

前言：一个简单的答案

我们的身体由数十亿的细胞组成。它们是一个个精致复杂的工厂，既行使内部功能又与周围细胞或身体其他部分发生复杂的互相作用。每一个细胞拥有执行特定功能所需要的分子机器；让我们更感兴趣的是，每一个细胞还包含着制造所有执行这些功能的分子成分所需要的全部信息。我们把这些信息称为我们的基因组。基因组并非以一个单独元件的形式发挥功能，而是由成千上万的称为基因的信息亚单位组成。

事实上，我们身体的所有细胞都拥有包含相同信息的同样一套基因。基因本身只是一个信息的容器，告诉细胞如何产生具有一定功能的基因产物。基因产物主要是两种类型的分子：一些是 RNA 分子，是基因中信息的暂时拷贝；另一些是蛋白质分子，是细胞“阅读”了一种叫做 mRNA 的特定 RNA 分子中所存在的信息之后而产生的结果。一个细胞产生的所有其他分子都是由 RNA 和蛋白质这两种基因产物的活性所产生。

我们在个体之间很多（如果不是绝大多数）的不同反映了一个事实，就是基因中的信息可以通过一种叫突变的过程被永久地改变，而且信息的改变又导致了所产生的基因产物的变化。尽管许多人认为突变是负面或是有害的，导致了出生缺陷和遗传病，突变也能带来中性（对个体的性状没有任何影响）甚至是有益的改变。正是突变产生的很多特性的改变使得我们能够互相识别，例如身高和体形，头发的颜色和质地，脸、耳、鼻子、眼睛和眉毛的形状。突变还能影响一些难以界定的东西，比如说行为。突变也能改变一些非常重要的东西，即使这些在我们的日常生活中是不可见的，例如血型。尽管突变发生的几率很小，但我们的人数非常多，并且已经繁衍了很长时间，因此我们的每一个基因都有很大的可能发生突变，并且在群体中广泛扩散。基因中被改变的信息导致基因产物的改变，从而产生了我们之间的很多个体差异。如果没有突变我们就将会有完全相同的一套遗传信息，那么我们数十亿人就会都和同卵双胞胎一样相像。对我们而言，数十亿一模一样的人可是个令人毛骨悚然的景象，所以我们身边大量的多样性是令人高兴的事。

细胞内发生的事情还受到外部影响。细胞如何发挥功能很大程度受到像细胞的营养状况，周围环境温度，氧气足够与否这些因素的影响。在很多情况下，环境通过两种方式发挥作用，一是影响细胞合成 RNA 和蛋白质并发挥功能所需要的材料的获得，二是影响细胞使用哪些遗传信息。但当我们考虑环境对细胞行为的影响时，一切又回到基因和基因产物如何控制细胞的问题上。

对此，简要概括我们的答案就是：通常情况下，没有一个人死去是因为他或者她的一个基因缺陷所致，而是因为这种缺陷导致基因产生一个不能行使正常功能的 RNA 或者蛋白质分子。这是我们将在本书中讨论的基本原理——以基因形式存在的信息指导基因产物的产生，正是这些基因产物在执行着细胞的功能。并且我们在人类中发现的很多个体差异都可以追究为一个受损伤的（或消失了的）基因产物是如何行使（或失去）功能的。就像

本书中我们将要告诉你的所有事情几乎都有例外一样，这种归纳自然也存在一些例外，但是有了这个核心概念就会给你一个在大量讨论中所把握的总体框架。

在这本书中我们希望分享遗传学的魅力，正是这种魅力使得很多人花费一生去研究我们的基因组和基因组的改变如何影响人的性状。我们将从历史开始，告诉你基因的原初概念如何被发现，然后讲述基因是如何在人类家族中遗传的。我们要告诉你遗传信息的化学本质，以及这些信息是如何用来产生细胞的结构与功能。我们会讨论突变的多种不同类型以及他们是如何影响功能的。我们将描述如何确定基因和检测基因上的改变，以及怎样用基因疗法修复有害的遗传缺陷。我们会阐明简单和复杂性状，并且告诉你人类基因组整套信息的诠释将怎样极大地改进我们用于发现人类性状产生原因的方法手段。

本书同时也将探索科学专业角度以外更广泛的话题。在考量人类性状宽泛的范围时，讲到“正常”这个术语我们还会引出什么是“正常”的问题。我们还将谈及使得现代遗传学更加复杂的各种伦理、法律和社会问题，并将讨论人们应当从历史教训中所获得的伦理警示。本书还将探究基因检测，基因治疗，还有其他先进手段如何影响我们自身及其周围人群。我们将要讨论的这些新兴技术只能是在医师誓言（Physician's Oath，世界医师协会在1948年制定和公布于“日内瓦宣言”中——译注）中首先保证无害的使用下才会产生巨大的力量以实现减轻疼痛和改善人类生活的善良愿望。

但在我们能解决上述问题之前需要对人类基因组有一个真正的了解。这是我们的基因组，也是你的基因组。这本应用指南是我们这些日常生活中面对人类基因组海量信息的每一个用户的工具书。

也许令人惊讶，我们的故事并不是始于一个现代化实验室，而是始于十九世纪的一个修道院的花园中，在那里一个种植豌豆的修道士开展了一场静悄悄的科学革命……

（刘满姣、邵秀娟、吴正刚、曾长青 译）