

序 一

一本所有人都需要阅读的书

我对这本书的兴趣首先来自于它的书名《我的基因就是我？》，因为1997年我阅读了美国同行 P. R. Wolpe 的文章，题为《如果我是我的基因，那我是什么？基因本质主义和一位犹太人的回应》(*If I Am Only My Genes, What Am I? Genetic Essentialism and a Jewish Response*)。他在文章中指出，基因时代带来的一个结果就是发展出一种“基因自我”的概念，认为我们本质上的自我在于我们的基因。他指出，虽然我们要重视基因在塑造我们自我中的作用，但也不能忽视超越自我的社会和文化在塑造自我中的作用。就我而言，我难以接受“我的基因就是我”的基因本质主义观点，正如我难以接受美国哲学家 Thomas Nagel 认为“我就是我的脑”这种神经还原论的观点一样。毕竟，我们除了基因，还有许多超越基因的东西，在发展我们的自我中也起着不可忽视的作用。且不说，基因本身受表观基因的控制和调节，形成一个不同于他人的“自我”，生物学、心理学和社会因素都是不可缺少的。“先天”(nature)与“后天”(nurture)在人的身心发育中何者更重要是哲学界数千年来争论的主题，现在我们对什么是“先天”，什么是“后天”有了比以前更为全面而深入的了解，但仍然没有解决这个千年难题。也许问题应该转变为：二者在人的性状、智力、行为、能力形成中各起什么作用，如何起作用，以及二者如何相互作用的问题。

我们的科学家和医生精心研究基因突变，这些突变对人的健康和疾病起什么作用，如何检测这些突变，如果将这些检测提供给可能的病人和健康人，就检测的结果如何向受检人提供咨询，以及如何防止这些基因突变危害病人或健康人，但病人和目前仍然健康的人对于基因检测、检测的结果、对这些结果信息的处理、对得知检测结果后的心理和行为反应、对相应的干预措施以及有关生育的抉择，到底是怎么想的，知之甚少。由于这种无知或对获得这方面的信息重视不够，就会不能及时消除病人或求咨者可能产生的先入为主的误解，影响到医患关系或求咨者-咨询者的关系，这样也会影响到遗传学和基因组学造福人类的作用。对于生命伦理学家来说，

同样如此。作为一门实践伦理学的生命伦理学是不能从哲学概念或伦理学理论出发的，你必须了解检测、测序或接下来的可能的干预措施，对病人或求咨者产生的风险和受益的实际情况，你才能做出我们该那么做的道德判断。可是，对我们伦理学家来说，最缺少的同时也是最需要知道的是病人或求咨者的想法。我们之中一些人也作了一些调查和案例分析，但是得出的结果比较表面，难以有重要的参考价值。

然而，该书作者对他调查结果的描述及对这些结果的讨论，却是别开生面，令人感到耳目一新。虽然他访谈的是美国人，但令人感觉到这些美国人对基因检测、检测的结果、对这些结果信息的处理、对得知检测结果后的心理和行为反应、对相应的干预措施以及有关生育的抉择的考虑和反应，与中国老百姓如同一辙。因此，不但从事基因检测及随后干预措施的医生/科学家、伦理学家需要阅读这本书，公众也应该阅读这本书，因为基因与人人有关！参考书中介绍的美国公众如何面对随着基因检测而带来的一系列问题而如何做出应对，这对我国公众面对类似问题时如何应对将是莫大的帮助。

我以为，全民的基因组检测将是一个努力的方向，随着成本的进一步降低，以及检测效率和精准性的进一步提高，将使全社会的成员对基因组的检测享有普遍的公平的可及，这将使我们对疾病的诊断、治疗、预防及健康的增进起到极大的作用，使社会所有成员能够享有高质量和长寿命的健康生活，因而成为每一个关心老百姓健康的政府应该向社会全体成员提供基因检测服务的道德律令。这里的关键之一是，随着基因组相关科学技术的日臻完善，我们的医务人员、科学家、监管人员对相应的伦理、心理和社会问题能够有比较深入的了解，而且逐步积累如果处理这些问题的专业知识。唯有如此，基因组检测以及基因组学的相关科学技术才能真正做到为社会造福。而认真阅读这本书将是朝向这方面努力的第一步。

