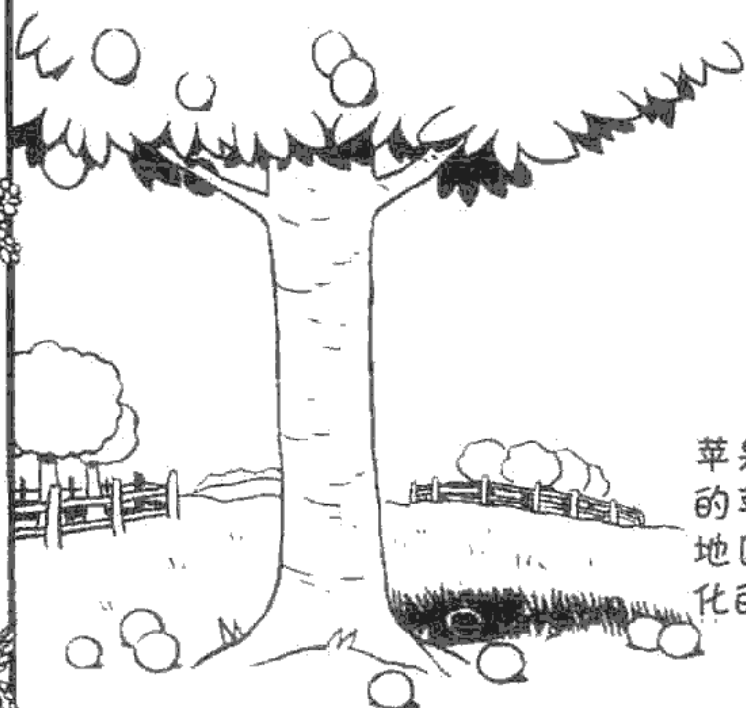


嫁接就是克隆！



约翰·查普曼是美国西部的拓荒者，他给这个新世界带来了各种各样的苹果，为其创建了健康的多样性。被俗称为“约翰尼苹果种子”的他已被神化，实际上已被封为圣徒，成为美国民间英雄。但是对他所取得的成就的描述常常会被掩盖，使我们失去了一则重要的经验教训。

## 西部是怎样播种的 (而不用克隆)

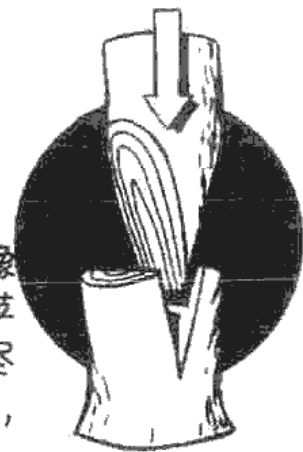


19世纪初期，在西部移民大潮之前，查普曼通过种植苹果帮助美国培育了边远地区。他可以说是土地投机商，他能开拓新范围，确定哪儿可以定居，并在那里种植果园。当移民抵达时，一个果园已经准备就绪。他把自己的事业经营得很好（尽管他这种古怪的流浪汉生活掩饰了他的经济价值）。

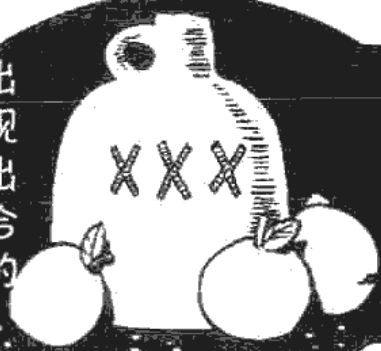
苹果树本质上根本不是一个纯种植物。用种子培植的苹果树，后代的果实极少有像父母的。作为中亚地区的土著植物，苹果树正是得益于这种极度多元化的策略，才成为生态学意义上的成功植物。

然而，人类期望他们的作物有高度的稳定性。4000年前，中国人发现了嫁接法，正是这种克隆技术让农学家培育出了苹果的稳定变种。使用嫁接保持标准化水果的方法被传给欧洲人，转而他们又将苹果和这项技术带到了西半球。

在美国的环境条件下，嫁接以前的苹果树并不那么顺利。这让像查普曼一样的人，愿意回归原始的播种方法，坚定地将外来的苹果培育成美国本土健壮的果树。查普曼是一个笃信宗教的人（尽管他精神信仰的真正本质有待争论），他视嫁接为违背自然常理，绝对不愿去沾。



当然，查普曼播撒的种子所结出的苹果保持了它们的本性，表现出难以置信的遗传多样性，结出了许多或酸或苦的果实并不符合人们口味。那么，查普曼种植的那些果树有什么好处呢？



没什么好处，如果你看待苹果的角度和今天的人们一样。但在查普曼时期，苹果主要是用来制造一种酒精饮料——苹果酒。但它不仅仅是一种酒精饮料，苹果酒还可以成为治霍乱的首选替代疗法，当然这要看水的质量。

过去，苹果主要被看作苹果酒的原料，但是到了20世纪20年代，禁酒运动达到高潮，禁止出售所有酒精饮料。这时，苹果种植者才开始提供口味好、营养丰富能生吃的水果，并创造了谚语“每天一个苹果，医生就会远离我。”

但现在这个行业追求生产品质稳定、可口、方便运输的水果。嫁接成为繁殖美国苹果的标准过程，多样性大大减少，只剩下今天的超市里所见的少量克隆品，这一切都得仰仗大量使用化学药物来对抗迅速进化的昆虫、真菌和微生物所带来的灾难性破坏，因为它们在进化上已占上风。

如果约翰·查普曼还在天堂种有一个大苹果园，他一定在俯视人间，一点儿也不高兴。

苹果的一种商业变体，例如苹果机，人们今天所吃的和 30 年前所吃的基因完全相同！

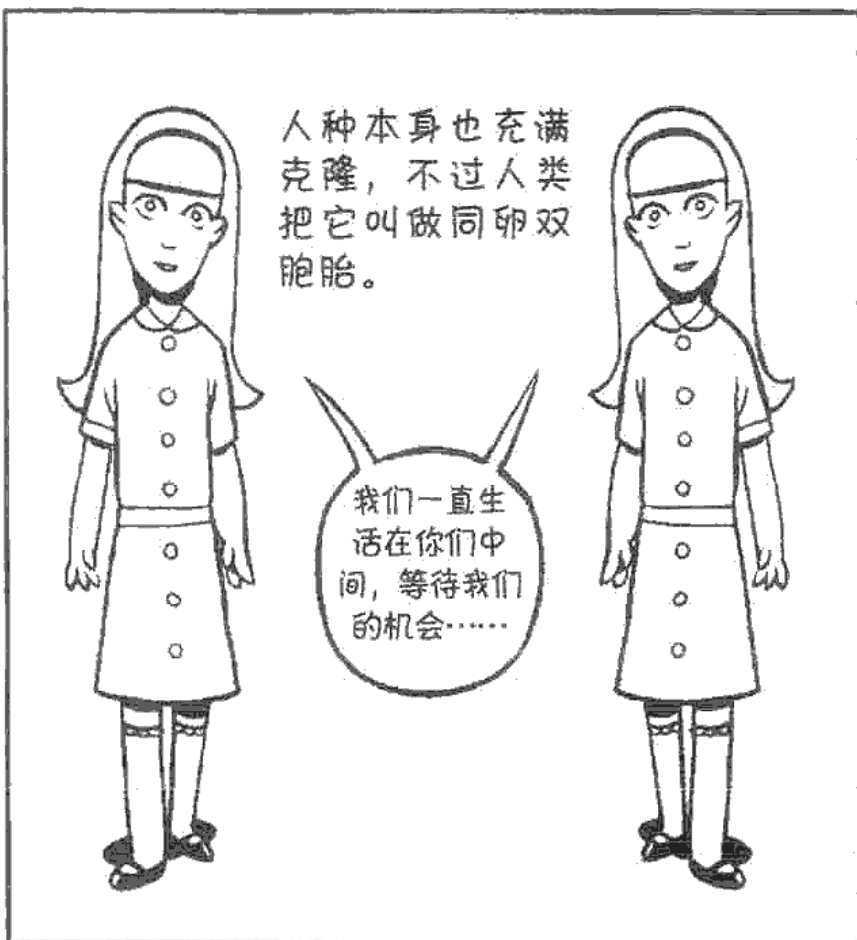


对我而言还是那么新鲜。

但是，这只是近代历史！欧洲栽培的一些葡萄品种已经通过克隆繁殖了 2000 多年！



没错，我们觉得自己老了……



人种本身也充满克隆，不过人类把它叫做同卵双胞胎。

我们一直生活在你们中间，等待我们的机会……



哇！等一等，这项克隆业务……

这意味着我们 Squinch 是克隆出来的，对吗？

我们是无性繁殖的……

谢天谢地……



是的，我们是单性生殖。

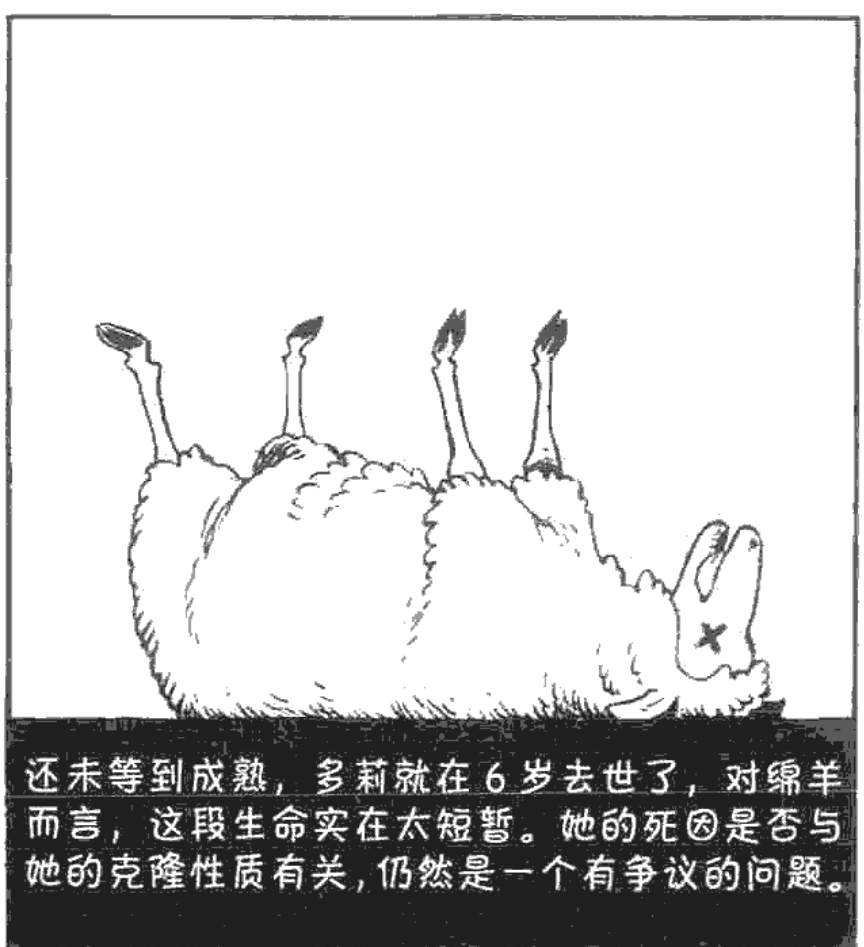
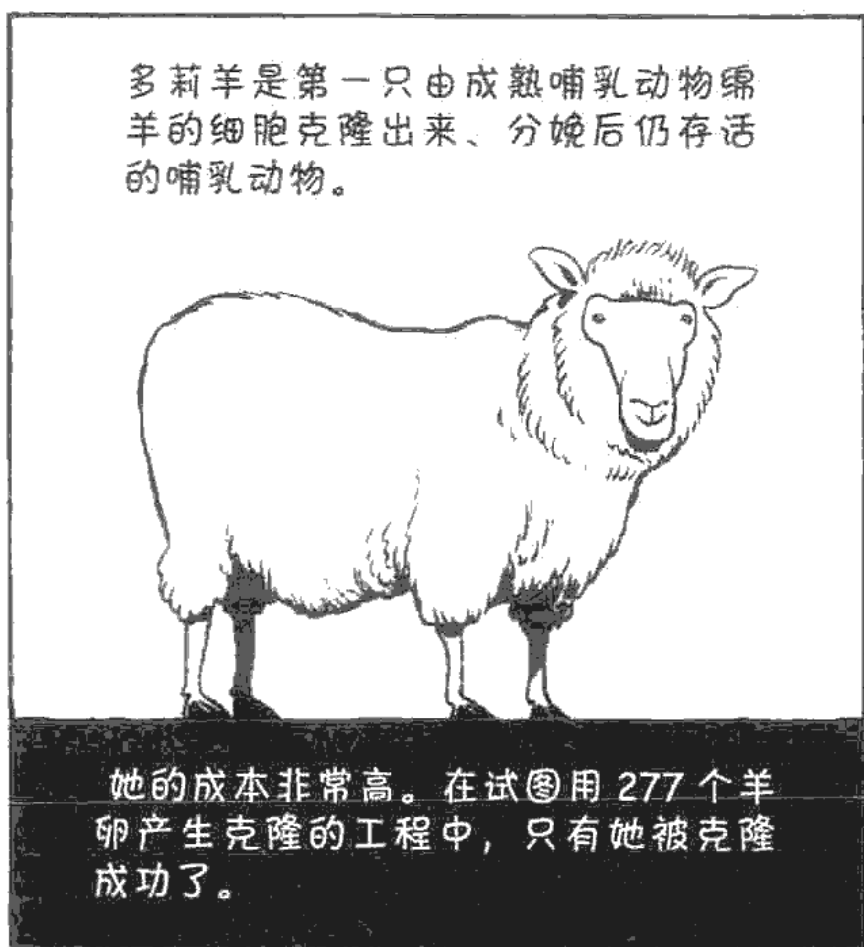
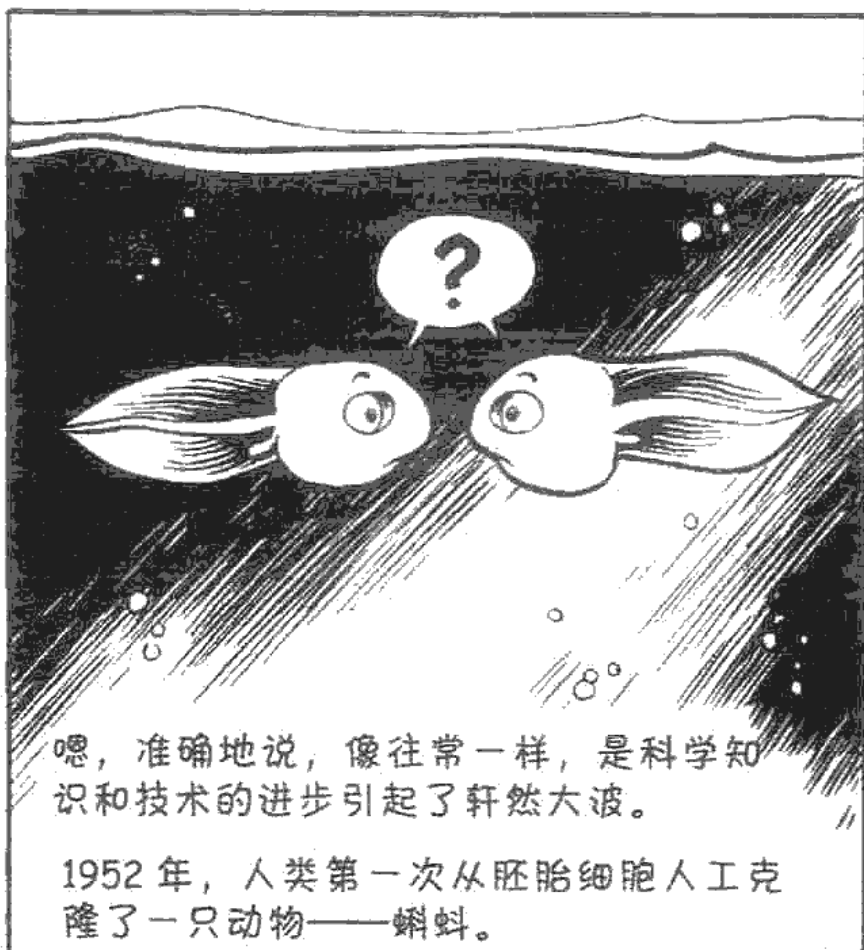
我们是克隆的。

