

第十一期

THE HUMAN GENOME
人类基因组作者 卡洛琳·白瑞
By Caroline Berry

2000年6月，美国与英国的科学家宣布，他们已经完成了首张人类遗传密码的草图。尽管这一资料可能要在数年后才能实际应用于科学界与医学界。但是在未来的十年里，我们会看到，以此为基础的遗传密码研究将出现突破性的进展。无论从社会还是个人的角度出发，我们都应当对这一非凡的成就加以认真、及时的思考，以便更好的对它加以利用。

任何生物均由腺嘌呤（A）、胸腺米啶（T）、鸟嘌呤（G）、胞密啶（C）四种分子（基质）构成。病毒所含基底大约为20万个，而人类基底约是30亿个。而另人吃惊的是，其中约有90%的分子看上去是静止不动的，而其余的10%则构成了50到100万个基因序列。

根据基因发出的指令，细胞构成了蛋白质。基因密码出现错误，会导致蛋白质缺少或相应发生错误，它将导致特种疾病或畸形的发生，还会增加人们死于各种疾病的危险性，不过对于多数人而言，基因的转变是无害的，甚至还可以起到预防某些特种疾病的作用。

如同通过显微镜，科学家可以了解微生物与病毒如何引起疾病一样，分子病理学研究也可以使我们弄清分子的变化是如何导致人们死于疾病的。

在临床中，遗传学家已经为人们提供了大量改变其

遗传质量的建议。在未来的20年里，其他各个专业领域必将会感受到这种发展所带来的冲击。

目前的应用

单一的基因紊乱所导致的分子出错极易分辨，只需要进行较为简单的检测，就可以发现问题所在。

例如，通过检查从血样中提取的特定基因的变化情况，医生就可以确定一个儿童是否患有杜切尼肌营养不良症，而不需要进行对人体有害的肌肉活组织检查。同时，他的母亲、姨妈、姐妹也可以知道自己是否患有这种疾病。根据人们的要求，还可以对未出生的胎儿进行此类检查，然而在分子检测技术得以发展之前，上述的任何检查都是不可能的。

有时，一个家族发现某成员因遗传的原因发生无息肉结肠癌突变（HNPCC），进行基因测试，就可以分辨出哪些家庭成员会发生这种突变，而哪些则不会。那些

知道存在突变危险的人，就可以更多的进行必要的检测，同时，那些不存在突变危险的人也可以放心了。

在肿瘤分级及微生物领域，分子测试同样也适用。

未来的疗法

用基因替代疗法治疗一些罕见的遗传病，是基因疗法的发展目标。实现这一目标也许还需要经过数十年的努力。

在为几个患有严重免疫缺陷症状的儿童的治疗中，医生们已经取得了一定的成功，治疗方法是从小患者体内取出一些细胞，加入新的基因后放回他们体内。

而对于其他疾病，如囊性纤维变性的治疗，在为细胞注入新基因方面，仍然存在巨大的困难。

从遗传学的角度操控细菌、酵母及哺乳动物方面，我们已经取得了长足发展，这使我们可以生产出更好的人类蛋白质。

制造生长荷尔蒙，在为人们带来利益的同时也造成了很多的麻烦，因为大量的粗制滥造存在着引发克罗伊茨费尔特-雅各布综合症的危险，目前有不少先天矮小儿童的父母，希望通过荷尔蒙使其子女增高。

更多的实验

目前，实验方向已日益转向一些常见病，如哮喘、高血压和糖尿病等。这些疾病的基因组成虽然很明确，但也很复杂。研究者预言，在人类基因组中，大约有一千万正常的变异基因，其中有 20 万具有重要的作用。

曾有克罗伊茨费尔特-雅各布综合症的最新变异症状，科学家相信这一病症是后天由疯牛病（BSE）感染而来的。每个人的大脑都由蛋白质（PRP）组成，正常的 PRP 是无害的，至今为止，只有第 129 组密码子出现变异的人才会上此病。

