

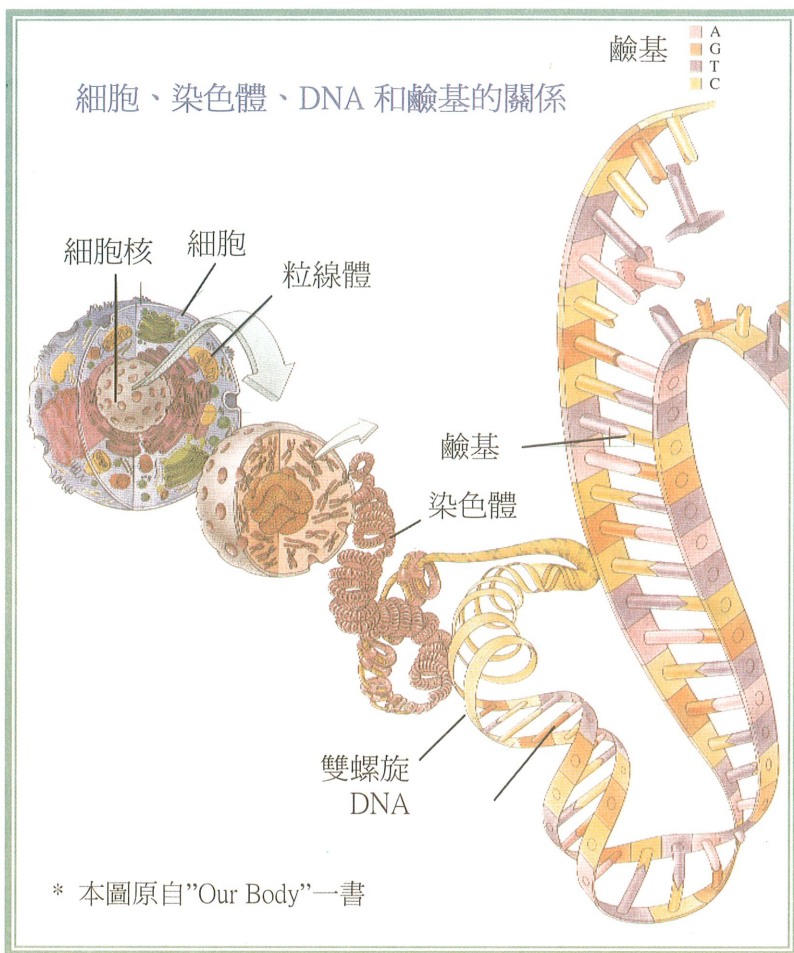


基因與人類基因定序



今年六月柯林頓總統宣佈美國瑟雷拉(Celera)公司和人類基因組計劃(Human Genome Project)完成人類基因組圖譜的草圖，這項結果被科學界稱為繼原子彈與登月計劃以來，第三次產業革命的偉大成就。科學家也信誓旦旦地表示，基因定序可以展開醫學革命的新紀元。然而，它對我們會有怎樣的切身影響呢？最近我們常常看到有關基因和基因治療的報導，有的還提到巴金森病的基因治療。不過即使看得再多，我們也很難弄清楚到底是怎麼回事。其實上這很平常，根據美國的統計，85%的民眾對基因根本沒有概念。不過，本期既然是以基因治療為專題，我們在這裏就先把基因和人類基因定序的意義弄清楚，希望讀友們看完本期後，對巴金森病的基因治療有比較正確的概念與期望。

基因是什麼？首先，我們要知道，人體是由細胞構成的。細胞內有細胞核，細胞核內有染色體，染色體內有去氧核糖核酸(DNA)，而基因就是儲存在DNA的長鏈分子中的遺傳密碼。這些名稱之間的關係可以由下頁的圖解表示。接下來，我們將這些名辭分別作一詳細解釋，希望藉此幫助大家瞭解最近基因發展的意義和期望。