在我看来，从卫生方面而言，这是一种合理的方式。

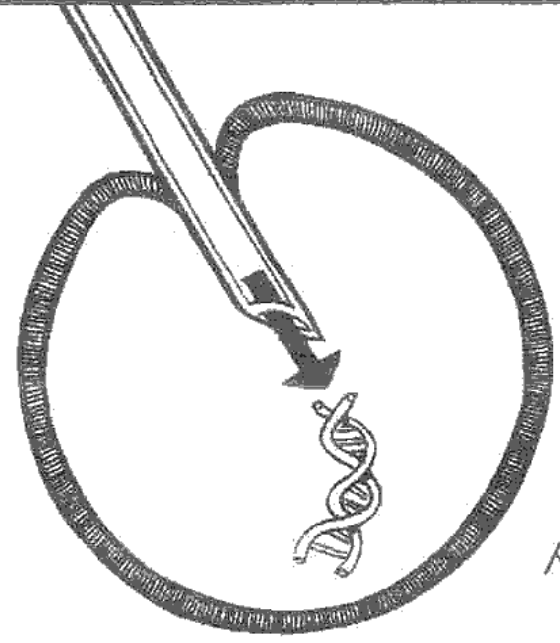
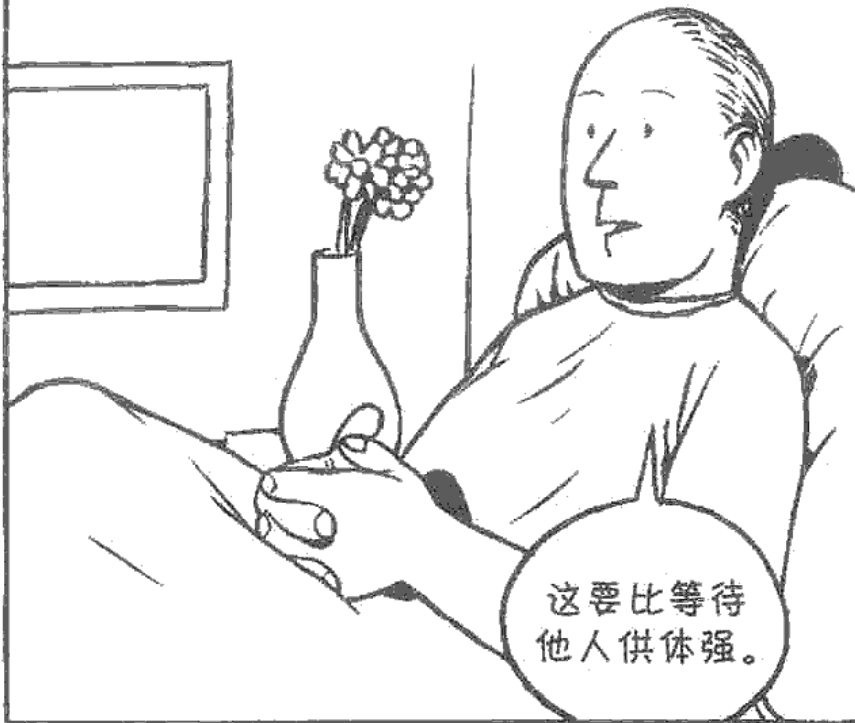


那人类发现克隆哪些方面比较可怕呢？！

我的意思是，瞧瞧我们！我们多可爱啊！



将来，克隆可能有另一个用途，就是复制治疗用的组织，即克隆个体器官用以移植。

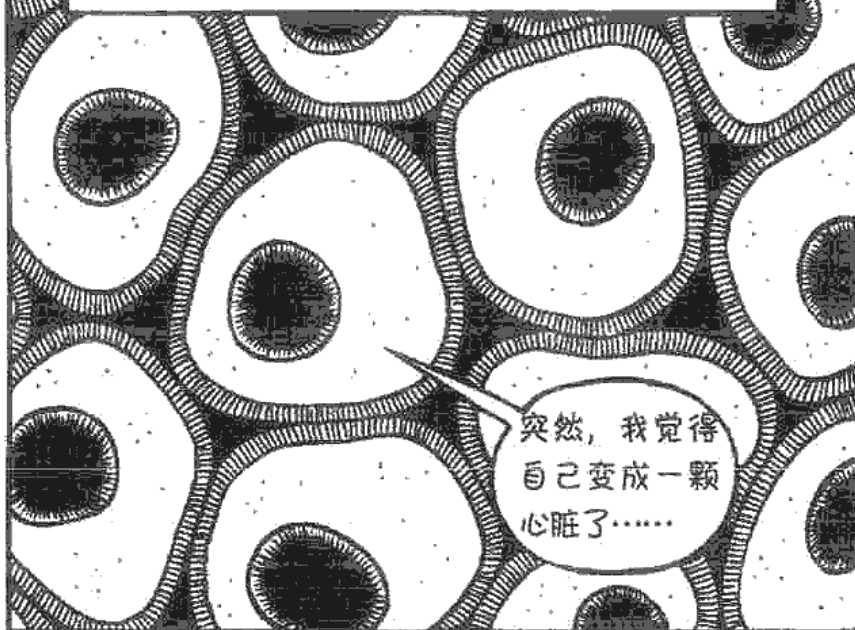


人卵细胞

病人自己的DNA克隆出的组织能避免免疫系统对供体器官排异的危险。

这个方案是这样工作的。从需要更换器官的个体提取DNA，将其插入去核的人卵中。

当带有转移DNA的卵子分裂后，形成胚胎干细胞（这种细胞在此阶段可以发育成人体需要的任何组织），并指导其产生需要的特定器官组织。

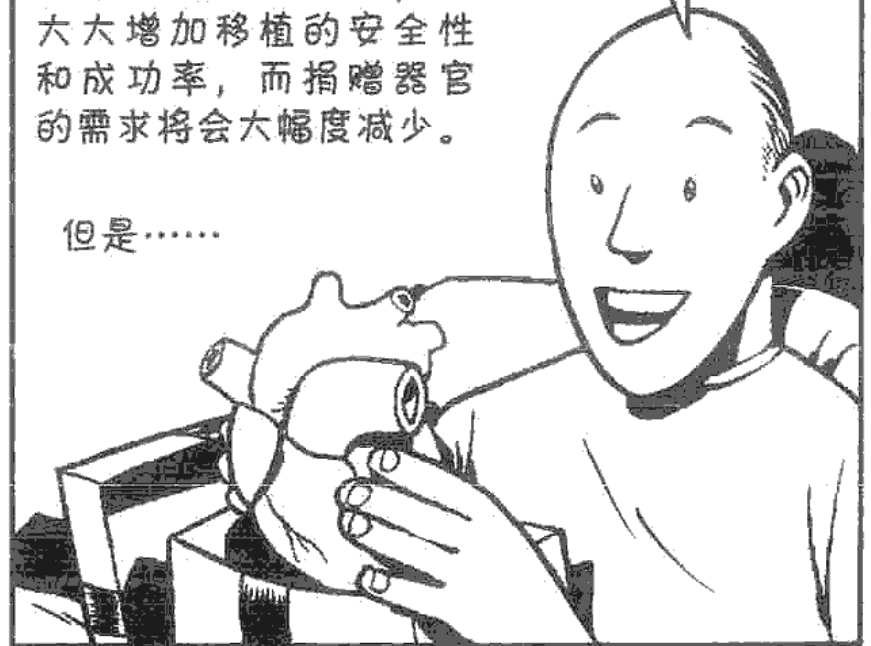


新器官是病人原始器官的克隆。

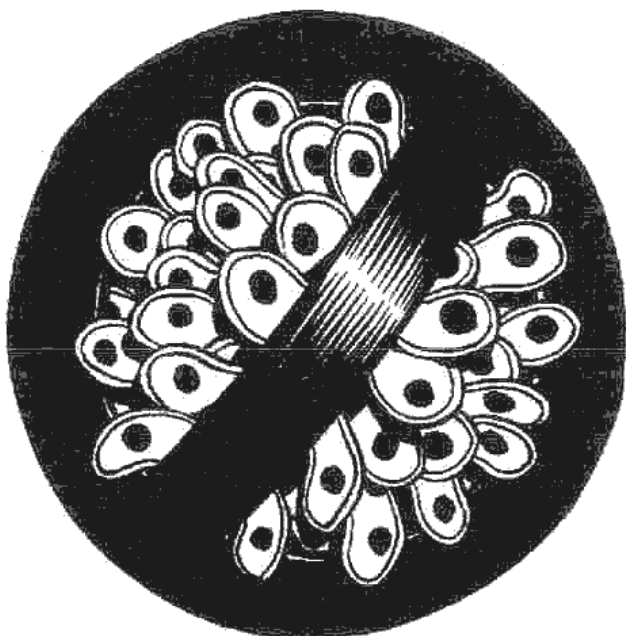
是的，和我原来的装备简直一模一样！

如果这项技术可行，将大大增加移植的安全性和成功率，而捐赠器官的需求将会大幅度减少。

但是……



因为依据现在的研究，在这个过程中要杀死卵子——一条潜在的人命——才能产生干细胞，各种各样的利益集团试图限制这种用途，或认定其不合法。



这些利益团体从迷信或伦理上的反对，阻碍了干细胞研究的继续发展……

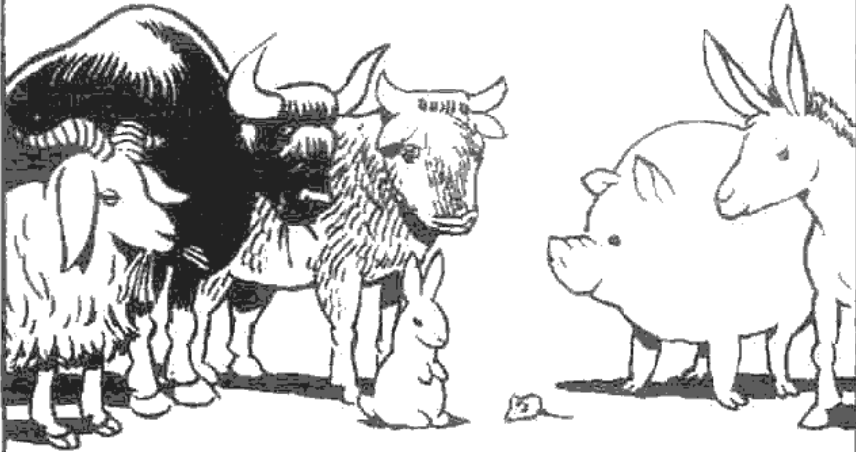
不过最近的研究发展显示，可能有一种方法不用破坏卵子就能得到宝贵的干细胞，这些反对意见有可能平息了。

只有时间才能告诉我们医疗进步与伦理争议这场戏是如何结束的！



虽然组织克隆仍然具有潜力，可是，对生殖性克隆的科研兴趣似乎在减退。尽管每年都确实克隆出了新的物种……

但巨额的费用和居高不下的失败率仍然是路障。



一个被认可的亮点：环保主义者认为克隆是拯救濒临灭绝的物种的最后迫不得已的手段。

嗯，它对我有用……

是的，但是没有我生存成长的环境……

我不知道……

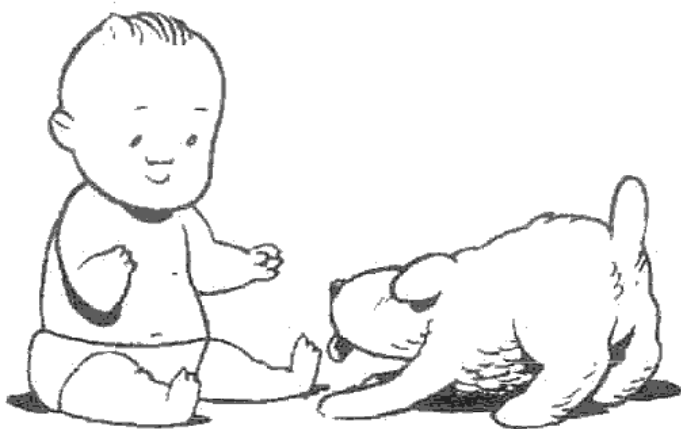


欧洲盘羊

苏门答腊虎

最终：基因工程的理念是按指令生产完美无缺的婴儿？

是用克隆让宠物永远陪伴着我们？



这是永远不会发生的。

克隆只是基因型的精确复制。在生产复杂生物体的表现型的过程中有太多的环境和突变因素在起作用，以至于总是不能按要求生产出真正精良的复制品。



我简直不敢相信我原来的表现！他有怎样的教养？

跟我详细说说！我的后代没有一个和我一模一样。

但是，我们都感激不尽，我向您保证。

说正经的……

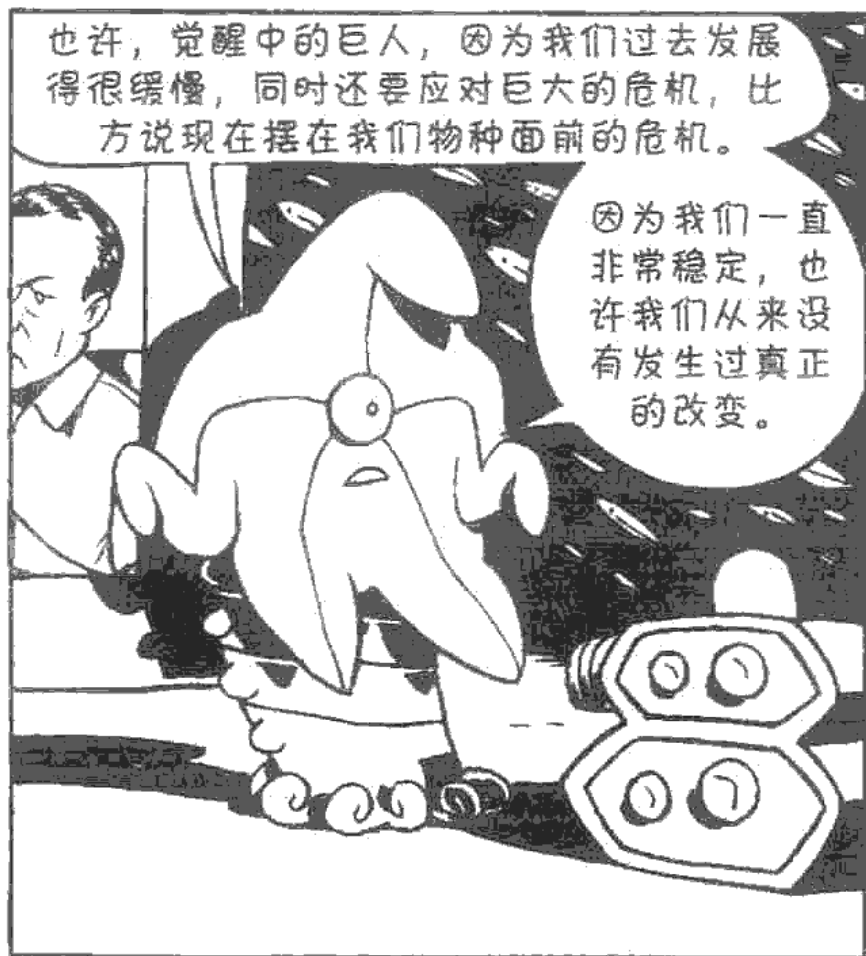


今天，很高兴你教会了我这些，Bloor 183。不可否认你到地球的使命是值得的。你给我们上了重要的几课

尽管有些生涩难懂。

但是，告诉我，为何我们 Squinch 从未如此彻底地探究过自己的生物学？





也许，觉醒中的巨人，因为我们过去发展得很缓慢，同时还要应对巨大的危机，比方说现在摆在我们物种面前的危机。

因为我们一直非常稳定，也许我们从来没有发生过真正的改变。



但是，即使我们是没有敏锐适应机制的无性生物，我们已经在进化了……

通过渐进、持续的突变缓慢地、笨拙地进化。



从基因上来说，我们确实有变化。

我们现在必须做的就是用我们的生物学知识找到一种办法以战胜这一危机。



是的，人类正在开发各种各样治疗遗传疾病的办法。

但是，那些不一定适合我们……



首先，我们必须先探索我们的遗传史——我们这个世界的遗传史——了解我们来自何方。

了解为什么我们现在失败了，然后……再了解这个不幸的疾病。



很好，那么我们必须研究我们的遗传史。

甚至追溯到——frrippurvian flogworm。

所以告诉我们，Bloort——人类怎样解密他们的历史？

## 第5章

### 综合应用 ——从过去到未来

现代人（在科学术语中被称为智人）是单一物种，但有许多变化。



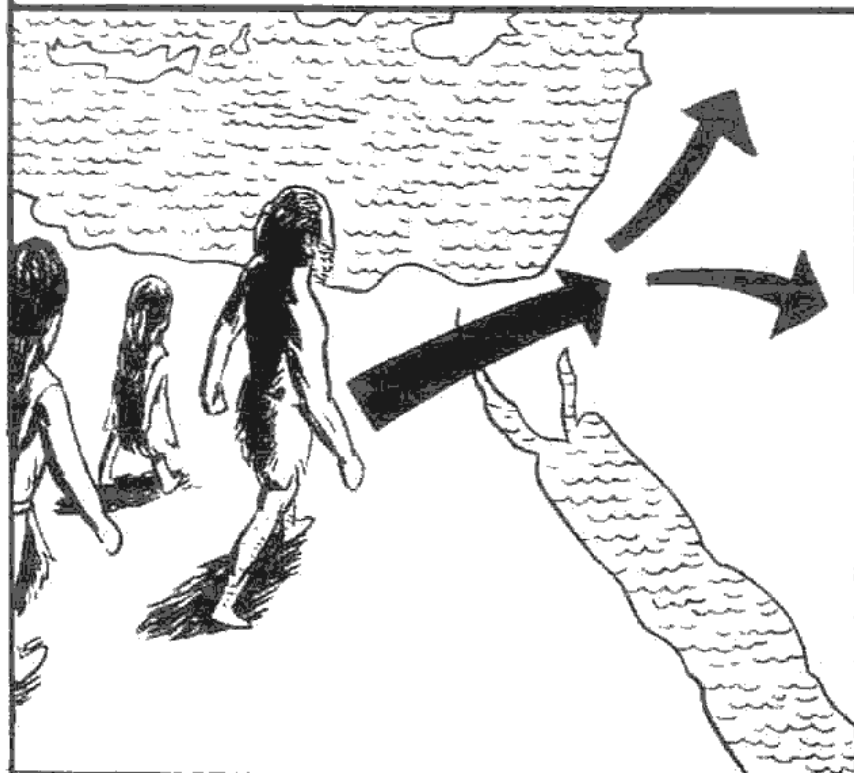
不过，所有这些变化很大程度上是表型的。每个人自己的基因（包含他们的基因型）与他人基因组之间的差异只有万分之几。