与其他人相比，那些缺乏家庭性载脂蛋白 E 的人更容易患早发性痴呆症。虽然两者之间的联系并不十分紧密。不过在将来，前者极有可能被当作是后者的一种征兆。

同时，在进行药物治疗前，根据患者的遗传状况，就可以找出最有效的药疗法，并且放弃易引发副作用的不适当的药疗方案，例如，根据患者治疗哮喘时对药物的反应情况，可以相应地调整药物成份。

关于此类的例子还有很多，所以相关的公司付出大量资金进行研究工作就不足为奇了。

基因检测的危险

毫无疑问，为那些身体感到不适的人们进行单纯的疾病检测，可以帮助人们找到问题所在。然而，我们要深思的是，一个健康的人，是否需要进行检测？

后代

健康的人进行检测，可能是为了查明生育后代是否存在遗传方面的危险，如囊性纤维变性，以及在犹太人中存在的泰萨病。

了解这些情况有助于我们在生育、孕前体检和领养方面做出更科学的决定。但是，如果孕前体检、领养前的检测成为一种强制行为，或者是在社会压力下必须进行的行为，那么，必将引起灾难性的后果。

展望未来

让我们看一看，基因测试的利弊，对你的未来会有什么影响？

对于那些发现自己有可能会患上某些疾病（如无息肉结肠癌）的人而言，他们可以通过加强监控或手术治疗等措施来降低风险，另一方面，测试出乳房癌的人就不同了，因为目前的通行治疗措施行难达到令人满意的效果。

其他的疾病如亨廷顿舞蹈症，并没有好的治疗和预防措施，因此，有些有可能会患上这类疾病的人宁愿不知道这种风险的存在。

在这些情况下，人们无法克服自己的心里压力和沮丧情绪，如果测试表明某些风险的确存在，他们会觉得配偶会对自己不满，并且自尊心也会受到打击，另外还

要面临被雇主和保险公司侮辱、歧视的风险。

在进行任何测试之前，医生应当给每个人都提供认真的忠告。

潜在的危险

上述的情况很好理解，也便于测试前向接受测试者提出，但以后会如何发展呢？

我们已经认识到基因、染色体和人的精神、智力的发展，精神病与性格有关系，例如患有威廉姆斯综合症的儿童十分擅长社交，尽管他们的学习能力很差。我们知道，这种儿童的第七对染色体有微小的缺失，而这一区域的基因正是负责人们的行为举止。

从基因底中探求我们的身体及心理特征，有可能会使我们或者成为还原论者，认为自己完全受控于先天注定的基因组合，或者成为宿命论者，特别是对那些基因组十分不理想的人，更是如此。

更多的了解基因底中有关疾病以及一般性特征（身高、智力），我们就有可能对受精卵，甚至精子、卵子做出适当地操纵，以做出满意的选择，这就是所谓“设计儿童”的想法。尽管目前无法达到这一水平。但这种可能性的确存在。

更急迫的任务，是加大制造更多“提升版”健康儿童的可能性，我们要分清治疗病人与提高健康水平之间的区别，有些时候，两者之间的分界线是很模糊的。

最后，我们还要警惕所谓“纯洁种族”的思想，防止社会对不完美基因携带者的排斥。要记住，我们所有

人的基因都有缺陷，只不过有些我们还不知道而已，有许多疾病都是多因素的，并非完全依赖基因情况而定。

真正的危险，是作为社会一员，我们会排斥那些具有某些基因缺陷的人。

基督徒的态度

以上介绍的都是最新发展的科技。作为这些技术的第一代面对者，我们需要做出决定什么是适合使用的技术，哪些应当允许，哪些应当禁止，然而无论面临着什么新的难题，我们都应该掌握并遵循一些基本原则，包括：

1. 诚实和正直

无论是为人还是从医，这两项都是基本原则。要避免追求过分的目标和研究计划。我们经常可以见到关于基因研究超出必要范围报道。当然，这其中有一些是出自大众传媒的偏见以及科学家和投资人的夸大其词。