这本书的译文值得称赞。译者不仅拥有扎实的基因组学知识，对英文原文理解准确，而且行文流畅，接近“信、达、雅”理想的译文水平。我想阅读本书译文的读者，不但能够通过阅读增加对病人或求咨者的了解，而且能够感受读书的享受！

邱仁宗

国际哲学学院院士
中国社会科学院研究员
华中科技大学特聘教授

序 二

我常常想起一位丹麦先哲说过的话：“没有伦理，科学就没有灵魂；没有科学，人类就没有力量（without ethics, science have no soul; without science, human have no power）。”基因科技的进步，使我们实实在在感受到这种力量。

技术进步让基因检测逐渐唾手可及，但我们似乎没有做好伦理和法规的准备应对基因检测时代的到来。基因频频在大众新闻中吸引眼球，并成为街头巷尾的热议词汇，这不过距离 2013 年国际人类基因组计划（HGP）完成仅十多年时间。

基因与每个人的生老病死息息相关。科技进步可以让检测报告的内容更加完善，却无法全面报告检测本身给受检者及其家庭和社群带来的综合效应。介绍基因科技的书籍层出不穷，但对其影响的分析却不多见。基因科技发展催生新的挑战，事关人的生存与尊严，令人为之动情、为之焦虑、为之深思。对其风险受益的判断超出技术范畴，孕育一门新的学问：基因组伦理学。

基因组伦理学的一切讨论都是围绕人进行的。给人做基因检测，究竟该注意哪些问题？个人面对基因检测乃至基因编辑，会做出怎样的选择？个体集合而成的社会，如何解决这些问题？实验室里做研究、计算机前做计算的同行，很少有机会与活生生的分析对象直接接触，受检者的喜怒哀乐被代表各种生理特征和疾病风险的数字所替代。他们和他们的家庭也不容易从忙碌的医生和稀缺的遗传咨询师那里获得充分指导，正确理解这些问题。他们的声音是那样的微弱，他们的顾虑是那样的弥散。

我们缺乏这样一个共同的对话平台。基因科技越发展，我们就越需要基因伦理的科普，不仅普及科学知识，还普及人文关怀。作为支撑科技进步的一体两翼，科学普及与科技创新任何一者的缺位都会使人类对科技进步的善用失去平衡。

本书正好是这样一本由资深专家亲笔撰写的科普佳作。作者结合多年行医经验，生动复现遗传病患者及其家庭的典型案例，把对生命伦理的深入思考还原到生活中。这些案例有的惊心动魄，有的司空见惯，让我们读

来恍如自身写照。其细致刻画与深入剖析，足以帮助我们跳脱固有认识的局限。行文拿捏恰到好处，让内行读过不觉浅，大众看了不觉深。同样值得称赞的是，本书的翻译也最大限度还原了原著文风，并兼顾语言文化的背景差异，让读者可以自由品味作者的匠心。

本书的案例出自异国他乡，但其折射的问题在中国也同样存在。衷心希望这本书能成为读者思考的起点，也盼望新时代能有中国的年轻学者在这个问题上更多发出声音。

杨焕明

中国科学院院士
华大基因理事长

2018年12月

中文版序言

在中国、美国和世界其他地方，基因检测的规模与精细程度正在蓬勃升级，为无数人的健康幸福提供帮助。然而，正在积累的海量复杂的基因组信息，可能蕴含多重意义与解释，引发伦理、心理、社会和医疗方面的一系列关键问题。我希望本书能唤起中国和其他地方的同行与民众一道思考和解决这些问题。