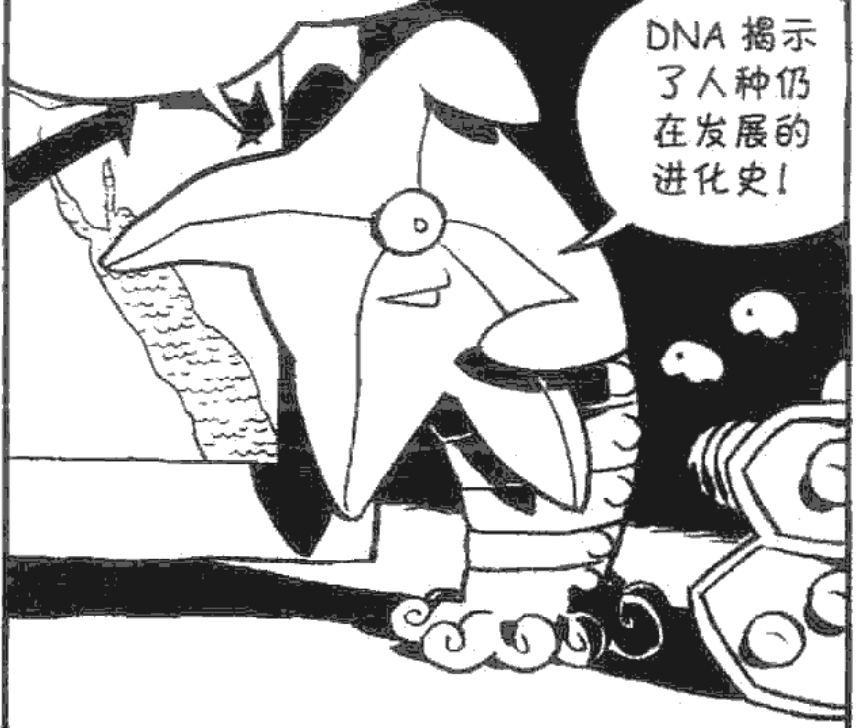
大约在15万年至20万年前，人类进化为解剖学意义上的现代人，不过他们的现代行为模式大约到了5万年前才出现。我们所看到的分布在地球各处的不同人群的变化是更加近代的事。



但人种的变化是有意义的。这反映了一个事实，人类是由单个发源地迁移到世界各地建立了遗传学意义上各种不同的人群。



每个单独的种群面临自身环境和文化的挑战，因而相应进化出自己一套独特的遗传特质和倾向。





人类对自己这5000年的历史相当清楚，包括已知最早的文字记载。

有关人类定居的最古老的证据是4万年前的证据，但越久以前的证据越模糊……

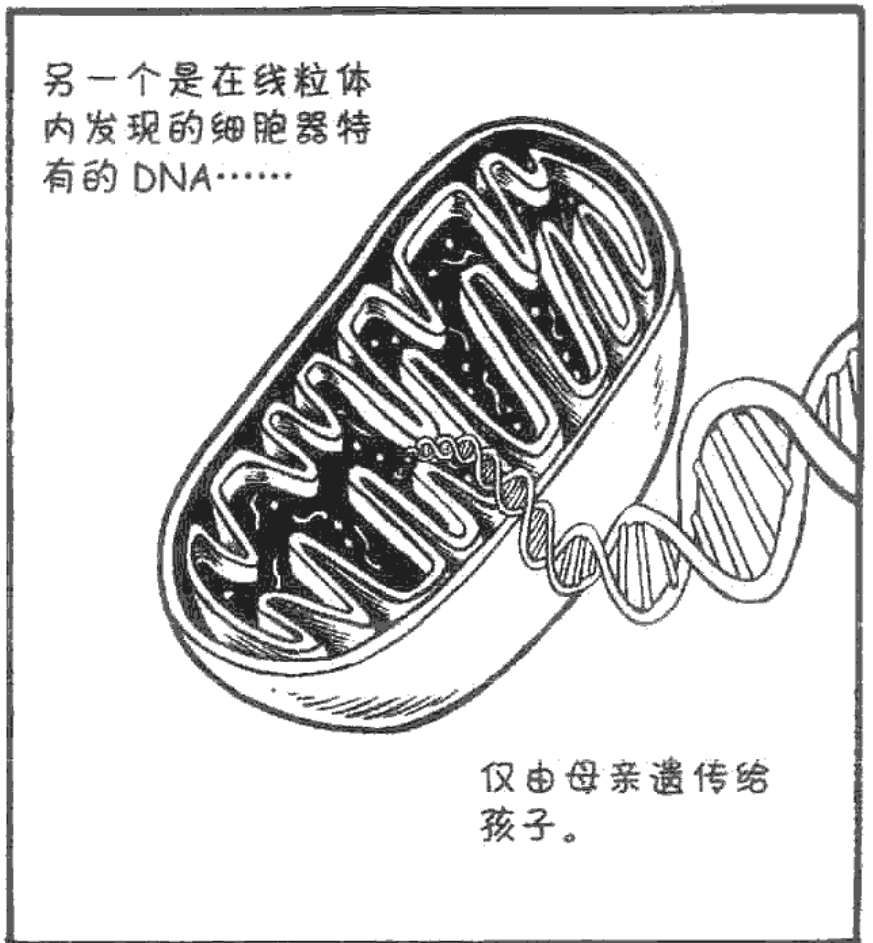


但当遗传研究人员开始在人类学方面进行探索，将人类早期的生物学、社会学和文化演变之谜拼凑在一起时，这些迷雾就逐渐散去。



对现代人种起源的探索主要得益于两个遗传因素……

一个是仅为男性携带的Y染色体……



另一个是在线粒体内发现的细胞器特有的DNA……

仅由母亲遗传给孩子。



由于今天所有男性携带的Y染色体都是从一个祖先遗传而来的，所以通过Y染色体跟踪人类历史是比较容易的！

为什么？因为那个男性祖先的血统比其他2500多个男性对手的血统流传得更长久。

斯若格的男性精子已经走进了死胡同，他只生女儿！



但是，就像我们在其他地方看到的那样，被继承的染色体不是完全相同的拷贝。基因内部不断发生着变异。

一旦Y染色体出现变异，就会一代一代地由父亲传给儿子。

儿子，Y染色体是你继承的遗传特征。我从我父亲那里得来，但也做了一些改良……

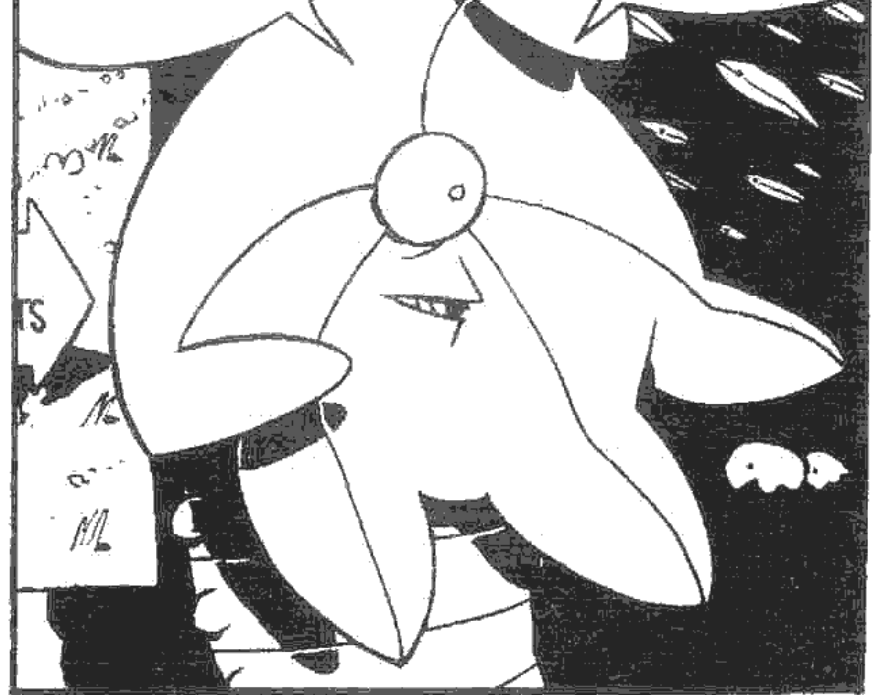
由于突变发生在Y染色体上，在家谱树上形成了携带特定变异人群和没有变异人群两个分支。从根系祖先而来的分支形成了新的家系。



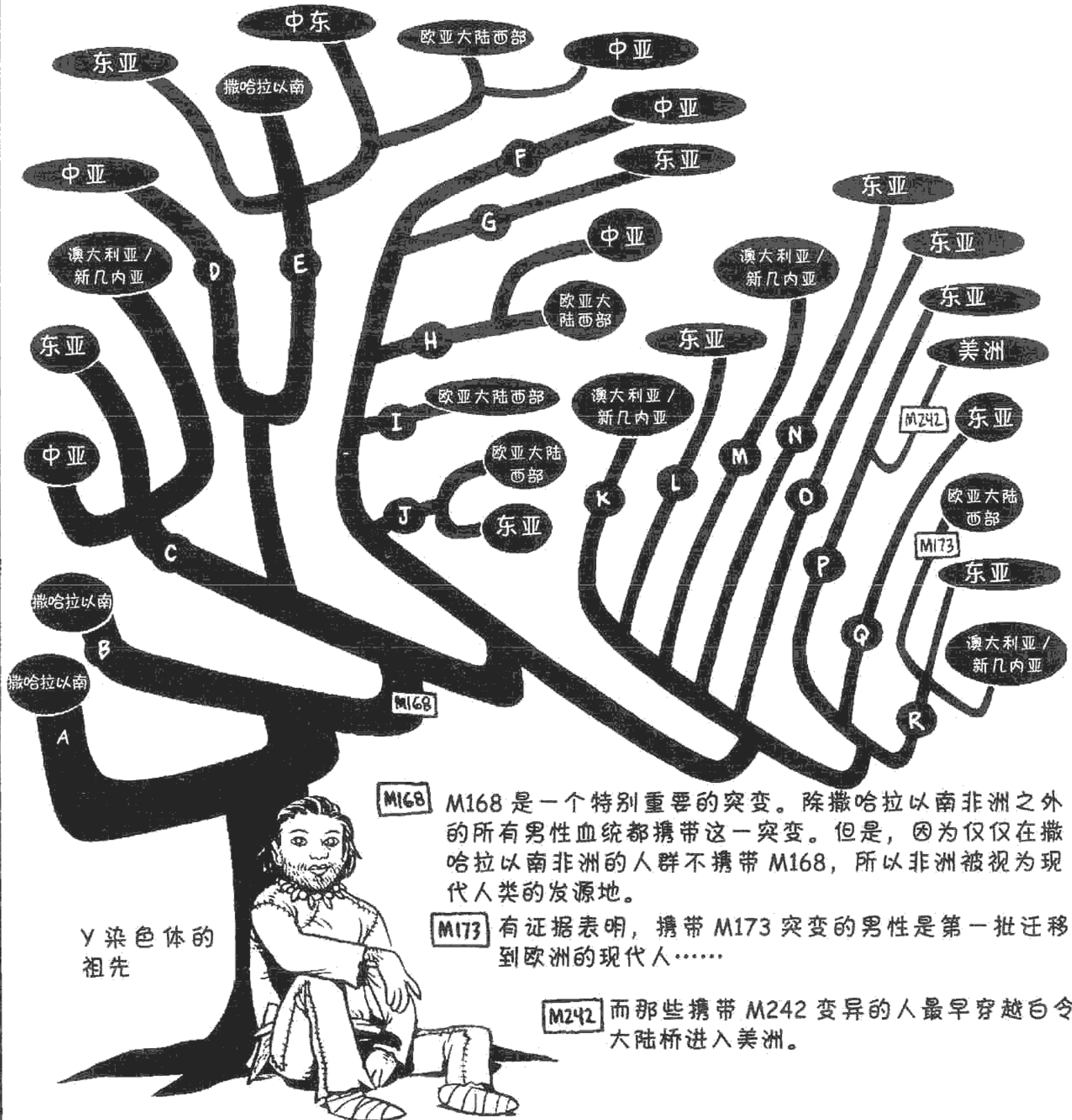
男性Y染色体上出现的特定变异告诉人口遗传学家这个人属于哪个家族。

所以，根据一个Y染色体上特定系列的变异，就知道这个人的家族和家族形成的时间……

并帮助科学家从地理上跟踪人类从其祖先的家园到遍布整个星球的足迹。



根据Y染色体的突变追随现代人全球迁移的脚步



Y染色体的祖先

**M168** M168 是一个特别重要的突变。除撒哈拉以南非洲之外的所有男性血统都携带这一突变。但是，因为仅仅在撒哈拉以南非洲的人群不携带 M168，所以非洲被视为现代人类的发源地。

**M173** 有证据表明，携带 M173 突变的男性是第一批迁移到欧洲的现代人……

**M242** 而那些携带 M242 变异的人最早穿越白令大陆桥进入美洲。

科学家们能计算出变异累积的速度。M168 突变出现在现代人类成功走出非洲前不久——



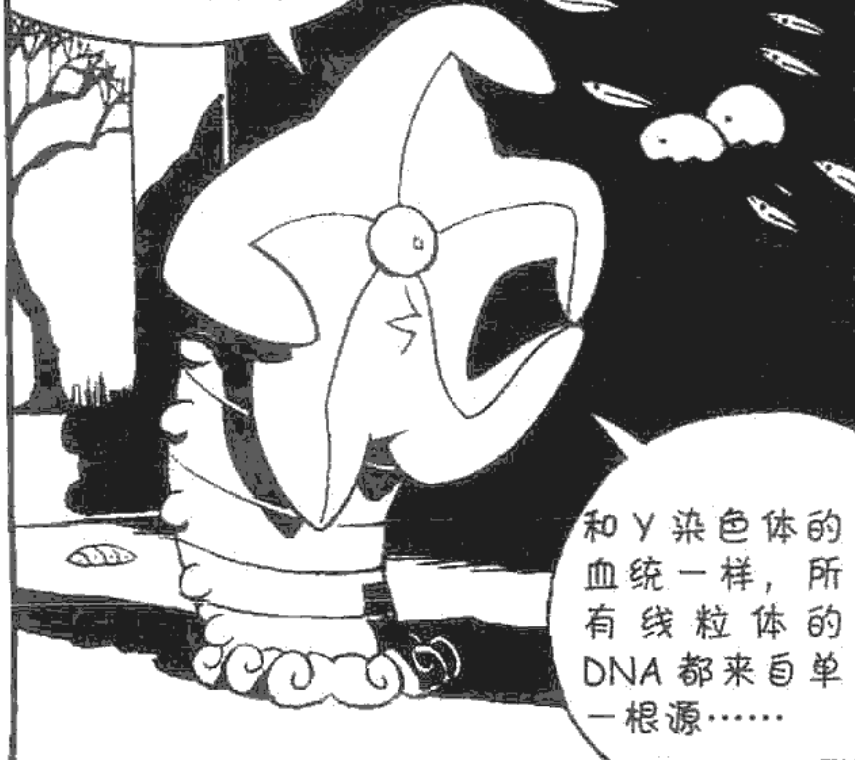
据估计，给现代人类提供 Y 染色体的始祖“亚当”，生活在大约 59 000 年以前。

