Globethics Repository



人类基因组研究的价值和社会伦理问题[Values and social ethics of human genome research]

This page was generated automatically upon download from the Globethics Repository. More information on Globethics see https://www.globethics.net. Data and content policy of Globethics Repository see https://repository.globethics.net/pages/policy.

Item Type	Article
Authors	李, 建会
Publisher	东北大学科技与社会研究中心
Rights	With permission of the license/copyright holder
Download date	2026-11-16 18:16:09
Link to Item	http://hdl.handle.net/20.500.12424/184424

李建会：人类基因组研究的价值和社会伦理问题

李建会

摘要：文章回顾了人类基因组计划的提出过程和人类基因组计划的主要目标，探讨了人类基因组破译的巨大的医学和生物价值及经济价值，分析了人类基因组研究所可能带来的伦理、法律和社会问题。

关键词：人类基因组计划；价值；伦理、法律和社会问题

中图分类号： B82　文献标识码： A

2000年 6月 26日，参与人类基因组计划的美国、英国、德国、法国、日本和中国的政府和有关科学家分别以不同的方式宣布，人类基因组的工作草图已经绘制成功。这是一项巨大的科学成就，它不仅可以推动 21世纪生命科学的革命性发展，而且具有重大的科学和经济的价值。人类基因组序列的测定和进一步破译，也给人类提出许多新的社会伦理问题，这些问题的研究对人类基因组计划的健康发展是至关重要的。

1 人类基因组计划的提出

人类基因组计划（简称 HGP）是继曼哈顿原子弹计划、阿波罗登月计划之后科学史上的第三大科学计划。它往往被称为生命科学的 登月计划 ，但实际上它的提出与曼哈顿计划有着一定的联系。

1945年，曼哈顿计划的成功使美国在日本的广岛和长崎各投掷了一颗原子弹，这两颗原子弹不仅造成数十万平民的死亡，而且使大量幸存者遭到大剂量的核辐射。核辐射可以破坏 DNA的结构，因而造成基因的突变。

为了研究核辐射对人类的影响，美国国会责成原子能委员会，也就是现在的美国能源部（DOE）的前身，开始了长达数十年的核辐射对人类基因突变作用的研究。从理伦上计算，受过辐射影响的人的突变频率应该比对照组高出 3倍。但当时的技术没有能够检测到 12,000名核辐射受害者所生儿童的基因突变。要检测出这样的突变率需要分析受害者大量的 DNA序列。按照当时的 DNA分析技术这是根本做不到的。结果是，受害者明明已经表现出突变性状，但却检测不出 DNA结构的变异比对照组有什么显著差异。

1984年 12月 9日至 13日，受美国能源部和国际预防环境诱变剂和致癌剂委员会的委托，犹他大学的雷蒙 怀特（Rnymond White）在美国犹他州的阿尔塔组织召开了一个小型学术仁义。参加会议的有美国能源部的官员史密斯（David Smith）以及 DAN分析方面的学者共计 19人。这次会议的主要目的就是研讨有没有新的方法可以非常有效地检测出人类基因的突变。在 5天的会议期间，与会者交流了自己在 DNA结构分析方面的研究进展，并对在 DNA水平上检测可遗传变异的方法和途径进行了讨论。当会议结束时，与会者已经达成默契，解决这个问题的最好办法是对受害者及其后代的全基因组序列进行测定，要做到这一点，必须首先测定出人类基因组全序列的参考文本。（赵立平 基因与生命的本质 [M] 太原：陕西科学技术出版社， 2000.184 ,201.）

1985年 5月，美国能源部在美国加利福尼亚州的圣克鲁兹如开了又一次会议，会上第一次认真提出了测定人类基因组全序列的动议，由此形成了美国能源部的 人类基本组计划 草案。 1986年 3月，在美国新墨西哥州的圣菲又进一步讨论了这个计划的可行性。

也是在这一年的3月，诺贝尔奖获得者达尔贝克（Dulbecco,R.）在《科学》杂志上发表了题为“癌症研究的转折点----人类基因组的全序列分析”的短文，文章回顾了70年代以来癌症研究的进展，人们有直接或间接的关系。同时他指出，不能继续用“零敲碎打”的方法来了解人类的基因，而应当从整体上研究和分析整个人类基因级及其序列。（贺林.解码生命[C].北京：科学出版社，2000.4.）