本书揭示了男女老少如何被诸多难题困扰，包括是否做基因检测，对谁透露结果，如何理解基因、命运与机遇在他们生活中的作用，如果有所选择，针对检测结果该采取何种治疗或行为干预措施，以及是否通过胚胎或产前筛查尝试避免把那些突变遗传给后代。这些人遭遇的困难，还常常包括如何理解遗传学及其涉及的概率问题，如何看待“为什么是我？”，是否告诉包括未成年人在内的子女，及家族成员、朋友和雇主。因此，医生和医院管理者、公共卫生部门、政府等其他各方也都面临如何教育患者和专业人员的问题。

基因组学和基因检测也在持续进步。本书成书之后短短几年，全基因组测序（WGS）和全外显子测序（WES）价格骤降，规模剧增。未来若干年，在中国、美国等地进行这些检测的居民毫无疑问将数以百万计。

基因检测规模和深度的增加将使本书所呈现的问题日益重要。全基因组测序/全外显子测序引发的问题的棘手之处在于反馈结果给患者——医疗专业人士可以提供什么类型的信息。这类新型检测将产生海量数据，可能代表某种疾病或特征的风险增加。例如，给有乳腺癌的女性做全基因组测序，可能也涉及了她是否有阿尔茨海默病或其他疾病的提示信息。这种所谓的二次发现或意外发现提出了有关医生、公共卫生系统、患者等如何看待和使用这些数据的问题。这些人也需要理解这些可能的基本特性，以决定他们是否想知道这些信息，如何解读和使用这些信息。然而这些基因组数据通常对一个人是否会发展出某些疾病给不出明确回答，而是仅仅告诉概率。例如，有些人患某种特定疾病的风险可能扩大到三倍，普通人群是 10%，他达到 30%。然而这个人仍然有 70% 的概率不得这种疾病。

本书通过深度采访，分析人们如何看待和回应这些问题。这些采访是

我在美国完成的，但是现在我把目光投向中国和其他国家。在中国等地，患者和医生如何看待这些问题？我猜测会有很多相似之处，当然也可能有差异，这对把握和解决问题很重要。

我希望本书能让中国的护士、医生、患者等认识问题的广度、深度、复杂度，同时能够激起中国社会开展更多类似的研究。中国等地的患者可能在年龄、教育、城乡差别、收入、疾病类型等因素方面存在不同，值得考虑。对这些话题的探讨可以在本书业已展示的研究基础上继续开展，而这很重要。

我希望本书及其提出的问题能够在同行和其他人士之间引发讨论，因为我们都对我们共同拥有的人类基因组好奇，也面临挑战。我们彼此共享99.9%的基因，差别不足千分之一。这种细微差异，以及我们如何看待和解释这种差异非常重要，当然我们更广泛的相似性也是如此。

我深深感谢郭肇铮教授、康辉，以及李杏、熊茜、周伟莉、曾琪、张楠等华大基因和深圳国家基因库同事所做的工作，感谢他们在译校过程中展现出的周到、用心与远见。我很荣幸与他们并肩共事。我和别人对他们万分感激。

最后，我还想感谢你，本书读者，开卷至此。我盼你能与我一同体悟书中这些人的观点的价值与见地，也愿你能继续这一话题。

Robert L. Klitzman 医学博士

生命伦理学硕士项目主任

纽约，哥伦比亚大学

2018年9月20日

Introduction to the Chinese Edition

In China, the United States and elsewhere, genetic testing is rapidly spreading in scope and sophistication which can aid countless people's health and well-being. Yet the vast amount and complexity of the genomic information that will be collected, and its varied potential meanings and interpretations pose many critical ethical, psychological, social and medical questions. I hope that this book can inspire colleagues and others in China and elsewhere to consider and address these issues.