这些 DNA 只能推测出大概时间，但它们与古生物学的证据非常吻合，那份证据也极大地推进了对现代人类大约 5 万年前行为的研究。



几千年算什么？我仍是你的父亲！

线粒体的 DNA 似乎也证实了人类的这个迁移史。



那就是战胜所有其他母系血统竞争对手的线粒体“夏娃”。

和染色体 DNA 一样，线粒体 DNA 收集了许多突变，使科学家能够计算日期……



由于线粒体 DNA 突变更快，其准确性略低于 Y 染色体突变。

即便如此，携带着现代人类线粒体 DNA 之母大概可以追溯到 15 万年前，明显早于 Y 染色体之父。



我是所有母亲的母亲！也是所有父亲的母亲！

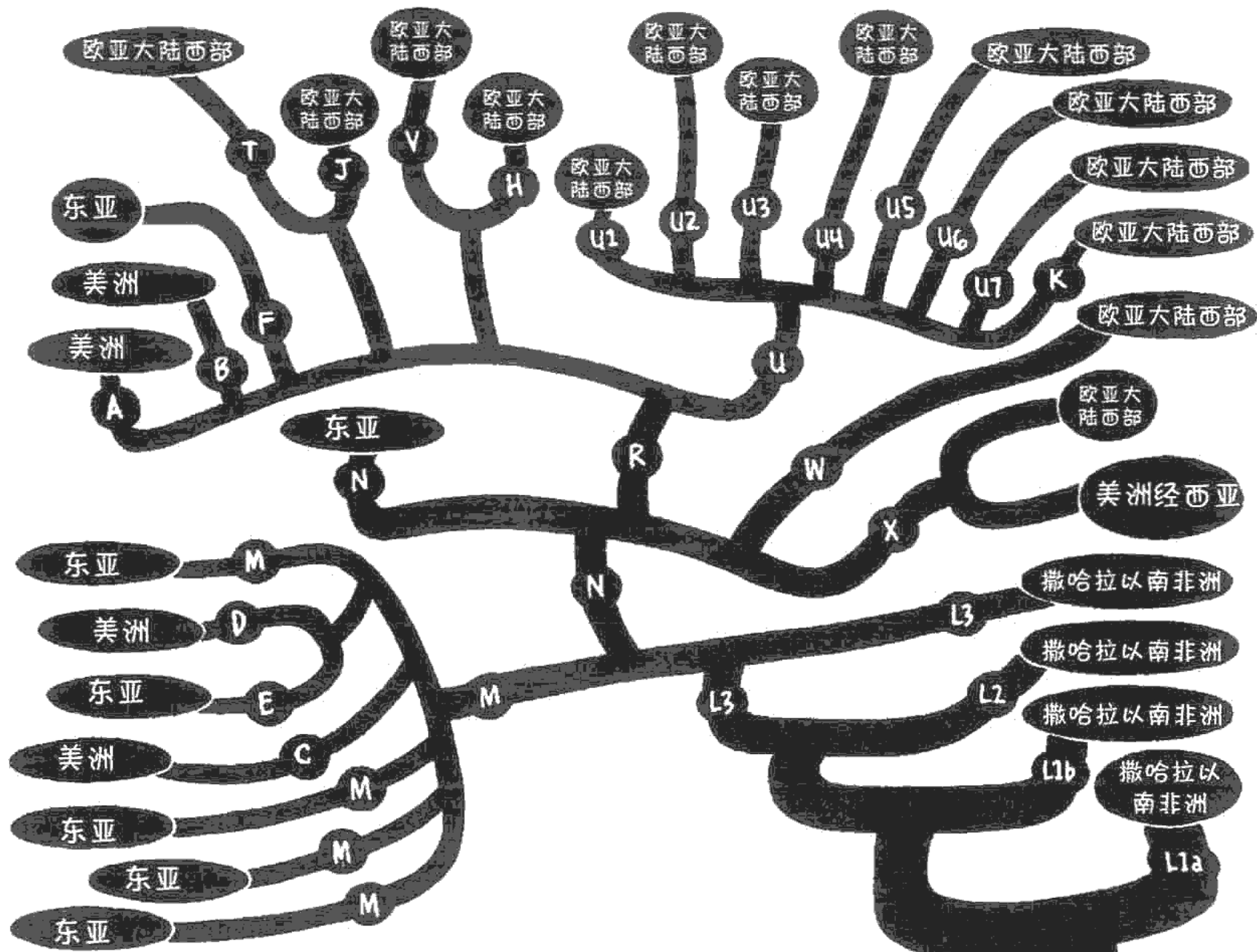
根据所见的同时代 Y 染色体和线粒体 DNA 中等位基因变化的数量，以及已知的突变积累速率，最早时现代人的数量估计只有 5 000 左右！

2 500 名男性……

和 2 500 名女性。而且只有一个男性 Y 染色体血统和一个女性线粒体血统一直流传到你们当今的时代。



根据线粒体突变追踪现代人的全球迁移



线粒体 DNA 的祖先



和通过 Y 染色体追踪男性血统分布一样，女性祖先根基分支的形成是通过突变。仅在撒哈拉以南非洲发现了线粒体 DNA 树上的某些早期分支……

这给非洲是现代人类起源地的理论添加了确凿的证据。M 分支和 N 分支反映了人类从非洲迁徙到了地球的其他地方。

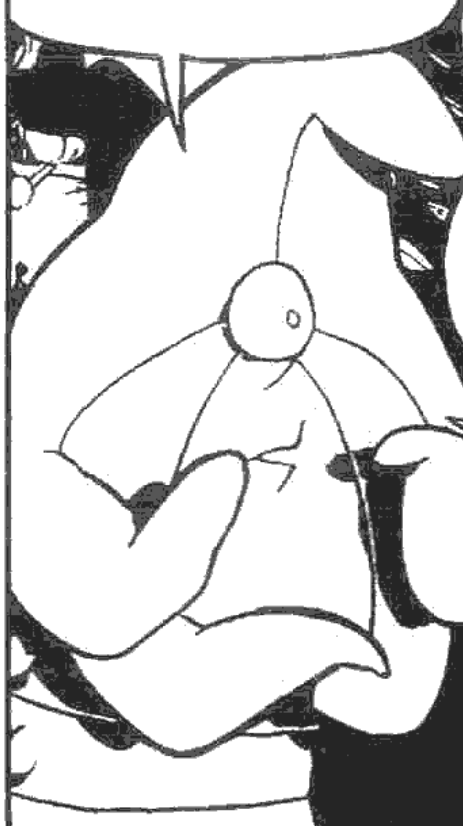
区区 5 000 人的早期现代人口可能只是历经灾难性环境事件的残余。



无论是怎样的灾难，大约 5 万年前一定存在某些情况迫使一支只有 150 人的小队伍经过极其危险的长途跋涉走出了祖先的家園。

当然，请记住，人类的基因组在不断进化着。

没有一个时间点或某个特定变异能真正地把现代人类同他们的祖先区别开来。



“5 万年以前出现了现代人类”这个说法是武断的，它与生物学意义上某个特定的发展没太大关系，但揭示了那个时代一些事件的重要性……

最重要的是，考古学上的证据表明，在这之前人类长途跋涉的努力之所以失败，可能是与敌对势力发生直接冲突的结果，导致走出家园的路被阻断了。



别再来了!

这些敌人最有可能是已经灭绝了的现代人类的亲属，尼安德特人——穴居人。

为什么现代人类终于成功地冲出了非洲呢?

遗传学的研究发现，大约在这个时候，人类大脑发生了变化，很可能产生了高级语言学和社会结构这一类重要的优势。



所以，我亲爱的伙计们，我们必须同心协力，否则我们肯定会一个个地被绞死……

为了找到这些遗传进展的起源，我们需要再往前追溯，回顾原始人类和他们的近亲黑猩猩的血统……



灵长类动物的祖先



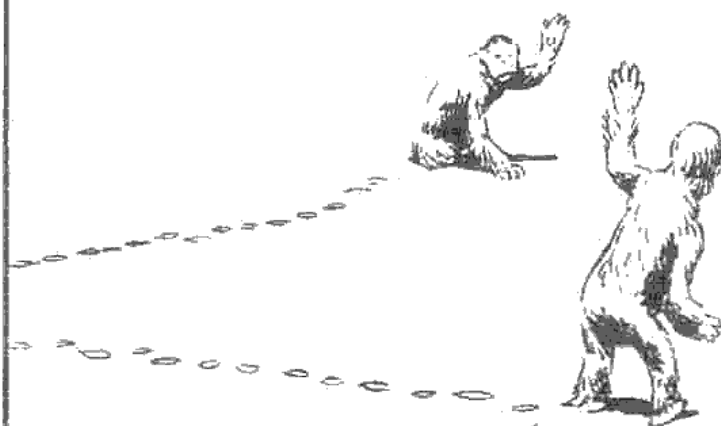
黑猩猩

探究它们从远古的共同祖先中分出来的情况。



原始人

人类与黑猩猩有98%以上的基因是类似的或一致的。通过比较人类和黑猩猩相应时间段DNA的差异数，遗传学家能够判断出两个物种分离的时间大约在500万年前。



再见! 不要让我们的不同使我们成为陌路人!

那时剧烈的气候变化造成非洲巨大的环境改变。带有最能适应新的、更干旱条件突变的个体，存活的可能性最大，也因此将他们的基因传给了后代。



走出森林，到草原上去! 一个实用进化的典范!

其中最重要的变异之一是大脑的发育，这是人类另辟蹊径以征服新的生态环境的真正财富。

遗传学家又一次比较了黑猩猩和人类的基因组，发现某些DNA延伸只促进了人类的快速基因变异!

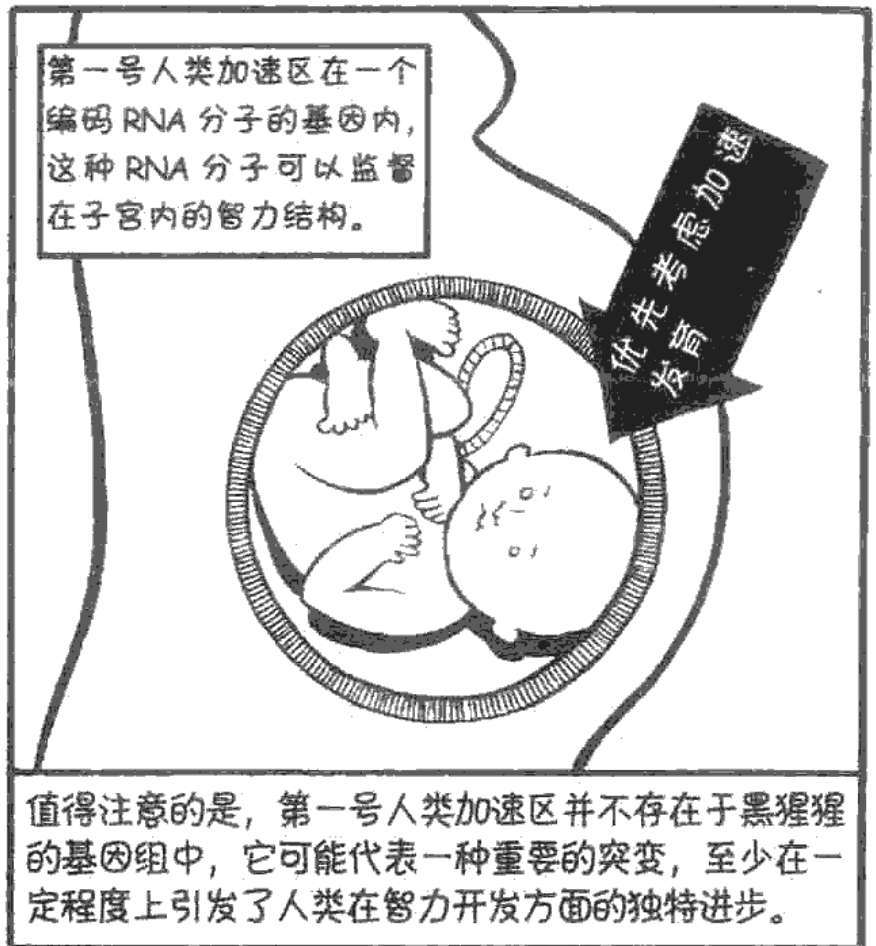


我不相信我们曾经和那些家伙混在一起。



这些人类加速区……

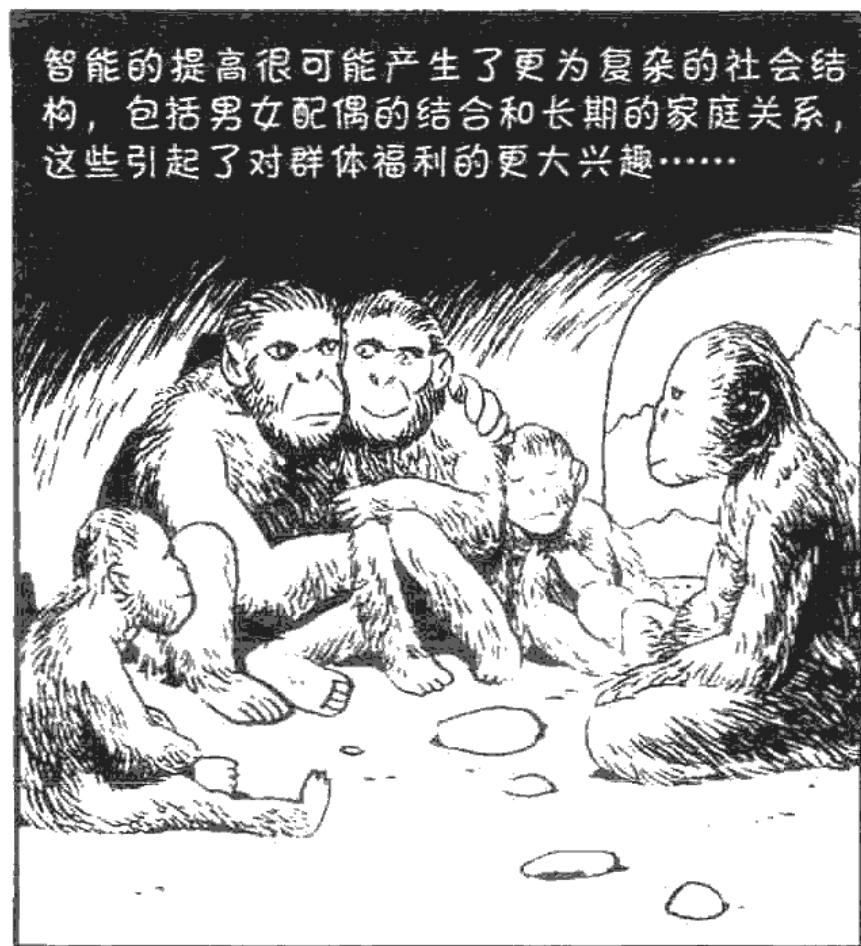
提供人类大脑进化的线索。许多人类加速区距离参与大脑发育的基因不远。



第一号人类加速区在一个编码 RNA 分子的基因内，这种 RNA 分子可以监督在子宫内的智力结构。

优先考虑发育

值得注意的是，第一号人类加速区并不存在于黑猩猩的基因组中，它可能代表一种重要的突变，至少在一定程度上引发了人类在智力开发方面的独特进步。



智能的提高很可能产生了更为复杂的社会结构，包括男女配偶的结合和长期的家庭关系，这些引起了对群体福利的更大兴趣……



也带来了一个非常有凝聚力、合作精神的社会制度，能够迅速传播新的文化发展。这已成为一个重要的优势，有利于养育家庭、狩猎和采集食物……

以及在与其它物种的冲突中生存下来！



要理解这些进步对人类发展的影响，我们需要跳跃式前进到一个更早的时间点……

回到氏族图谱原始人树叉那儿。原始人的血统并不单单发展成现代人……



即智人也分成了其他种类，包括直立人与尼安德特人。

这两个人种早在 180 万年前已设法走出了非洲，沿着他们自己的进化路径移民欧洲和亚洲。

我北上。

我向东走。

可能正是这些肌肉粗壮、聪明的尼安德特人挫败了早期现代人类迁出非洲的首次尝试。



考古学的证据表明，他们是狩猎场上剽悍的猎人。

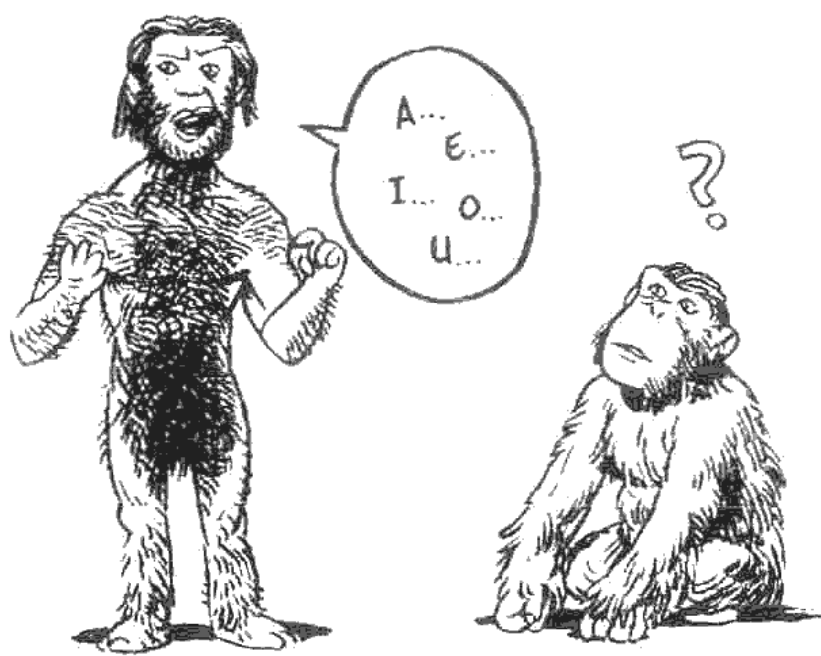
那什么原因使现代人类最终成功地战胜了尼安德特人，在整个地球上排挤掉了尼安德特人和直立人呢？