分析人类基因组的全序列的确是一个大胆的设想。1986年5月，当史密斯作为美国能源部人类基因组计划的负责人，在冷泉港会议上宣布这项计划时，会场上一片哗然。尽管有包括三位诺贝尔奖获得者（Walk Gilbert,Paul Berg,James Watson）在内的资深生物学家特别是年轻的生物学家的反对。这些生物学家反对的原因不仅涉及计划的内容本身，而且涉及该计划可能对现行生物学研究的影响以及计划的管理方式等。

就这项计划本身的原因来说，反对者认为，当时的作图和测序技术能力与计划目标之间存在着显著的判别因此对该计划的可行性表示怀疑；另外，若没有与其它较易进行实验担任的模式生物的基因信息的比较研究，人类基因组全序列所含的信息的绝大多数将是无解的，因此，将计划仅限制在人的基因组是不够的。就对生物学的影响来说，一些反对者担心，国家拨出30亿美元作为人类基因组计划一个课题的资助，势必会削弱对生物科学、医学和其他基础性研究的资助，这样会使大批依靠自由选题、单独申请研究基金的科学家得不到足够的经费，从而失去了或减少了在各个学科领域里竞争、拼搏、一展身手的机会，将影响个人的研究，影响生物科学和医学的全面发展。就管理方式来说，反对者认为，能源部很少资助有关重组DNA的研究项目，缺少全面了解遗传学发展动态的资深科学家和管理人员；并且能源部的领导人一直是物理学家，因而由DOE来组织和管理这项计划必然使生物学家从属于物理学家。另外，该计划涉及的许多伦理的、法律的和社会的问题也令一些科学家忧心忡忡。（美国国家科学研究委员会.人类基因组的作图与测序[R].朱景德等译.上海：上海科学技术出版社，1990.X，XI，28-35.）

在冷泉港的这场争论很快引起美国国家科学院生物学部基础生物科学委员会的重视。在8月份的一次会议上，成立了一个隶属于国家科学研究委员会（National Research Council，简称NRC）的专家小组，小组由15人构成，任务是起草一份有关人类基因组计划的专题报告。经过14个月的努力，该小组完成了题为“人类基因组的作图和测序”的专题报告。该报告考虑了冷泉港会议上的反对意见，对原计划进行了修改（赵寿元.人类基因组[M].上海：上海科技教育出版社，1993.70.）

与此同时，美国国会能源和商业委员会下属的技术评估办公室（Office of Technology Assessment，简称OTA）也对该计划进行了专题研究，就实施该计划的科学和医学价值，所需经费的规模和通过什么机构拨款资助，如何协调政府各部门和私人组织机构之间的工作，以及如何在开展国际合作的同时还能确保美国在生物技术上的竞争优势等，撰写了一份专题报告。虽然对写作该报告的要求是不要有倾向性意见，要如实反映情况供国会考虑，但该报告给人的信息是：人类基因组计划势在必行，而且时机已经成熟。

这时美国国立卫生研究院（NIH）也开始考虑人类基因组测序的问题。过去，NIH对该计划并不积极支持，原因很大程度上是由于NIH已习惯于资助那些对特定科学假说进行检验的小型研究项目，而对实例设备或数据处理方面的项目缺乏热情。另外，NIH还未曾支持过大科学的项目，支持大科学项目是DOE的特长。但要真正实施人类基因组计划，NIH的参与是必不可少的，因为，NIH资助着这项计划的主要用户，即绝大多数的人类遗传学、分子生物学和细胞生物学的科学家。（美国国家科学研究委员会.人类基因组的作图与测序[R].朱景德等译.上海：上海科学技术出版社，1990.X，XI，28-35.）1988年10月，DOE和NIH签署了一项谅解备忘录，以协解双方在人类基因组测序方面的工作。