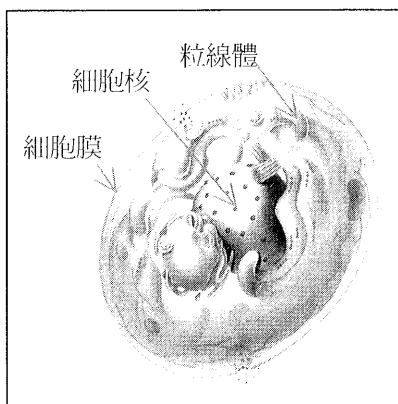
細胞

細胞是生物體的基本組成單位

人體大約由一百兆(10^{14} ，1 後面加 14 個 0)個細胞組成，而每個細胞又是由一百兆個原子組成。這些



原子彼此相連，形成分子，分子再結合成細胞。細胞的成份以水、蛋白質、醣類、脂質和核酸為主。在高倍顯微鏡下看來，細胞看起來很複雜，它被一層脂質外膜包



裹著，裏面有各式各樣的分子，這些分子分別形成了門戶、通道、接受器及探針；它們使得細胞能夠對外接觸。簡單地說，細胞像是一個裝了水的氣球，而蛋白質就浮在裏面。細胞內有細胞核，有些細胞在細胞核外還充滿了粒線體。粒線體利用氮把糖份轉化為能源。

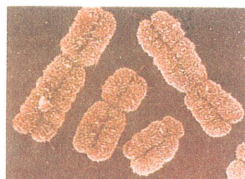
染色體

染色體住在細胞核內，它也是 **DNA** 的家。

染色體是由 **DNA** 和蛋白質組成。它由一長串雙螺旋形的長鏈聚合成 **X** 的形狀。如果把 **DNA** 拉開的話，每一個染色體內 **DNA** 的長度超過一米。在細胞分裂以前，染色體會先複製 **DNA**，把它帶到新的細



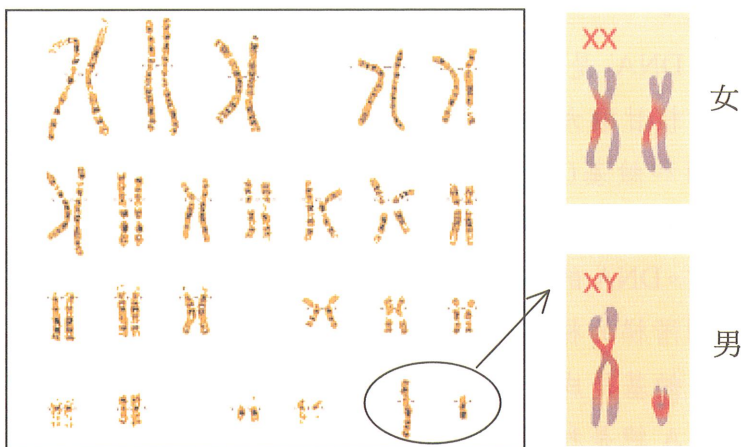
胞去。通常，染色體是成雙成對的存在。人類一般有二十三對染色體，它們被編成一到二十二號，再加上一對性染色體。女性的性染色體是一對相同大小的X染色體，而男性則是不同大小的X,Y染色體各一。



染色體顯微圖

當精子和卵子結合時，它們各自的染色體減半分裂，各有二十三個染色體，所以結合成受精卵後還是有二十三對染色體。

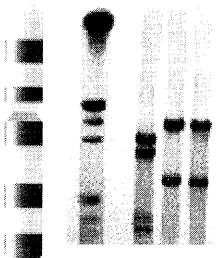
從右下圖可以容易看到如果精子帶的第二十三號染色體是Y，那麼受精卵就是男的；是X的話，就是女的。如果染色體分裂或結合的過程出了問題，就



人類的二十三對染色體

會產生病變或不能存活；如唐氏症就是卵子第二十一號染色體沒有分裂，結合成受精卵後，第二十一號染色體多了一個，細胞內的染色體變成 47 個。

染色體需要染色後才能在光學顯微鏡下看出來。由於 DNA 內鹼基排列和數量的不同，染色體顯示出不同的色帶。由這些不同的色帶分佈，讓我們可以辨識不同號碼的染色體和異常的染色體。