是的，怎么发生的呢？

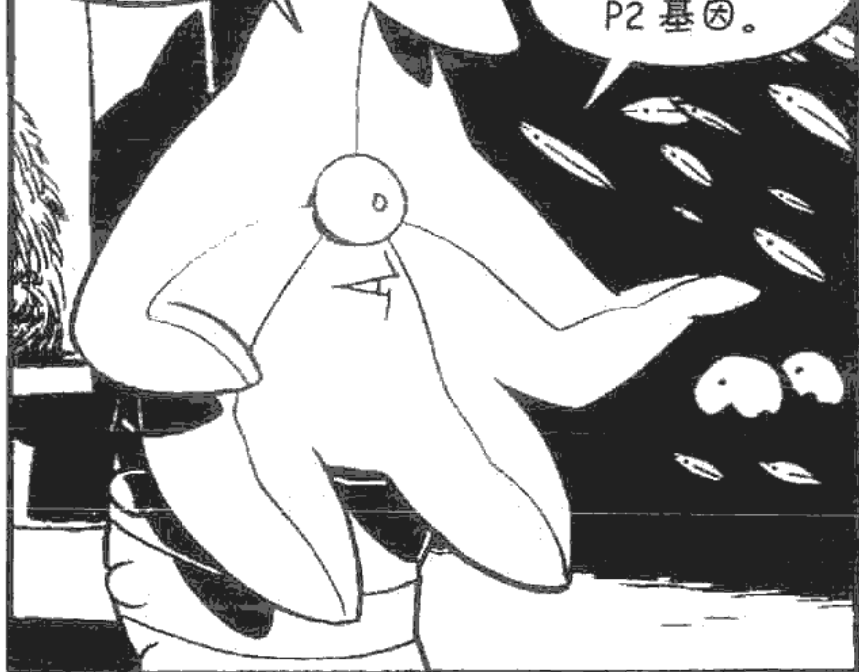
最近发现的叉头框 P2 基因可能是这个问题的答案，这种基因的人类版本有助于控制脸的下部和喉部的复杂肌肉运动，并帮助识别语言。

也许是这个终极改良促成了人类语言的复杂性。



叉头框 P2 基因是通过当代英国家族的一些成员遭受的极度语言残障而发现的。

遗传学家发现，所有受影响的家庭成员从同一个祖母那里继承了无能力的叉头框 P2 基因。



叉头框基因很古老，许多哺乳动物的基因组，从老鼠到大猩猩和黑猩猩，都拥有，只是版本不同。

但是，叉头框基因一直都是稳定保守的基因，直到人类版本开始加速进化……

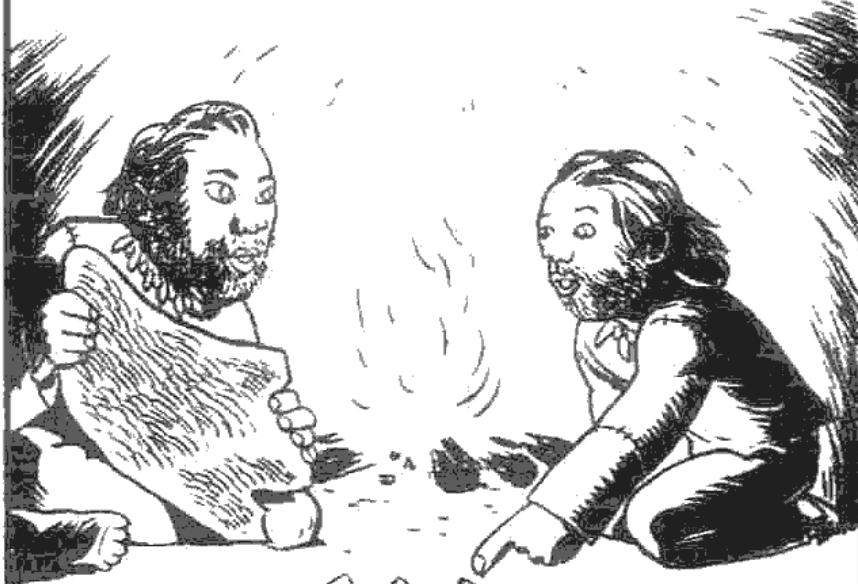


而这显然是在灵长类家族树上出现了黑猩猩和人类的分叉不久之后发生的。人类基因组中的叉头框基因继续着它们的突变，当前的基因版本是由 20 万年前的版本发展而来的。

将来有一天，我们无与伦比的演讲技巧将能晓之以理，动之以情，并能卖掉许多二手车！



也许早期人类叉头框基因的迅速变化，是他们能够远远超越其他物种掌握沟通技能的关键因素。



现在，再回到早期人群尼安德特人的问题上来……

大约在5万年前的某个时候，一小队现代人类终于走出了非洲，并在已经确立的尼安德特群体中存活下来。



一定是在某个相关的事件中，现代人类的近亲，尼安德特人和直立人，在后来的2万年里都完全消失了！

对于这早期两个强大的物种而言，突然消失的时间太短暂了。在同一时期内现代人类成功的迁移似乎表明有些事情起到了关键作用，而不仅仅是巧合。



这些物种的消失到底是福还是祸，或许可以通过进一步的基因调查发现答案。

关于尼安德特人有两种主要理论。

理论一

尼安德特人是在一次血腥的扩张主义的种族灭绝战役中被现代人类击败。当现代人类逐渐接替尼安德特人，横贯整个北半球时，他们一个一个地消灭了所有敌对种族。



尼安德特人的遗骸表明，从个人特点而言，他们与众不同的地方是出众的体质……

但如果他们不具备现代人类最近发展起来的先进社会结构和语言能力，他们的处境可能相当不利。



?! 新人类的矛头使捕猎技术越来越好……

人教人制作新矛是如此之快!

理论二

通过交配，尼安德特人基因组已被并入现代人类基因组了。

也许尼安德特人确实有语言和社交技能，而现代人对此很感兴趣……



反之亦然

最近从 38 000 年前尼安德特人的骨骼中提取出了 DNA，遗传人类学者希望能借此揭开其谜团。



叉头框基因又相当有用。

如果尼安德特人的版本与现代人类的相似，那就大大增加了尼安德特人拥有类似语言能力的可能性……

现代人类就没有这个独特的优势了。



你看，我们可以整天互相猛掷诋毁的评论，也可以想办法解决分歧。

或者，最终绘制的尼安德特人的基因图可能会揭示两个物种间的许多交融，现代人类基因组中可能有 25% 的 DNA 来自尼安德特人……



这表明，暴力竞争并不是尼安德特人消失的原因……

却是通过快活的交配形式，它们的基因组被吸收入人类的基因组，最终消失！



也许人类就是尼安德特人！

无论他们的对手是如何消失的，现代人类确实成功地走出了祖先在非洲的家园，这是令人难以置信的艰难任务……



并成功地遍布整个地球！

一个可能的猜想是：人类人口在大陆板块间的流动可能是由内部压力导致的。

当一个地方由于人口过多而产生压力时，部分人口就被迫迁移到新的领土。



去找你自己的地盘吧！

您的新行头看起来很舒服……

很合身，但感觉好像有什么东西在爬。

### 裁缝是一个糟糕的职业

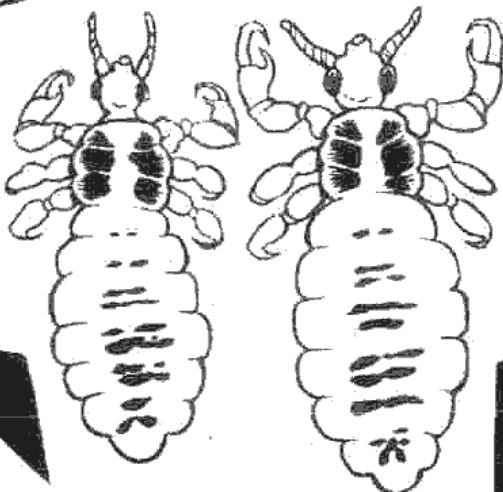
大多数人类早期的文化创新没有留下任何考古学上的线索，但遗传学另辟蹊径，揭示了史前人类成就的时间线。

人类学家们长期以来想弄明白人类首次为自己做衣服的确切时间，不知道他们何时废弃蓬松的、悬挂的动物皮，找到更合适的保护。

马克·斯通金是进化人类学领域的研究人员，他做了一些令人钦佩的侦探工作。他通过研究寄生生物体的DNA，并将其发现应用到缝制服装这项重要发明上，解开了这个谜团。



斯通金的调查从他对常见的人类寄生虫头虱的认识开始，只有在茂密的头发保护下头虱才能生存，因此，这个物种只在毛茸茸的人头上生长。



然而，另一种虱子，体虱，是从头虱进化而来的，通过粘在紧贴身体的服装上扩张其领土。

头虱

体虱

斯通金推断，如果从头虱进化到体虱的时间是固定的，很可能这个日期说明了一点，即那个时候人类开始缝制衣服。

他收集了世界各地的12个不同人群的头虱和体虱标本。由于了解了几个世纪各种虱子基因组的累积突变率，他能比较其样本，并最终计算出虱子家谱中进化叉的大致日期。

斯通金确定，体虱是在大约72000年前从头虱中分离出来的。尽管后来的研究表明，该分支可能早在107000年前就已发生，但从逻辑上推断，这一新物种的出现必定是紧随着一个新的、可利用的生态环境其后，那就是缝制的、合身的服装。