为避免一些恶意的谎言长期欺骗大众，政府应当增加透明度，向公众进一步开放。目前，政府的声明常常被人们挖苦，正是因为一旦公众形成了怀疑，那么就很难改变他们的态度了。

2. 价值与尊严

有的科学家，如理查德·道金斯坚持认为，人类不过是我们的DNA用来向后代传递信息的载体。而人类在许多方面都表明了，我们决不仅仅是体内基因的简单相加。

我们还不了解自我意识是如何产生的，也不知道我们的情感世界和艺术欣赏能

力来自那里，也许可以把利他主义解释为一种家族内的行为选择，然而，并非所有利他主义的受益者都是本家族成员，而在我们人类中，也大量存在着自我牺牲的精神和对别人的关心。

《创世纪》的前三章故事里，告诉我们每个人都是按照神的形象而创造的。神是非肉体的，他没有基因密码。既然是按照他的形象所造。那就代表着，我们并不仅是基因的简单总和。

也许可以把基因看作是“地上的尘土”，神将它吹入我们的体内。使我们成了“有灵的活人”。我们依神的形象而造，就拥有了自由的意愿和选择的权利，如同亚当和夏娃在伊甸园中那样。

遗传也许会使得我们在做出选择时很困难，然而它并没有剥夺我们弃恶从善的责任。设想一下，如果我们只不过是自身基因的总和，那么作为按照神的形象所创造的我们，必将会失去内在的尊严。

3. 重视家庭的作用

当代社会普遍过分强调个人的自主权，基督徒认为家庭可以对此现象做出矫正，《圣经》始终教导我们，家庭是孩子接受培养的场所，要视孩子为上帝的礼物而加以珍惜，他们决不仅是父母欢娱的“产物”。

既然遗传对我们的影响大于药物对我们的影响。那么，我们就应当视家庭为一个整体，而不是个体的简单结合，我们从父母那里继承了基因，并与兄弟姐妹分享，还把它传给子女，我们难道不是一个整体吗？

当一个家庭成员查出某种突变时，对其他的成员来说，也一定会有所影响，亲属间的远近亲疏决定着这件事的发展，那些关系亲近、乐于共同面对困境的亲属就会知道家族中有人查出了遗传疾病，而那些关系疏远的亲属则不会被告知，这样会在所谓“有权知道”和“无权知道”的亲属间引发信任危机。

做出行动时，应当更多的考虑自己的责任，并不是权利，应当出于照顾家人的目的，通知有需要的亲属作相应的基因测试。可惜在现实生活中，这样做的人太少了。

在理想模式中，有关的医疗信息应当是保密的，如果没有取得有关人士的准许。绝对不可以泄漏。不过，要获得准许是很不容易。例如，一位年轻的孕妇有一个患有肌营养不良症的弟弟，她想要了解自己的身体状况，最精确的测试需要了解她弟弟的突变情况，她也许不想让弟弟知道自己怀孕，或是担心所怀的孩子也有和他一样的疾病。那么在得不到她弟弟的准许时，遗传学家能了解他的病情吗？倘若经过协商后，弟弟因为担心她做产前检查后终止怀孕而拒绝透漏病情怎么办？他究竟应当尽到帮助姐姐的责任，还是应当依法优先考虑胎儿的生命不受到侵害呢？

是否应该告之家庭成员，他们存在着遗传疾病的风险，对此人们很难做出评判。对于那些可以采取有效预防措施的疾病，似乎告诉家庭成员更为有利。而对于无药可治的疾病，例如亨廷顿舞蹈症，有些具有这类遗传