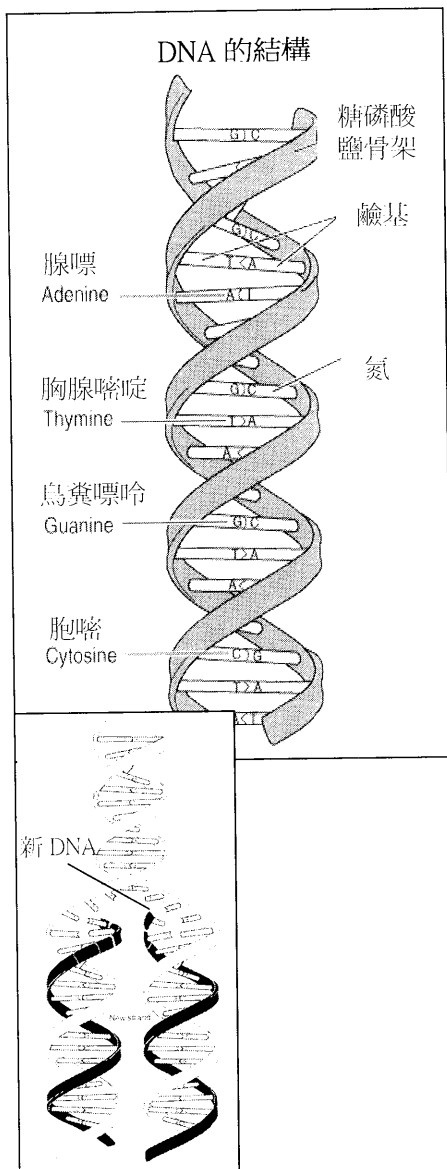


染色體顯影

去氧核糖核酸(DNA)

DNA 是組成基因的化學物質，負責傳遞生命遺傳的訊息。

DNA 是一種由碳、磷、氮、氫及氧五種元素構成的核苷酸大分子，每一核苷酸分子則由磷酸、去氧核糖和鹼基(含氮鹽基)各一分子組成；其中鹼基有 A(腺嘌呤)、T(胸腺嘧啶)、G(鳥糞嘌呤)、C(胞嘧啶)四種。DNA 的外觀是雙螺旋階梯狀的糖磷酸鹽骨架，中間階梯的梯級部分是由 A、T、G、C 四種鹼基組成，鹼基是成對地由氮結合物連結在一起。它們連結時，A 總是和 T 在一起，而 G 總是和 C 在一起。這



四種鹼基的排列順序就是 DNA 的遺傳密碼。據估計，人類基因組包括三十四億組鹼基對。

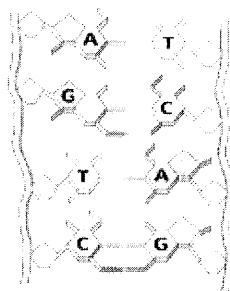
DNA 是細胞的指揮中心；它儲存所有細胞的資料，負責指導細胞的生成與作用，讓我們從受精卵發育為胚胎、胎兒乃至成人。每當細胞要分裂前，DNA 的雙螺旋骨架先裂開，解體成二股；之後和另一股 DNA 結合而複製成具有同樣基因組的新細胞。它還掌管體內每一細胞的運作，就像它告訴神經細胞要伸展成細長狀，以便尖端能和所觸及的細胞交流。



基因和基因組

基因是儲存在 **DNA** 的遺傳密碼。

基因是 **DNA** 中決定蛋白質組合的部分，它掌管一個人由出生至死亡的所有生命過程。基因由細胞核內的核苷酸鹼基構成，全都是**以四個字母，A、T、G、C**的密碼形式，儲存在 **DNA** 的長鏈分子中；這排序被稱做**基因密碼**。



鹼基的排列

它控制胺基酸的生成，而胺基酸構成生命體的根源-蛋白質，並指導其獨特的作用。蛋白質則是形成細胞及其組織，以及生物體酵素反應的基本要素。

DNA 的基因組中大約只有不到百分之十帶有可以製造蛋白質的基因；人類大約有八萬到十萬個基因。一般的基因大約有三千個鹼基對。在基因中，每三個特定的 **DNA** 鹼基產生一種特定的胺基酸，所以一個基因大約可以產生含有一千個胺基酸的蛋白質。生物體內含有各種不同的細胞，雖然每一個細胞內的 **DNA** 都是一樣，但是每一細胞的功能卻不一樣，細胞的功能是由細胞所生產的蛋白質而決定。每一個細胞會去找出與它有關的控制基因，順著這段基因一路