现代人显然在离开了非洲之前就成了超级时尚追随者。即使在早期，他们的文化也影响到其他物种的进化过程！

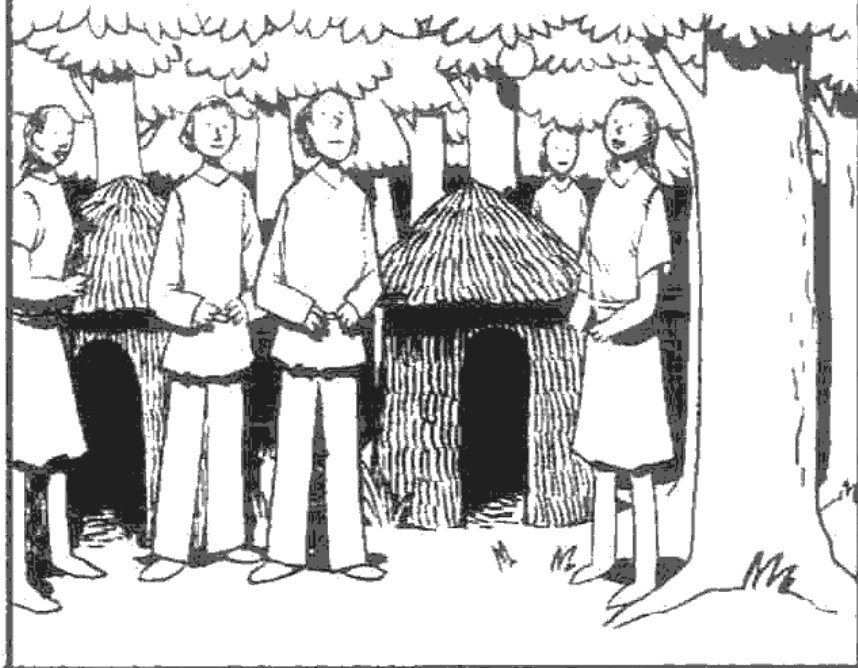


然而，居住在新版图的大多数人倾向于留在那里扎根，他们的绝大多数后代也是这样。

世代稳定的、独立的人群进化了他们自身截然不同的人类基因组变异。



每个人群的基因组都是由区域环境的压力、随机突变和自然选择来决定的。



当突变的交换——等位基因——仅限于一个特定的人群时，那个人群发展出标志性的遗传特征，为那个人群所特有的异质性。

地理上的隔绝和“留在家园”的趋势强化了人群内的特征。



也许环境因素是最常见的迫使种群内基因组改变的力量。

例如……

黝黑的皮肤和头发对防太阳辐射提供了最大程度的保护，在最接近地球赤道附近的人群内最常见到，那里是太阳光照最直接的地方……



而在靠近极地的区域，阳光非常珍贵，更为常见的是以苍白皮肤和头发为特色的基因组，那样更容易吸收阳光。

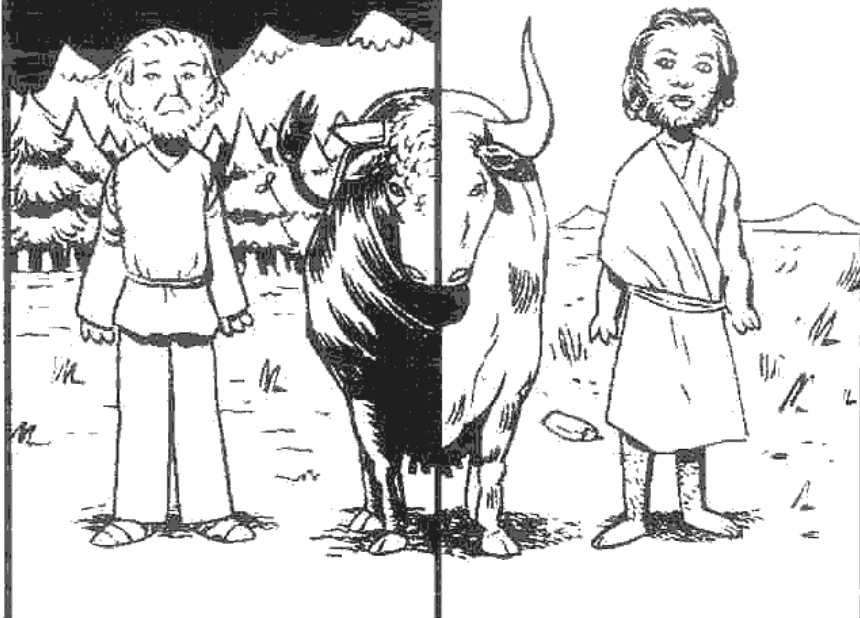


一个更加独特和复杂的人群遗传学的例子是乳糖耐受——

——消化牛奶的能力。



由于人类社会的多元化——部分是因为具备适应复杂环境的能力，有些人群放弃了游牧式的狩猎生活，选择定居式的农业生活。



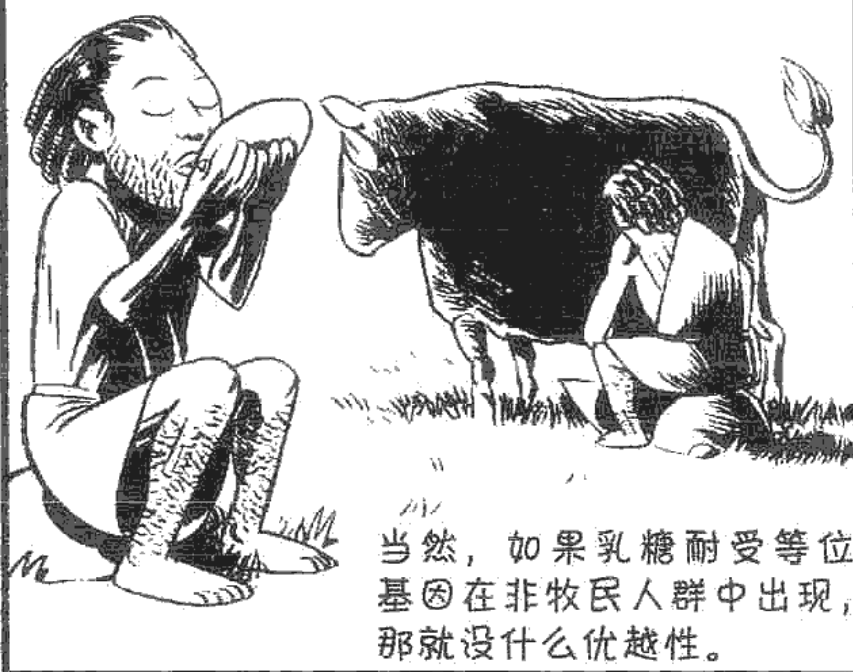
饲养奶牛的欧洲人和非洲人发现，在他们的饮食中掺入牛奶，对身体有好处。

牛奶富含卡路里，其中大部分来自乳糖。消化乳糖所必需的酶叫乳糖酶，其编码基因通常在一个个体断奶时被关闭。



牛奶对婴幼儿的生长很重要，但对成年人而言不是自然就能得到的资源，因此，乳糖酶的生产可能会消失。

非洲和欧洲的养牛人最先产生了突变，让产生乳糖酶的基因永久打开。他们有奶源丰富的饮食，因此有更多机会繁育后代并把新的等位基因遗传给后代。



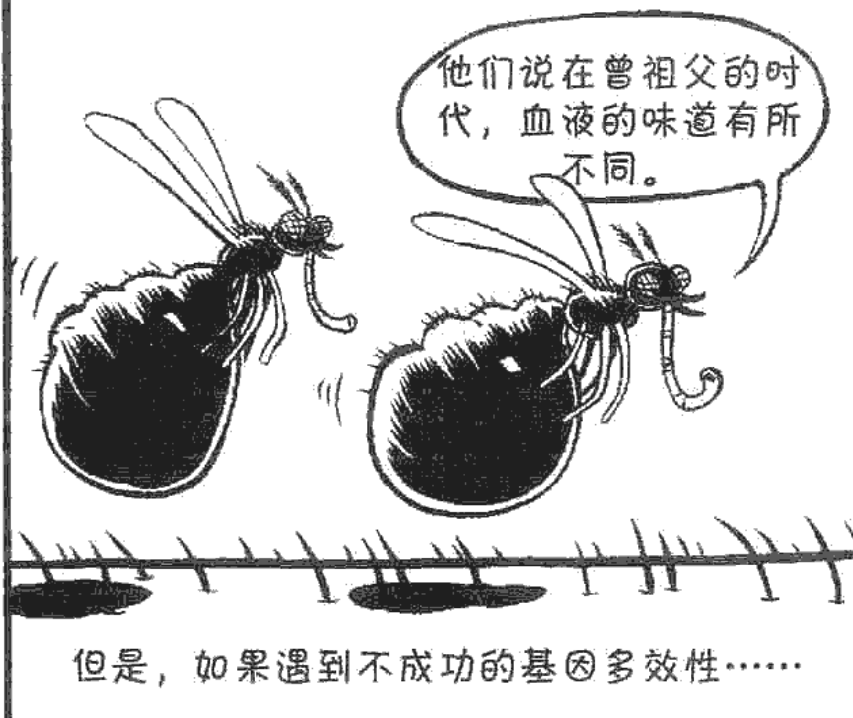
当然，如果乳糖耐受等位基因在非牧民人群中出现，那就没什么优越性。

人群遗传学的另一个例子是防御疟疾的遗传基因，普遍认为这种热带疾病在相对较近的人类历史上曾经是致命威胁……



人类的农业耕种为携带疟原虫的蚊子开辟了广阔的繁殖栖息地。

在非洲的独立人群中和地中海沿岸的人群中发生了改变血红蛋白和抵抗疟疾的变异。



但是，如果遇到不成功的基因多效性……

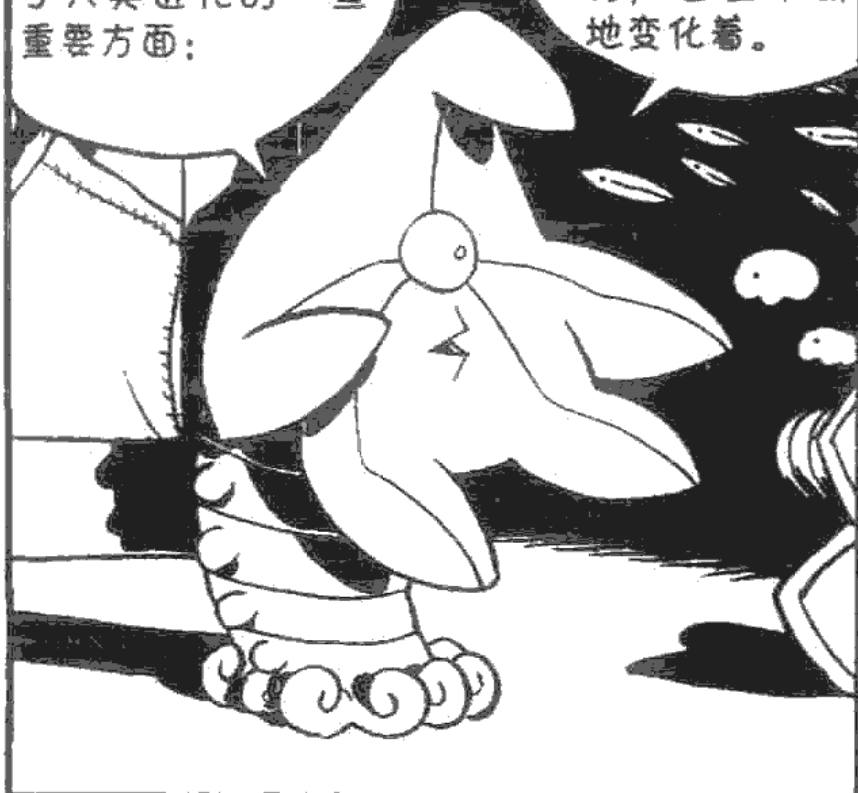
这些能够阻止疟疾发生的新的等位基因，也会引起多种血液疾病……



最糟糕的是镰状细胞性贫血。

乳糖耐受酶和疟疾抵抗力的出现说明了人类进化的一些重要方面：

1) 人类基因组不是一成不变的，它在不断地变化着。



2) 广泛遍布的人群，如果应对的是相似的环境条件，可以分别找到类似的基因解决方案。

你的意思是说，你也得到了牛奶？



3) 基因可以反应环境状态，包括文化和行为要素。

似乎开垦出来的土地越多，我们遇到的蚊子就越多！

是的，但至少我们没有像我们的父辈那样得病多……



当然，所有其他生物的基因组同样也在不断突变，这是为了适应不断改变的环境条件，包括那些由人类造成的改变。

在与其他物种接触的过程中，每一个物种所作出的反应要么是成功进化，要么是失败！

猛击！！

我不知道我们在这些两只脚的哺乳动物出现之前是怎么努力生存下来的！



呀！你刚才所讲述的内容让我看到了希望——

——也许在 Glargal 的某个地方，突变的 Squinch 也正在遭遇着我们的遗传疾病……

有这种可能性，不过在无性繁殖中，任何有益的突变，其传播速度都非常缓慢。



但是您考虑问题的方向是正确的，最睿智的阁下！

在地球上，人类正在研究特定人群的基因特质，以便从每个群体的成功和失败中得到启示，以应对疾病和缺陷。



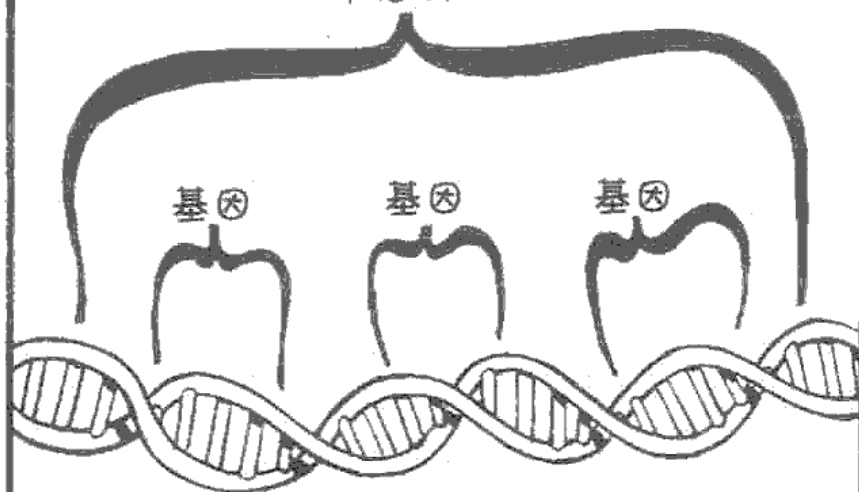
人类基因组计划完成的人类 DNA 全套测序，使得国际人类基因组单体型图计划成为可能，这个计划的宏伟目标是绘制人类基因组单体型图。

### 国际人类基因组单体型图计划



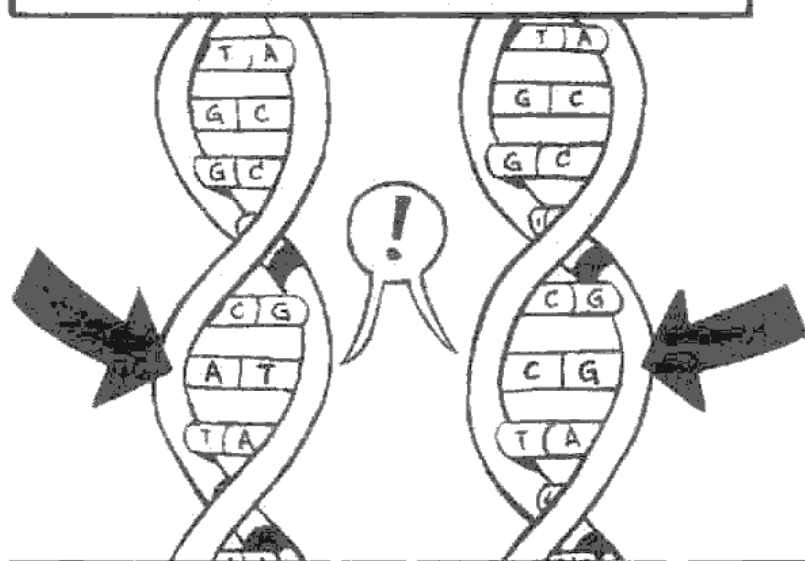
单倍体型是一种 DNA 的延伸序列，它作为一个域在特定人群内遗传了下来。

单倍域



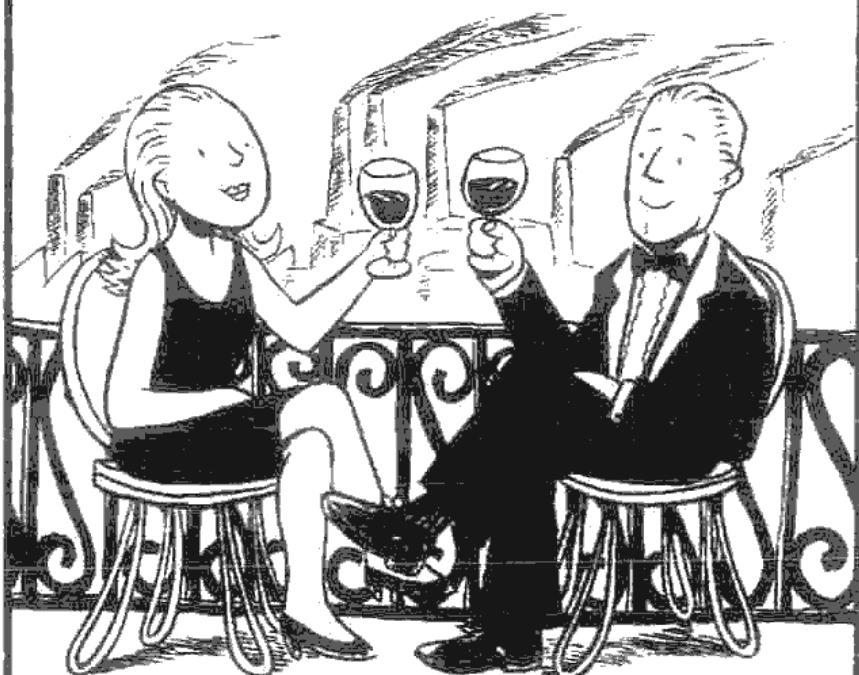
当然，在任何单倍体型内，将有许多等位基因的突变。

人类基因组单体型图计划的研究人员比较了一个群体中的多个单倍域，希望能确定哪些等位基因变异能对某些疾病产生更强的反抗，或具有更高的敏感性……



以及哪些变异能增强或减弱对特定药物或疫苗产生的反应。

人类基因组单体型图计划的粗略目标是发现人类基因变异的模式，将影响健康的基因同特定人群以及环境和文化因素联系起来……



而最终目标就是：遗传变异的分类能让医学行业定制更有效的治疗方案，即从理论上来说针对某个特定个体进行治疗。

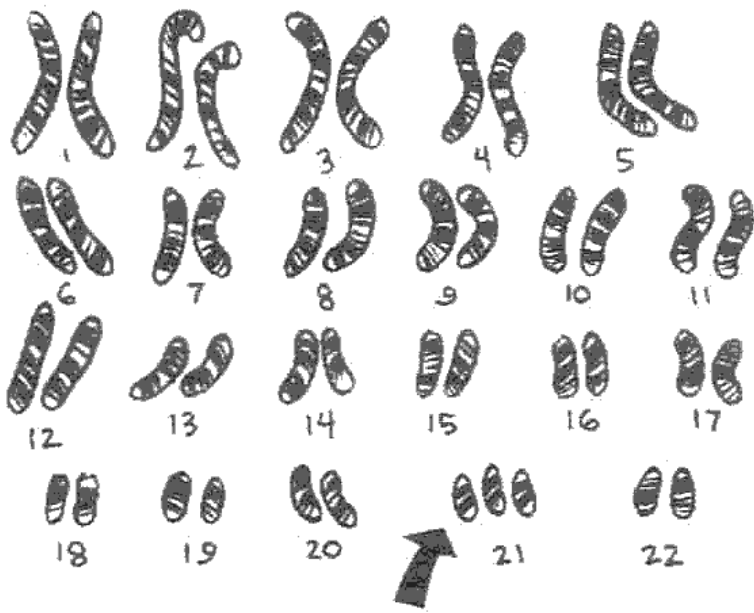


这就是为什么一定要彻底了解任何个人及任何物种的遗传史：

尽管人类基因组计划得到了现代人的一套有效的复合基因组，但基因组内的变化，即带来多样性的突变，都必须认清……



才能让最有效的治疗方案（即专门为个人定制的方案，无论是治疗直接与基因紊乱相关的疾病……



唐氏综合症

正常红血球细胞

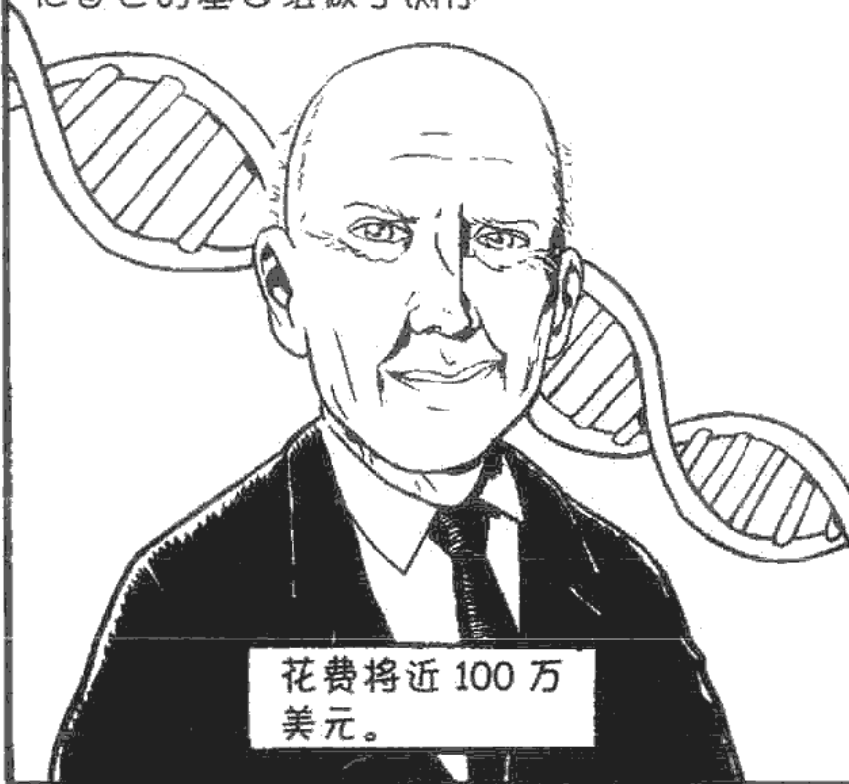


镰状细胞贫血受损的红血球



还是可能由基因变异造成的疾病）从可能变为现实。

最近，詹姆斯·沃森——一个发现了DNA分子结构团队的成员——让他自己的基因组做了测序……



花费将近 100 万美元。

这是一笔巨大的开支，不过可以说具有象征意义。在此之前，测序一个基因组要花费数百万美元。



测序技术的不断突破会进一步降低开支。

有希望把个人基因组测序费用降低到数千美元，这样所有人类患者就能负担得起……



为每个人提供其特有的基因组谱图，以便设计个性化的医疗护理方案……

这与现在非常一般化的关怀是不同的。



尼安德特人的DNA可以帮助重现地球上远古的生命形态。类似的灭绝物种还有很多。

## 过去的事情是不能忘记的



大众娱乐产生了一种流行的概念，即只要能得到足够多的样本，就能通过克隆技术令古代灭绝的生物复活。现实情况是，有机体死亡之后DNA衰退得非常迅速。事实上，过去人们一直认为，任何有机体在死后，其没有被完全分解的软组织会在100万年内变为化石和矿物质。