这样，经过美国能源部、美国科学院、美国国会和美国国立卫生研究院分别组成的专家小组的反复调查论证和辩论，1990年10月经美国国会批准，人类基因组计划正式启动。

人类基因组计划的最初目标是，通过国际合作，用15年时间（1990-2005），构建详细的

人类基因组遗传图和物理图，确定人类 DNA的全部核苷酸序列，定位约 10万基因，并对其他生物进行类似研究。其终极目标是：阐明人类基因组全部 DNA序列；识别基因；建立储存这些信息的数据库；开发数据分析工具；研究 HGP实施所带来的伦理、法律和社会问 题。 1990年美国国会批准 人类基因组计划 ，联邦政府拨款启动了该计划。此后，德国、日本、英国、法国、中国等国家的科学家也正式加入了这一计划。

HGP启动以后进展顺利，计划进度一再提前。 1998年，最后一个五年计划制订出来，预计 HGP将提前 2年于 2003年完成。原定 2001年完成的草图已于 2000年初提前完成。

2 人类基因组序列测定的价值

人类基因组序列的测定具有重大的科学价值。人类基因组的破译和解读将导致新的医学革命和生物学革命。

就其对医学的影响来说，人类基因组图谱的确定将大大加速人们对疾病基因的鉴定。 HGP的最初提出时的一个主要目的就是要解决包括肿瘤在内的人类疾病的分子遗传学问题。人类大约有 5000多种疾病与基因有关，但 90年代之前，人类对绝大多数遗传性疾病的生化基础知之甚少。入类基因组计划为确定疾病基因的位点提供厂崭新的思路。利用人类基因组图谱和顺序，我们可以对正常和患者的 DNA进行有效的分析比较，可以大大加快寻找特定疾病的基因的工作。

确定疾病基因能力的提高会推动对遗传性疾病的诊断、治疗相预防。随着分离到的基因的增多，以 DNA为基础的诊断会越来越多，以体细胞遗传方法进行治疗的方法也会增大。另外，用遗传座应专一性的分子探针，可以检出疾病基因的携带者，这将使我们知道自己或子女出现遗传缺陷的危险程度。如果把这一技术运用于产前诊断，就会预防很多遗传缺陷的发生。

人类基因组研究对生物学的发展也具有重大意义。首先，该计划的实施将极大地促进生命科学领域一系列基础研究的发展，闹明基因的结构与功能关系．细胞的发育、生长、分化约分子机理，疾病发生的机理等。在人类和其他生物的染色体中，只有很少一部分 DNA片断是可以表达为性状的基因，大部分 DNA片断并不表达，有人把他们收做冗余 DNA或垃圾 DNA。这些片断真的没有功能吗 ?可能并不都是如此。研究发现，一些片断也许对细胞分裂前染色体复制和确保染色体组正确地分配到两个子纫咆来说是必不可少的，但大部分这些片断的性质和行使功能的机制仍鲜为人知、随着人类基因组的工作框图的确定和解 i卖，这些片断的功能和起作用的机理将逐步得到阐明，细胞的发育、生长、分化的分子机理和疾病发生的饥理等也将随之得到阐明。

其次，人类基因组的研究将使人们发现许多新的人类基因和蛋白质。迄今为止，人们只知道很少人类的正常基因和疾病基因。人类基因组的作图相测序的成功，将会确定出大量新的基因及其编码的蛋白质。正因为如此，一些学者把人类基因组序列测定之后的时代称为后基因组 蛋白质组时代。

第三，人类基因组的研究将有利于对生物是如何进化的理解。所有生物都是历史上的生物进化来的。这种进化不仅表现在生物的表型上，而且表现在生物的基因型中。我们的基因组就记录着我们的进化史。如果我们知道了人类和其他生物基因的全序列，就可以追溯出人类多数基因的起源。现在人们已经知道，所有哺乳动物都有着相似的蛋白质谱，哺乳动物之间的差异主要在于受控的基因表达的时间和水平，以及细胞类型专一的调控信号方面。人胚胎的有序发育需要持定的基因群在特定的场所和时间的活化，使多潜能细胞成为新类型的细胞，这一过程部分地受控于位于基因附近的调控顺序。这些顺序在其活化的基因中大多是同源的。对人类基因组进行序列分析，并将其与其他哺乳动物，比如小鼠的基因组序列进行比较，将使我们能确定出大量的调节顺序。这不仅能使我们理解基因调控的规律、而且能使我们理解人从其它哺乳动物进化出来的过程中所发生的变比（美国国家科学研究委员会 .人类基因组的作图与测序 [R].朱景德等译 .上海：上海科学技术出版社， 1990.X, XI, 28-35.）。