This book reveals how men and women wrestle with a series of dilemmas about whether to undergo genetic testing, to whom to disclose the results, how to understand the roles in their lives of genes, fate, and chance, what treatment or behavioral changes, if any, to pursue as a result of genetic tests, and whether to try to prevent transmitting mutations to offspring by screening embryos or fetuses or foregoing reproduction altogether. These individuals often have difficulty understanding genetics and the probabilities involved, and deciding how to think about questions of "Why me?" and whether to tell adolescent or other offspring, extended family members, friends or employers. Consequently, physicians and policymakers in hospitals, public health departments, government and elsewhere face challenges in determining how best to educate patients and professionals.

The field of genomics and genomic testing also continues to evolve. In the few years since I wrote this book, whole genome sequencing (WGS) and whole exome sequencing (WES) have been spreading rapidly as the costs plummet. Within the next few years, millions of citizens in China, the U.S. and elsewhere will undoubtedly undergo this testing.

This increasing breadth and depth of testing make quandaries presented in this book ever more critical. WGS/WES exacerbate the dilemmas described in these pages, posing conundrums concerning the return of results to patients – what information health care professionals should provide to patients. These new types sequencing will yield massive amounts of data that may suggest increased risks of certain diseases or traits. WGS performed for a woman with breast cancer, for instance, may also contain information indicating whether she also has increased risks for Alzheimer's or other diseases. Such so-called secondary or incidental findings raise many questions about how physicians,

public health systems, patients and others will view and use these data. These individuals will all need to understand basic aspects of this potential information in order to know if they want it, and how to interpret and apply it. Yet these genomic data will usually not give definitive answers as to whether or not an individual will develop a disease, but rather only suggest probabilities. For example, an individual may have triple the odds of developing a particular disorder, compared to the rest of the population – perhaps 30% vs 10%. But this individual still thus has a 70% chance of never developing the disorder.

This book draws on in-depth interviews to analyze of how people view and respond to these complexities. I conducted these interviews in the United States, but eyes now turn to China and other countries. How will doctors and patients in China and elsewhere view these issues? I suspect that many similar issues will emerge, but also potential differences that will be important to comprehend and address.

I hope that this book can help inform nurses, doctors, patients and others in China about the range, scope, depth and complexity of issues that may emerge, and at the same time inspire further investigations of these issues in Chinese contexts. Differences may arise among patients in China, as they do elsewhere, related to age, education, urban vs. rural settings, income, types of diseases and other factors, and will be important to consider. Studies of these topics can build on prior research presented here and elsewhere, and will be critical to undertake.

I hope that this volume and the questions it raises can help spark dialogues among colleagues and others in varied countries, as we all face the wonders and challenges of our common human genome. We all share over 99.9% of our genes, and vary by less than one tenth of 1%. Those slight differences and how we view and interpret them can be important, but so are our vast similarities.

I am very grateful to Professor Zhaozheng Guo, Hui Kang, and their colleagues at BGI and the Chinese National GeneBank for translating this book, and for their thoughtfulness, care and vision in doing so. It has been a great honor and pleasure to work with them. I and others owe them an enormous debt of gratitude.

Finally, I would like to thank you, the reader, for having opened this book and proceeded this far. I hope that you find the views of the men and women here as rewarding and insightful as I did, and that you continue these conversations.

Robert Klitzman, MD

Director, Masters of Bioethics Program
Columbia University, New York

September, 20 2018

译者的话

但凡序言或后记，文中常会出现“水平有限，请读者不吝指正”。笔者以为大抵是自谦的套路。不能尽善尽美，焉敢贻误读者？

但我们自己上手时，终觉此言非虚。本书中文版的翻译，缘起 2017 年原著作者哥伦比亚大学医学中心 Robert L. Klitzman 教授应邀到访大鹏湾畔的华大基因（BGI）和深圳国家基因库（CNGB），交流基因组学研究和基因检测技术应用中的伦理问题。基因检测在中国社会正在加速推广。作为基因组研究和技术应用先行者，正视其惠益和风险（或可能具有的风险），负责地开展活动，是践行基因科技造福人类的应尽之职。