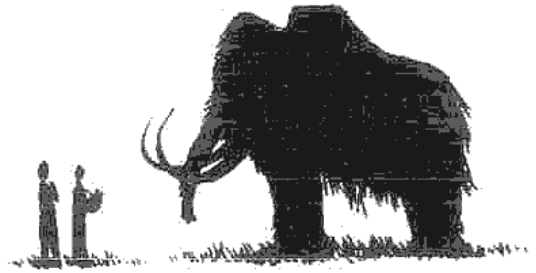
因此当古生物学家玛丽·施魏策尔宣布，她从一个6800万年前霸王龙的股骨化石中提取出软组织时，科学界为之震撼！



恐龙软组织是一种被称作胶原蛋白的纤维状物质，它由蛋白质组成，带给骨骼结构和灵活性。蛋白质分析显示，和其他任何一个生物体或目前所知的序列相比，霸王龙与当代鸡的DNA序列更匹配。这一发现进一步证明了鸟确实是恐龙活生生的后代。

随着鸡的基因组被完全测序（要感谢人类基因组计划），人们理所当然会想知道，在该基因组内的“垃圾”DNA中，可能存在哪些被丢弃但完好无损的恐龙基因，这个问题有待确定。一只家禽就有可能揭开2.5亿多年前恐龙的许多秘密！

恐龙并不能从其化石遗骸中克隆出来，但一种最近灭绝的动物有可能复活。粗犷的猛犸象11000年前还在北半球上游荡。猛犸象创建计划的人工受精专家后藤和史和入谷晶，希望能在西伯利亚冻土地带偶然发现的某具冰冻的猛犸象残骸内找到有效保存的DNA。



如果他们能提取到没有因为降解而支离破碎的DNA，最好是大片的，他们计划用猛犸象的精子使亚洲象的卵受精。他们希望，经过多代繁殖计划，在50年内产生一种88%为粗犷猛犸象的生物。



可以肯定这将是一项惊人的成就，但人造猛犸象会脱离它自己的背景，即现在这个环境并非它以前的进化所适应的环境，而且因为它没有针对某些疾病的免疫系统，因此会受到疾病的侵扰。



那么……

嗯……

这就是我关于地球上遗传学的报告……

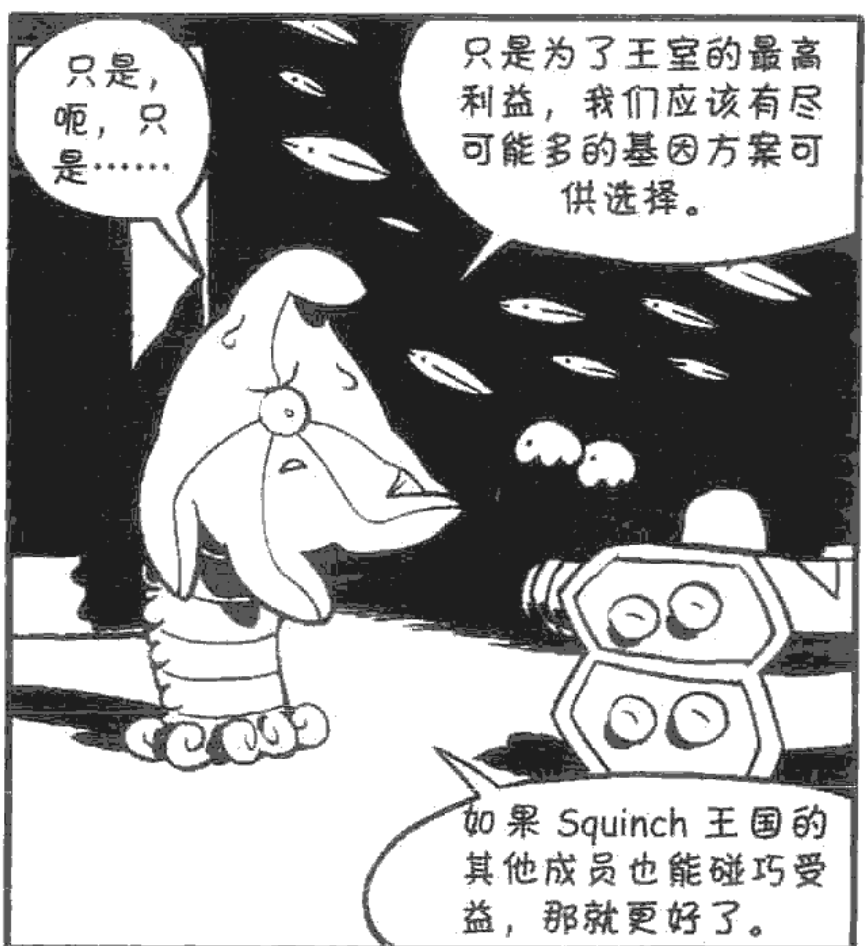


嗯。



在报告结尾，你强调人类应重视对个体基因的理解……

我猜你是在建议我们应遵循这条路径，对吗？



只是，呃，只是……

只是为了王室的最高利益，我们应该有尽可能多的基因方案可供选择。

如果 Squinch 王国的其他成员也能碰巧受益，那就更好了。



如果我们的基因组织与地球上的相似，那么我们互相之间了解得越多……

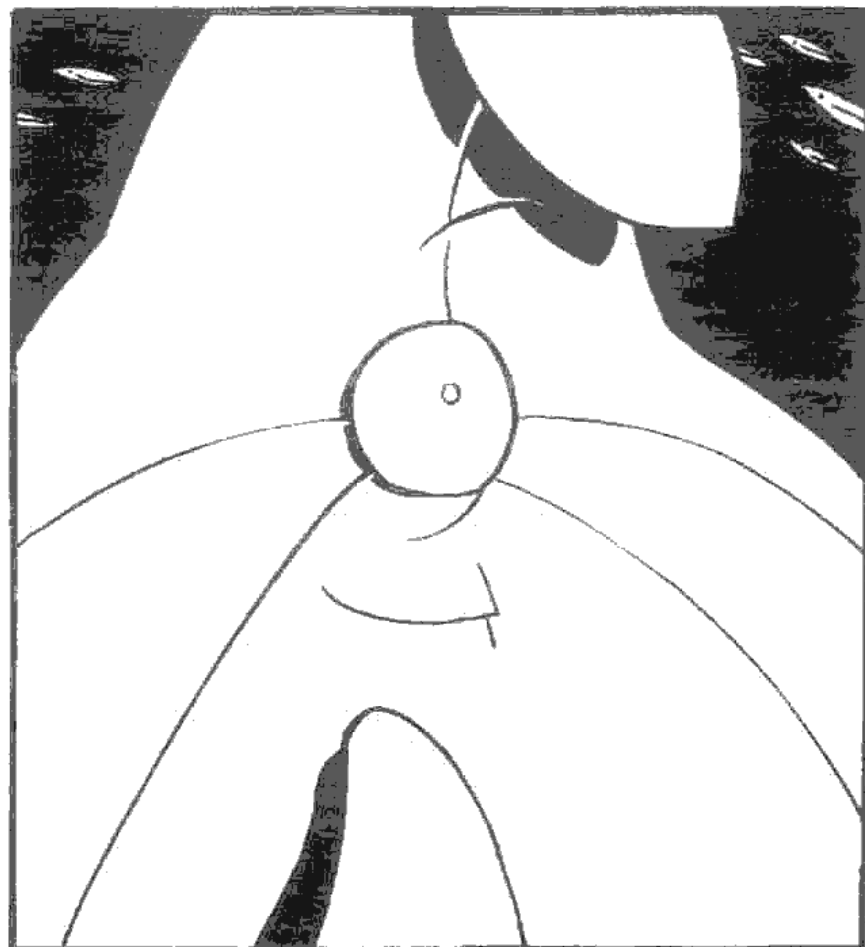
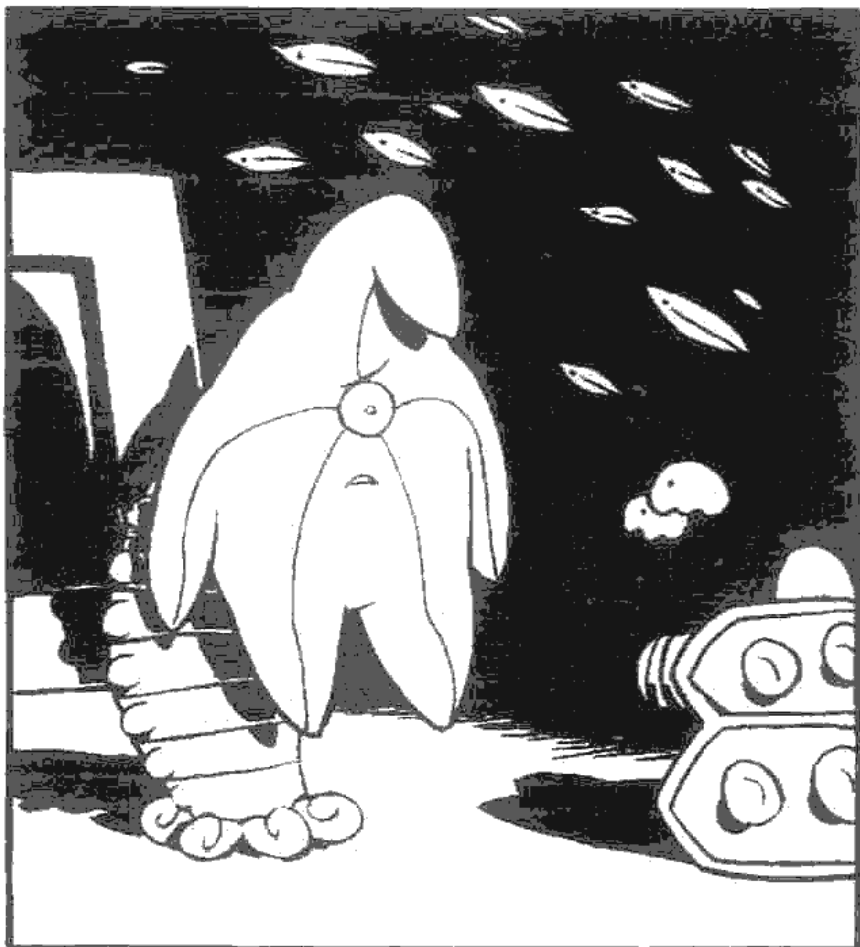
我们就能更好地帮助自己！



我们对自己的进化史越了解，就越能控制好当前的危机……

好吧，我懂了。





# 推荐读物

## 期刊

- 《科学美国人》(www.SciAm.com)  
《自然历史》(www.naturalhistorymag.com)  
《国家地理》(www.nationalgeographic.com)  
《探索》(www.discovermagazine.com)  
《新科学家》(www.newscientist.com)  
《科学新闻》(www.sciencenews.org)

## 书籍

- Dawkins, Richard. *THE SELFISH GENE*, 3rd ed. New York: Oxford University Press, 2006.
- Fortey, Richard. *LIFE: A NATURAL HISTORY OF THE FIRST FOUR BILLION YEARS OF LIFE ON EARTH*. New York: Vintage Books, 1999.
- Fritz, Sandy, ed. *UNDERSTANDING CLONING: FROM THE EDITORS OF SCIENTIFIC AMERICAN*. New York: Warner Books, 2002.
- Hartl, Daniel L., and Elizabeth W. Jones. *GENETICS: ANALYSIS OF GENES AND GENOMES*, 6th ed. Boston: Jones and Bartlett, 2004.
- Hartwell, Leland, et al. *GENETICS: FROM GENES TO GENOMES*, 3rd ed. New York: McGraw-Hill, 2006.
- Pollan, Michael. *THE BOTANY OF DESIRE*. New York: Random House, 2001.
- Wade, Nicholas. *BEFORE THE DAWN: RECOVERING THE LOST HISTORY OF OUR ANCESTORS*. New York: Penguin, 2006.
- Watson, James D., and Berry Andrew. *DNA: THE SECRET OF LIFE*. New York: Knopf, 2004.

## 网站

- 基因组新闻网  
www.genomenewsnetwork.org
- 霍华德·休斯医学研究所  
www.hhmi.org
- 人类基因组项目信息  
www.ornl.gov/sci/techresources/Human\_Genome/home.shtml
- 美国国家生物技术信息中心  
www.ncbi.nlm.nih.gov
- 美国国家人类基因组研究所  
www.genome.gov
- 帕洛玛学院(了解孟德尔遗传学)  
anthro.palomar.edu/mendel
- 加州大学伯克利分校(了解生物进化最新信息)  
evolution.berkeley.edu

# 词汇表

**腺嘌呤 Adenine:** DNA 和 RNA 的核酸。

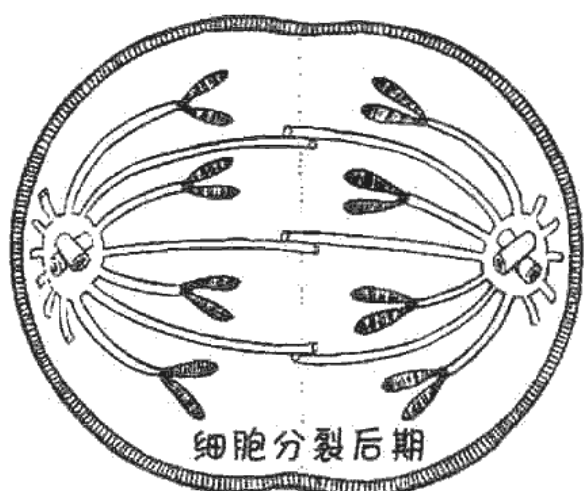
**腺病毒载体 Adenoviral vectors:** 利用腺病毒的病毒外壳和分子机制把感染因子转运到宿主细胞。

**腺病毒 Adenoviruses:** 包含 DNA 的一组病毒，能导致人类上呼吸道感染。

**等位基因 Alleles:** 在同源染色体同一基因座上的基因变化。

**氨基酸 Amino acids:** 蛋白质的结构单位，含有氨基和羧基基团。

**细胞分裂后期 Anaphase:** 姐妹染色体分裂为各自独立的染色体并形成卵裂沟的细胞分裂阶段。



**非整倍性 Aneuploidy:** 染色体数目的异常，不是单倍体的整倍数。

**反密码子 Anti-codon:** 三个相邻的核苷酸序列，在蛋白质合成阶段与信使 RNA (mRNA) 上的相应编码结合。

**常染色体显性 Autosomal dominant:** 在基因对中，某个等位基因较其他基因优先表达导致的表型。

**常染色体隐性 Autosomal recessive:** 一种纯合子隐性基因型被表达的表现型。

**常染色体 Autosomes:** 一个生物体中，与决定性别无关的所有染色体。

**自养生物 Autotrophs:** 能够独立把无机物质合成为有机分子，并能把太阳能转化成可用能量的生物体。



**细菌 Bacteria:** 没有清晰核膜的单细胞有机体。

**乳腺癌易感基因 1 BRCA 1 gene:** 一种肿瘤抑制

基因，在患有乳腺癌和 / 或卵巢癌的女性体内经常发生突变，常用于修复受损的 DNA。

**癌症 Cancer:** 以不受控制的细胞复制为共同特征的一组疾病。

**中心粒 Centrioles:** 细胞分裂后期包含在纺锤体结构中的细胞器。

**着丝粒 Centromere:** 与染色单体相连的区域，细胞分裂时纺锤丝附着的地方。

**染色单体 Chromatid:** 染色体复制后仍由同一着丝粒连在一起的两条子染色体，细胞分裂时分离成为单个的染色体。



**染色体 Chromosome:** 细胞核内呈线性排列的致密线圈状 DNA。

**克隆 Cloning:** 生物体的复制。

**共显性 Codominance:** 杂合子基因座上的非等位基因充分表达两种表型的结果。

**密码子 Codon:** DNA 一条链上编码一种氨基酸的三个相邻核苷酸的特异序列。

**猫叫综合症 Cri du chat syndrome:** 5 号染色体部分缺失导致的一种先天性疾病，临床特征为精神发育迟滞和像猫一样哭泣。

**囊性纤维化 Cystic fibrosis:** 由囊性纤维化跨膜传导调节因子 (CFTR) 基因突变引起的一种常染色体隐性遗传性疾病。

**胞质分裂 Cytokinesis:** 在细胞分裂中亲代细胞质分裂成两个子细胞。

**细胞质 (又名原生质) Cytoplasm (aka protoplasm):** 填充细胞的液体物质。

**胞嘧啶 Cytosine:** DNA 和 RNA 核酸。

**二倍体 Diploid:** 含有两组染色体的细胞或生物体。

**DNA:** 脱氧核糖核酸。携带着细胞中的遗传信息，并能自我复制。



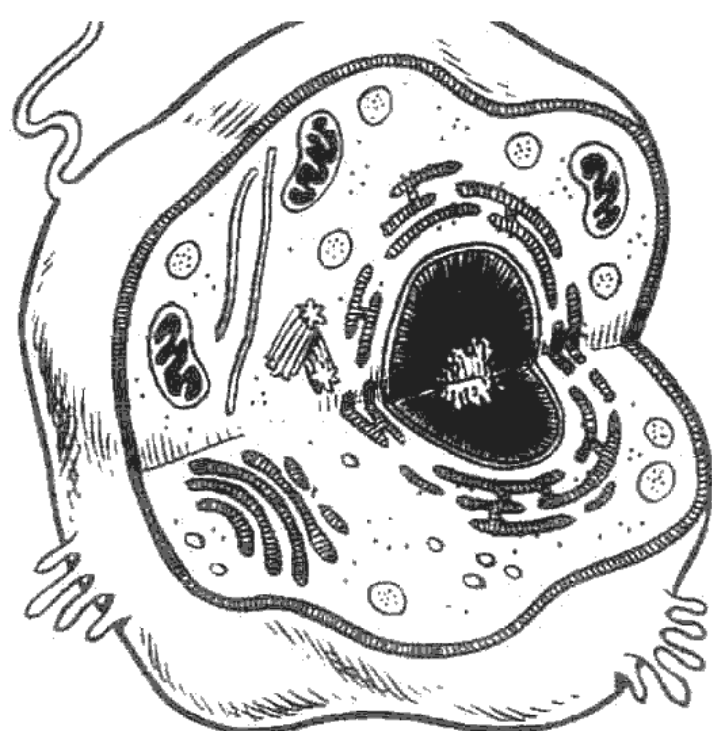
**唐氏综合征 Down syndrome:** 一种由 21 号染色体多一条所造成的以智障为特征的发育失常。