此外，人类基因组的研究，将促进生命科学与信息科学相结合，刺激相关学科的发展。生物信息学和计算生物学就是在HGP带动下产生的新兴学科（赵立平 基因与生命的本质 [M] 太原：陕西科学技术出版社， 2000.184 ,201.）。比如，HGP产生的序列数据，如果用大城市电话号码簿的形式编辑出来出版，大约需要每册1000页总计200册这样的容量才能容纳下来。如果一个人每天24小时不停地阅读这套书，需要26年的时间才能读完一遍。这套书使用A T、G、C四个字母写成的，除了在不同染色体间可以分段外，全部是没有任何间隔或者标点的连续字符串。想要通过肉眼阅读并从中发现规律将是非常困难的。如此巨大的数据必须借助计算机技术来存储和分析。尽管基于计算机的信息学已经取得了长足的进展，但要把如此巨大的人类基因组信息组织起来供全人类分享使用，一般的信息技术还不具备这样的能力。生物信息学就是在HGP的带动下产生的。这门学科的主要任务是设计相改进数据库的结构，把全球的数据输入程序标准比，依托因持网技术实现全球对遗传信息的分享。计算生物学则是利用计算机和新的数学分析方法，分析生物基因组的序列数据，寻找生物生长和发育规律的新兴学科。

除了以上这些科学价值外，人类基因组研究还具有重大的经济价值。制药、保健、农业和食品制造等产业将率先发生革命性变革。

首先，人类基因组研究将促进制药产业的革命性发展。随着基因组序列的解读和疾病基因的发现、科学家可以依据已知的基因序列和功能找出控制某种疾病的基因，并针对相应的靶位进行药物筛选，有望找到治疗心脑血管疾病、糖尿病、癌症等目前人类主要疾病的基因药物。致病基因的致病机理往往在于不能合成具有特定功能的蛋白质，因此，也可以用基因工程的方法制造特定的蛋白质药物，来治疗特定的遗传疾病。

其次、人类基因组的研究也将促进医疗保健业的革命性发展。基因研究会对我们现有的医疗模式产生重大影响。医生可根据各人不同的基因序列特征进行有效指导，对病人的缺陷基因进行纠偏、补救，就可以最大限度地防病于未然。那时，人类的保健模式将从 生了病后再治疗 的消极模式转变为 预防 、 预测 的积极模式。

第三，人类基因组研究将给传统农业和食品制造业带来崭新的变化。运用最新的生物工程技术对牛奶、肉类祁其他农产品进行改良 (或者使它产量更高，或者使它品质更优)，必定会成为农业和食品制造业的主流。

除此之外，人类基因组的研究还可以带动其他相关的高科技产业的发展，从而推动更大范围的经济革命。

由于人类基因组研究对经济所可能造成的这些影响，所以，一些人断定，建立在生物技术基础之上的生物经济将成为网络经济之后的新经济。

3 人类基因组研究涉及的主要伦理、法律和社会问题

人类基因组草图的测定之所以能引起巨大的轰动，除了人类基因组计划本身巨大的科学价值之外，一个重要的原因是它可能对伦理、法律和其他一些社会问题产生的源远影响。科学史上的其它两大计划：曼哈顿计划和阿波罗计划虽然也与社会价值问题有关，但它们只是在应用时才产生社会问题。而人类基因组计划本身段与许多社会价值问题纠缠在一起。因此，人类基因组计划一开始就包含厂一个子计划，专门研究人类墓因组计划的伦理、法律和社会问题 (ethical, legal, and social issues或 implications, 简称ELSI)。美国能源部和国立卫生研究院每年把人类基因组计划预算的3%到5%用于研究与基因信息使用有关的ELSI。ELSI研究项目可以说是世界上最大的生命伦理学计划。