基因與人類基因定序

念下鹼基密碼，每讀三個密碼就釋出一個胺基酸，整段基因唸完了，蛋白質也製造完成了。

事實上，在基因控制蛋白質合成的過程中，還有一個重要的仲介者-核糖核酸(RNA)，它扮演模版的角色以製造胺基酸，合成蛋白質。基本上，生物體遺傳訊息的流動方向循著一定的軌跡，也就是 DNA-RNA-蛋白質，這種現象被稱做是分子遺傳學的「中心理論」。

基因組是細胞的基因圖書館，它也是控制生物機能的樞紐。它是建構生命的藍圖，決定細胞的所有構造，並安排了細胞及生物體一生所有的活動。

人類基因定序的意義與展望

在前面 DNA 的部分提到 DNA 雙螺旋階梯狀的架構中，階梯的梯級部分是由 A、T、G、C 四種鹼基組成，這四種鹼基就是 DNA 的遺傳密碼。各種生物間的 A、T、G、C 比例及排列不同，就表現出不同的遺傳資訊。人類基因的定序就是推敲出人





體 DNA 內三十億個 A、T、G、C 鹼基的序列，包括不屬於任何基因的鹼基。這項結果將可以使人體十萬個基因的藍圖呈現在世人眼前。

瞭解人體基因的排列順序將可以幫助臨床醫學的治療，科學家可以進一步了解疾病的發生是由那些基因所控制，並針對個人的基因開發出新的療法和藥品來預防疾病的發生和治療疾病，甚至還可能延緩人體的老化，延長人類的壽命。它的重要性無可取代，也因此人類基因的定序被認為是登月計劃以來最重要的科學發展。就如同太空人阿姆斯壯登陸月球時所說的，雖只是踏上一小步，但代表的卻是人類進步的一大步。

由基因定序到基因治療還有一段很長的路要走。基因經定序後，再來要認定每一組基因密碼的功能以及不同基因之間的互動關係，再做基因植變，找出基因的改變對生物體的影響。據國家衛生研究院院長吳成文表示，要完成所有基因的解讀，了解這些基因主宰人體那些功能，以及基因變化對人類的影響，恐怕需要一百年。打個比方來說，人類學家至今還是依賴著幾片龜甲在研究中國殷商以前的史前文化；如果考古學家突然意外發掘到一個有數千萬片龜甲的史前圖

書館，該如何把其中的文字看懂以便知曉中華古文化就變成最大問題。不過，基因治療的研究倒也不必待全部基因解讀完畢才能開始。目前已經知道有 3000-4000 種疾病是因為基因突變造成，而基因治療在人體臨床實驗已經有成功的實例。雖然在短期內我們可能無法看到基因治療普遍地應用於巴金森病患者，但在可期望的未來，應該可以看得到基因治療成為巴金森病的主要療法之一。🌐

參考資料：

1. 高級中學生物，第三冊，國立編譯館出版，1999，台北
2. DNA 的語言 (Signs of Life, the language and meaning of DNA)，Pollark, R. 原著，楊玉齡譯，天下文化科學人天叢書，1997，台北
3. 基因聖戰 (Genome)，Bishop, J. E., Waldholz, M., 原著，楊玉齡譯，天下文化科學人天叢書，1996，台北
4. Newsweek, April 10, 2000
5. “Your Gene, Your Choices”，Catherine Baker, American Association for the Advancement of Science, 1997, Washington D. C., USA



6. “Secret of the Gene”, National Geographic, October, 1999, Washington D. C., USA
7. “The Genome Gold Rush”, Business Week, June 12, 2000, New York, USA
8. “解開基因之謎”，明日報，2000年6月，台北

頭腦的運動 台灣地名的謎語

- | | |
|-------------|-------------|
| 魚兒的家(南投縣) | 村莊重建(台北縣) |
| 黑夜來臨(台北縣) | 籬笆(台北縣) |
| 君子之交(台北縣) | 萬事太平(台北縣) |
| 三結義(桃園縣) | 世界一同(宜蘭縣) |
| 大肚王(宜蘭縣) | 懷胎十月(台中縣) |
| 薊濟開導民衆(台南縣) | 老當益壯(台南縣) |
| 清朝(屏東縣) | 永無戰事發生(彰化縣) |
| 三個人(嘉義縣) | 成績優秀(台南縣) |
| 飲水思源(台東縣) | 燕子的窩(高雄縣) |

第五期答案

1. 放屁 2. 答案忘了 3. 時鐘 4. 和尚 5. 你死了嗎