**杜氏肌营养不良 Duchenne muscular dystrophy:** 一种肌萎缩蛋白缺陷引起的 X 连锁隐性遗传性疾病，导致渐进性肌肉萎缩和无力。

**内质网 Endoplasmic reticulum:** 细胞质内的膜系统，涉及合成、修复及细胞物质的运输。

**异位显性 Epistasis:** 一个基因被另一无关的基因抑制。

**真核生物 Eukaryote:** 一种由有核细胞构成的生物，核膜内含有线型染色体，并通过有丝分裂繁殖。



真核生物细胞

**外显子 Exons:** 编码蛋白质的 DNA 序列。

**脆性 X 染色体综合征 Fragile X syndrome:** 一种 X 连锁显性遗传性疾病，由 FMR1 基因突变造成智障和孤独症。

**真菌 Fungus:** 菌物界的任何生物，包括酵母、霉菌和蘑菇。



真菌

**芽球 Gemmule:** 无性繁殖亲代有机体的芽，成为其后代。

**基因 Gene:** 编码或直接促成蛋白质合成的 DNA 的遗传单位。

**遗传漂变 Genetic drift:** 随着时间的推移，由于基因库内的等位基因随机减少，导致族群内的杂合性减少。遗传漂变与族群的规模成反比。

**基因组 Genome:** 一个物种的整套基因。

**基因型 Genotype:** 个体的全部基因构成。

**性染色体 Gonosomes:** 决定性别的染色体。

**鸟嘌呤 Guanine:** DNA 和 RNA 核酸。

**旋转酶 gyrase:** 一种可以通过引起负超螺旋并消除正超螺旋来提高 DNA 螺旋密度的酶。

**单倍体 Haploid:** 一个细胞或有机体的每个染色体只有一个副本。

**单倍型 Haplotype:** 常被作为一个单元遗传的一组密切相关的基因。



单倍体生物

**解旋酶 Helicase:** 一种辅助双链 DNA 分离，从而让单链 DNA 得到复制的酶。

**异养生物 Heterotrophs:** 依赖其他生物满足自己能源需求的生物。

**杂合子 Heterozygous:** 特定染色体基因座不同的一对基因的等位基因。

**组蛋白 Histones:** 被 DNA 紧紧缠绕的细胞核里的蛋白质。

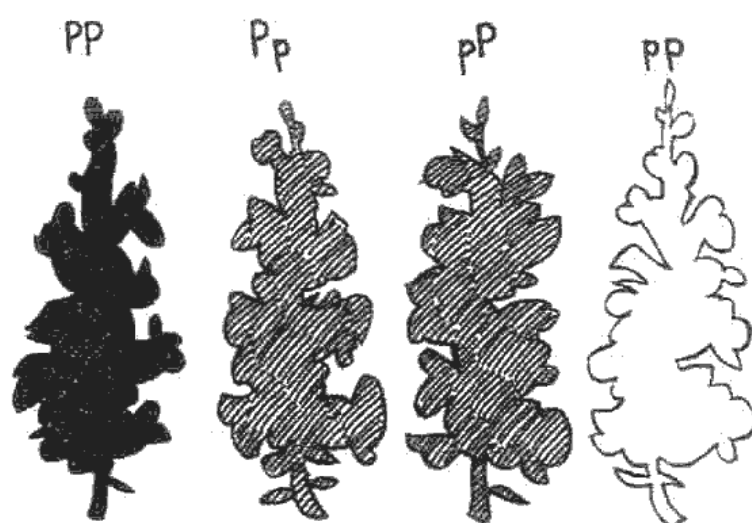
**全酶复合体 Holoenzyme complex:** 大约有 20 个蛋白质的复合体，其中包括了转录因子，与起始子区域结合以启动转录。

**同源性 Homologous:** 在结构和进化起源上是类似的，但在功能上不一定类似。

**纯合子 Homozygous:** 特定染色体基因座上一对基因相同的等位基因。

**亨廷顿舞蹈症 Huntington's disease:** 由亨廷顿 (Htt) 基因的突变引起的一种常染色体显性遗传性疾病，导致 Htt 蛋白的改变和神经元死亡。

**不完全显性 Incomplete dominance:** 非等位基因的部分表达导致的中间表现型。



不完全显性

**不完全外显率 Incomplete penetrance:** 由于环境条件或非等位基因的相互作用，基因型不充分反应表现型的一种状态。

**色素失禁症 Incontinentia pigmenti:** 一种 X 连锁显性遗传病，由 NEMO 基因的突变引起的皮肤和

神经系统的多种疾病。

**自由组合 Independent assortment:** 孟德尔定律指出，母本和父本染色体在减数分裂过程中彼此独立地分配到配子中去。

**内含子 Introns:** 存在于外显子间的非编码 DNA。

**克氏综合征 Klinefelter's syndrome:** 男性染色体异常影响性发育和导致不育。

**慢病毒载体 Lentiviral vectors:** 利用病毒外壳和慢病毒的分子机制给宿主细胞传输感染因子的方法。

**慢病毒 Lentiviruses:** 一种逆转录病毒的亚类，能够感染非分裂细胞和分裂细胞。

**连接酶 Ligase:** 一种将 DNA 不相连的两端连接起来的酶。

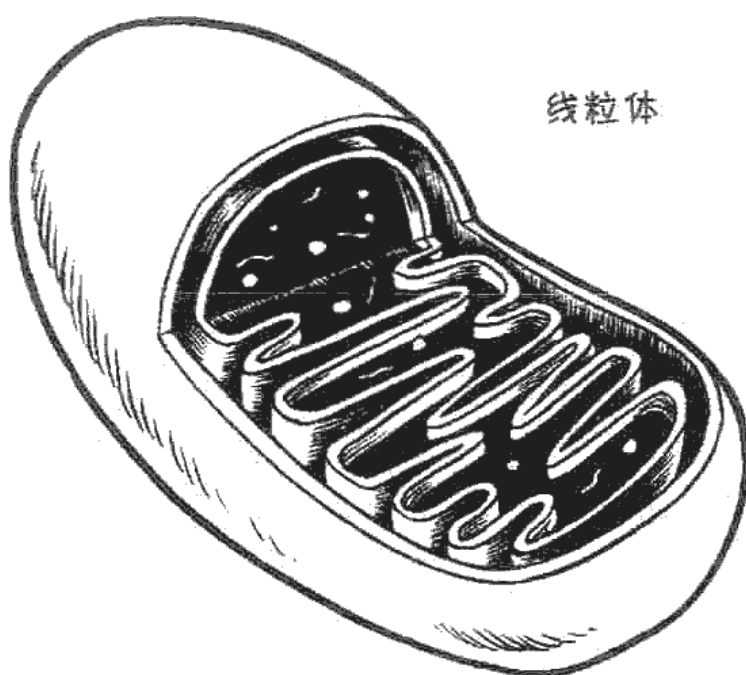
**溶酶体 Lysosome:** 细胞质中的一个小腔，它含有与蛋白质降解和细胞自然死亡有关的酶。

**马凡氏综合征 Marfan syndrome:** 一种常染色体显性遗传疾病，由编码结缔组织蛋白 fibrillin 的基因突变引起的多种缺陷。

**减数分裂 Meiosis:** 形成配子（雄性和雌性生殖细胞）的过程。

**信使 RNA (mRNA) Messenger RNA (mRNA):** 介导遗传信息从细胞核传递到细胞质内核糖体的 RNA，在那里它成为合成蛋白质的模板。

**分裂中期 Metaphase:** 细胞分裂的第二阶段，染色体于分裂前排列在细胞的赤道面上。



**线粒体 Mitochondria:** 在真核细胞的细胞质内对新陈代谢起重要作用的细胞器。

**有丝分裂 Mitosis:** 细胞和基因复制的过程。

**突变 Mutation:** 生物体基因编码的不一致性。

**核小体 Nucleosome:** 被 DNA 紧紧缠绕的组蛋白的蛋白核。

**反录病毒载体 Oncoretroviral vector:** 利用病毒外壳和反录病毒的分子机制将感染因子传递给宿主细胞的方法。

**反录病毒 Oncoretrovirus:** 一种通常用来做基因治疗载体的逆转录病毒。

**帕金森氏病 Parkinson's disease:** 常见于多巴胺的产量不足或多巴胺功能减退引起的一种疾病，其特征为神经系统的进行性退化。

**单性生殖 Parthenogenesis:** 不受精的配子发育成成熟的有机体。

**表型 Phenotype:** 能观察到的生物体物理、生化和生理特性的基因表达。

**基因多效性 Pleiotropy:** 单一基因的多个表型表达。

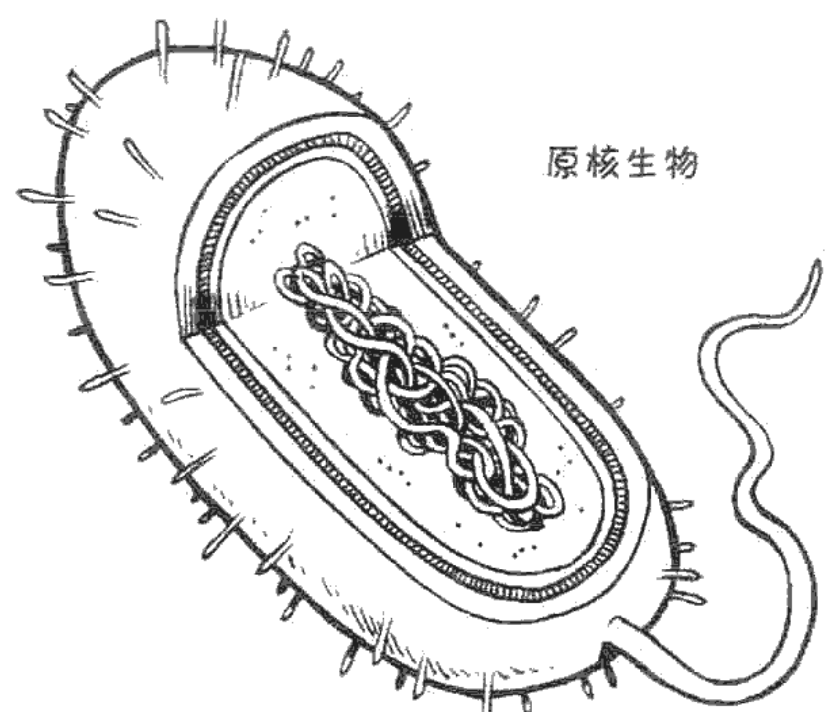
**聚合酶 Polymerase:** 一种在转录过程中有助于核酸相互聚合的酶。

**多肽 Polypeptide:** 一种由肽键连接的氨基酸的聚合物；可能是一蛋白片段。

**多糖 Polysaccharides:** 由单糖组成的碳水化合物。

**孕酮 Progesterone:** 一种激素，其作用是为受精卵在子宫的着床做准备，并维持健康妊娠。

**原核生物 Prokaryote:** 一种没有核膜的单细胞有机体。



**分裂前期 Prophase:** 在细胞分裂中，中心体移到细胞两极，形成纺锤丝的阶段。

蛋白质 Proteins: 通过肽键连接的氨基酸聚合物。

原生动物 Protist: 单细胞真核微生物, 包括原生动物、黏菌和某些藻类。

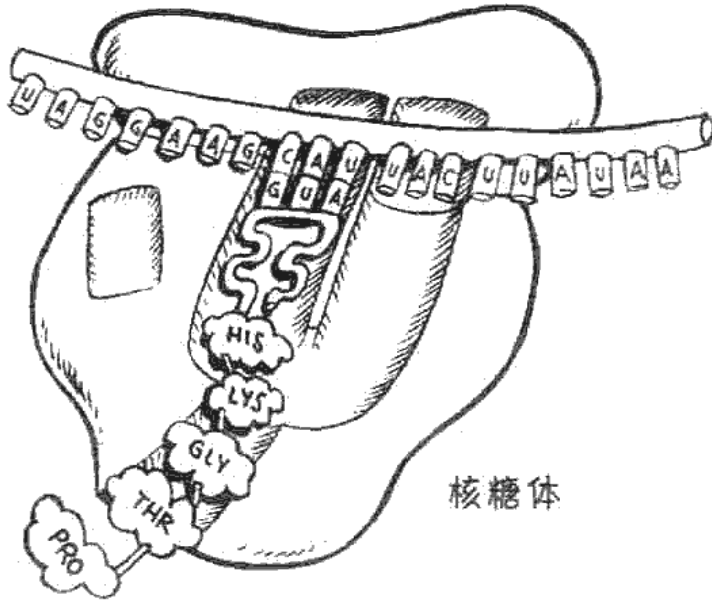
逆转录病毒 Retrovirus: 任何带有 RNA 基因组的病毒, 在进入宿主细胞后被反转录到双链 DNA 内, 并整合到宿主基因组内。



逆转录病毒

核糖体 RNA(rRNA) Ribosomal RNA: 在参与蛋白质合成的细胞核糖体里发现的一类 RNA。

核糖体 Ribosomes: 参与蛋白质合成的细胞器。



核糖体

核糖核酸 RNA: 一种作为 DNA 与蛋白质产物中介的单链分子。

隔离 Segregation: 在减数分裂过程中同源染色体上成对等位基因的分离, 确保每个配子不接受重复的等位基因。

干细胞 Stem cell: 一个没有被完全分化并保留生产子细胞能力以进一步分化的细胞。

叠层石 Stromatolites: 蓝藻, 也称为蓝绿藻类的化石层。

泰-萨克斯病 Tay-Sachs disease: 一种最终导致神经元死亡的常染色体隐性遗传病。

端粒酶 Telomerase: 一种负责合成染色体末端端粒的酶。

端粒 Telomere: 存在于真核细胞生物染色体末端的单链非编码分子帽子结构, 以防止与染色体片段相互融合。

细胞有丝分裂末期 Telophase: 细胞分裂的最后阶段, 在该阶段染色体到达细胞的两极, 细胞质发生分裂。

胸腺嘧啶 Thymine: DNA 核酸。

全潜能 Totipotence: 允许细胞保留分化成任何细胞类型的特性。

转录 Transcription: 从一条 DNA 模板合成 mRNA 的过程, 其结果是遗传信息从 DNA 分子转移到 mRNA。

转移 RNA (tRNA) Transfer RNA (tRNA): 负责将氨基酸转运到核糖体以组装蛋白的 RNA 分子。



转移 RNA

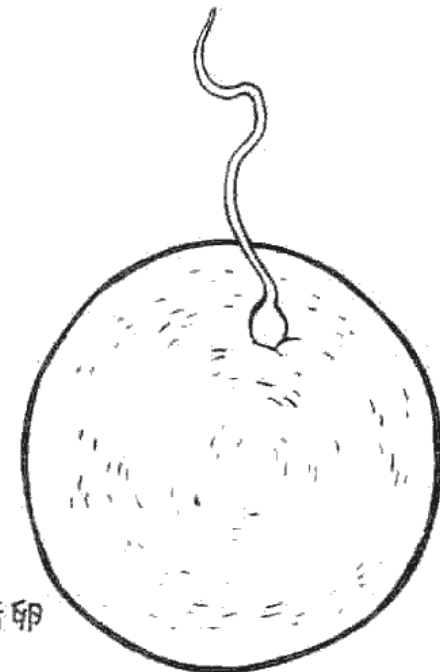
翻译 Translation: DNA 核酸重新编码入氨基酸以合成蛋白的过程。

尿嘧啶 Uracil: RNA 核酸。

载体 Vector: 将感染因子从一个宿主生物体向另一个宿主传输的生物或病毒。

病毒 Virus: 被糖蛋白包裹的传染性 DNA 或 RNA, 需要靠宿主生物进行复制。

受精卵 Zygote: 指一个雄配子和雌配子结合直至第一次卵裂的二倍体细胞。



受精卵