ELSI研究的主要问题包括（美国人类基因组网站：http://www.ornl.gov/hgmis）

基因信息利用的公平性问题：保险公司、雇主、法庭、学校、收容所、法律实施部门以及军队等应当使用它吗？应当怎样使用它？

隐私和保密问题：谁拥有和控制基因信息？

由于个体基因差异而引起的心理影响和伤害问题：一个人的基因缺陷如何影响社会上其他人对该人的看法？

遗传检测（出生前、携带者和症状前的检测）和人口普查（婴儿的、婚前的和职业的）涉及的问题：父母有权让他们未成年的孩子检测成年才可能出现的疾病吗？医疗团体的检测和解释可信吗？在没有治疗方法的情况下应当检测吗？

生殖问题，包括知情同意程序、决策中遗传信息的运用和生殖权力问题：医疗卫生人员是否恰当地告诉了当事人父母基因工程的风险和局限？胎儿基因检测怎样才是可信的和有用的？

将来某一天可能用于处理或预防基因缺陷的基因治疗问题：什么是正常的基因：什么是残疾或缺陷？残疾和缺陷由谁来决定？残疾是疾病吗？需要治疗或预防它们吗？寻求医治贬低了现在受残疾影响的个人吗？

基因改进问题．包括利用基因治疗方法提供一些父母想让孩子得到，但并不涉及疾病的治疗或预防的特征（比如身高）问题：这提出了怎样的安全和伦理问题？如果基因改进变成了通常的实践，它会如何影响基因库的多样性？

基因技术运用中的公平性问题：谁将有权使用这些昂贵的技术？进来支付使用这些技术的人的费用？

临床问题，包括卫生服务提供者、父母和一般公众的教育问题，检测过程中质量控制的际准和标准的执行问题：如何对基因检测做出精确、可信相有用的评价？

产品的商业化问题，包括知识产权和数据、资料的利用问题：谁拥有基因和其他DNA片断？

与人类责任有关的概念和哲学蕴含的问题，包括自由意志和基因决定论、疾病和睦康等概念问题：人们特殊方式的行为完全是出他们的基因决定的吗？人们总是能控制他们的行为吗？哪些基因差异可以被看作是可接受的？

由于人类基因组研究进程的快速发展，不同时期ELSI计划关注的重点也不相同，其中ELSI计划1998－2003年的目标是：

审查与人类基因组序列完成有关的问题以及关于人类基因差异的研究问题。

审查把基因技术和信息运用到卫生保健和公众健康活动中提出的问题。

检查把基因组学和基因一环境相互作用的知识运用到非临床情况提出的问题。

探索新的基因知识与哲学、神学和伦理学观点如何相互影响的问题。

探索种族的、文化传统的和社会经济学的因素如何影响基因信息的使用、理解和解释问题，基因服务的利用问题，以及政策的发展问题等。

人类基因组研究相应用提出的这些伦理和社会问题可以说是新颖而复杂，与我们每个人的利益都息息相关。这些问题的研究对人类基因组计划的健康发展，对于与医学有关的公共政策的制定以及公众正确理解人类基因组计划都有重要的意义。 ELSI研究是人类基因组计划的一个重要的、不可缺少的组成部分。

参考文献

1 赵立平 基因与生命的本质 [M] 太原：陕西科学技术出版社， 2000.184 ,201.

2 贺林 .解码生命 [C] .北京：科学出版社， 2000.4.

3 美国国家科学研究委员会 .人类基因组的作图与测序 [R] .朱景德等译 .上海：上海科学技术出版社， 1990.X, XI, 28-35.

4 赵寿元 .人类基因组 [M] .上海：上海科技教育出版社， 1993.70.

5 美国人类基因组网站：http://www.ornl.gov/hgmis.

The Value and Social Implications of the Studying of the Human Genome

LI Jian-hui

（Peking University, Beijing 100871, China）

Abstract: Completing sequencing the human genome is a great milestone for human being to conquer the nature. The brief history and the main goals of HGP are reviewed. The medical, biological, and economical value of the completing sequencing human genome is analyzed. Also its ethical, legal and social implications are discussed.

Key words: human genome project; medical, biological, and economical value; ethical, legal, and social implications

*自然辩证法研究 第 17卷第 1期 2001年 1月

/