传基因的父母，甚至在子女成年后，也不愿意将真相告诉他们。

一旦疾病发作，生活就再也不能如常进行了。医生必须向患者详细地介绍病情，然而目前还无法强制任何人向其家庭成员通报遗传疾病的情况。

未成年人的检测

父母是否有权知道子女的基因情况，能否在子女未成年时为他们做检测？父母的好奇心（通常既充满渴望又满含内疚）是否应受到限制？是否能让儿童像成年人一样自己做出决定？

幼小儿童的父母总是忘记他们的子女会长大成人，到那时，他们自己就可以决定是否要了解自身的身体状况，也许他们宁愿把这种检测推迟到自己准备建立家庭的时候。

给未成年人进行基因检测并没有什么实际益处。绝大多数父母在讨论才明白，还不如将这种检测延后进行。在收养以及类似情况下，人们也经常要求进行检测。对此，有必要再一次认真的评估短期与长期的利害关系。毕竟，应当将儿童的利益放在首位。

4. 照看弱者

基督徒有一项特殊的责任，那就是照顾贫困的人，我们要将保护“遗传的弱者”作为自己的责任，要消除公众的错误观念。

基因检测的背后蕴藏着巨大的商机，正是因为这样，人们被说服提前进行毫无必要的检测。一旦基因检测成为可以随意进行的商业化行为，情况将更加严重，

对这一趋势，必须马上加以制止。

发明者取得专利后即可从中获得经济利益，生物公司要求享有专利，以便从投资中获得回报，并且为将来的实验积累资金。不过，在作用尚未弄清的DNA序列方面授予专利，被认为是不合理的，欧盟的立法机构正在对此进行研究。不过在平衡各种利益的前提下，找出公平合理的解决方案，并不是件很容易的事。

对很多人来说，充斥着商业气息而且价格昂贵的基因检测是他们所负担不起的。而只有西方国家的医疗水平才能够提供这种测试服务，这对于我们而言，也是一种不公平的现象，世界上还有很多地方的人在忍饥挨饿，很多儿童仅仅因为无法注射疫苗而夭折，在这种情况下，把大量的资金投入这项高新技术的发展中去，是否正确呢？

结论

以上四项原则即是我们的路标，不过当我们面对要优先考虑别人的情况时，依然会难以做出自己的决定，那些有关的立法机构对此更要有敏锐的目光，以便做出明智的决策。

费朗西斯·柯林斯是美国国家基因组研究院的负责人，是一位虔诚的基督徒，在最近的一次科学界基督徒联谊会上，他暗示说，基督徒一定会惊讶于基因组的美丽与雅致，并且还应当为科学界和医学界人士重新树立信仰做祷告。否则，谁也不知道该如何度过目前的混乱状态。

推荐阅读：

柯林斯 F (1999 年) 《人类基因组课题：无神论者的工具》《简化还是具体化基督徒在医疗工作中的使命？》科学与基督信仰出版社 11: 99-112

彼得森·T (1997 年) 《祈求上帝：遗传宿命论与人类自由》纽约鲁特利格出版社 1999 年 4 月医学伦理杂志, 25: 遗传学专栏

英国医学公报全集: 55: 第 2 集《遗传学对健康护理业的冲击》

《临床检测》
纽菲尔地区关于生命学的地方会议 (1993 年) 《遗传学背后的伦理问题》
纽菲尔地区关于生命学的地方会议 (1998 年) 《精神错乱与遗传学：伦理背景》

《保险》
库克·D·E (1999 年) 《遗传学与英国保险产业》《医学伦理杂志》25: 157-162

基督徒医学联谊会会刊已出书目

第一期 伦理学入门
第二期 动物实验

第三期 基督徒的伦理观
第四期 青春期性行为
第五期 看护伦理学
第六期 人工生育
第七期 治疗的撤消和终止

第八期 依赖和沉溺
第九期 医生协助下的自杀
第十期 人为何物

以上文章可从
www.cmf.org.uk/ethics/brief/brief.htm网站查询或免费从 CMF 索取。

卡洛琳·白瑞最近退休，之前是伦敦盖尔医院的著名遗传学专家

以上系列资料的复本可以从 CMF（基督徒医学联谊会）获取。

地址：伦敦 waterloo 路 1 5 7 号

电话：0 1 7 1 9 2 8 4 6 9 4

该系列由 CMF 医学研究会编辑。

CMF 为注册慈善机构。

编辑人：彼得·莫尔博士。

登记号：1039823