破题始自和不同专业背景的人士交流，但其复杂性在于它并非纯技术评价，而是聚利益相关者（stakeholder）于一堂的交锋与共识。技术应用对象，包括病患、家属和普通人的发声是那么的微弱与宝贵。也有人说，网络民意已然汹涌。但网上言论未必能客观反映社会全貌。这使从业者和监管者在采取行动时的参照系可能缺少一个维度。例如，专业人员（以及直接面向消费者类型的基因检测业务人员）频繁讨论的问题包括是否该让病患或健康人接受某个基因检测项目，是否该把研究和检测中的全部结果（还有意外发现）一股脑儿反馈当事人甚至其家属，如何处理检测剩余样本和积累的“大数据”。这些讨论对当事人及其社群的个体意愿与社会心理关注得还不够充分，导致结论与现实之间难免存在一定偏差。

Robert L. Klitzman 教授的同题报告使笔者醍醐灌顶，如沐春风。他融多年丰富的临床遗传咨询经历和高超的社会调查技能于一体，亲身采访近百位曾与基因检测发生联系的患者和健康人士，以当事人的口吻复现他们的经历，让我们零距离聆听他们的心声。其中有一幕让笔者印象极为深刻：一位刚生育的母亲做了亨廷顿舞蹈症基因检测，突然害怕孩子将来被自己的病史连累而不能购买保险，冒险潜入生育中心病案室偷偷撕毁个人医疗记录（第 9 章《“测隐”：隐私与保险》）。笔者的心脏随当事人一起“咚咚直跳 45 分钟”，生怕后文交待她被发现，功亏一篑。心情平复下来时，我们又为医学进步与现实环境的碰撞感到尴尬和遗憾。他在叙事之余分丝析缕、提炼总结，引导我们透过现象，触摸这些问题的内核。

我们很快产生一个大胆的想法：把这些故事和见地分享给广大中文读者，把这种研究方式展示给国内同仁。当我们动员起来时，才发现这个想

法对我们来说实在太大胆了！翻译与原创固有不同。但这项工作在业余时间进行，精力分配的困难毋庸赘述。最具挑战的还属“水平有限”。大家一边被当事人的曲折故事吸引、为作者的隽永笔触折服，一边又唯恐自己的拙笨让情感在语言和文化转换中大打折扣，使读者感觉生疏。所幸、所幸，志愿参与的每一个人都带着真心在克服，某种程度上也在自我超越。

笔者想说，没有科学出版社李悦老师、付丽娜老师的悉心审校，恐怕所有努力并不能达到与读者相见的及格线；没有王晓玲老师的鼓励帮助，我们亦难免在障碍面前折返；感谢陈学铭女士给封面设计提供的灵巧构思。深深感谢在杨焕明老师坚定关怀下给予我们工作平台的华大生命伦理委员会、各位委员顾问的不吝赐教；感谢徐讯博士、侯勇博士、万仟博士等领导和诸位同事热切支持下给予翻译团队进步空间的深圳华大生命科学研究院和国家基因库。尤其感谢中国社会科学院邱仁宗教授、上海交通大学胡庆澧教授、浙江大学祁鸣教授等大家的勉励，以及他们与香港中文大学 Ho Keung Ng 教授、Samuel YS Wong 教授和 Olivia Ngan 博士在译校过程中的点拨。感谢我们的家人朋友，默默陪伴支持。最后，感谢读者，容忍笔者的浅薄。希望译文中的伤痕没有太多妨碍读者与原著记录的那些人隔空对话。

如果说还有什么遗憾，那就是笔者没有早些接触这部颇具远见卓识的著作并完成翻译。聊为开脱的是，科学研究和技术应用的步伐在不同国度尚不完全同频，作者在英文版问世时的探索和预言亦不过时，对照中国的现状反而更显预见性和参考性。本书已被译成多国文字发行，中文版的出现为这个地球上 16% 以中文为第一语言、对“天命”有深入思考的群体补充阅读机会。尽管本书是一组特定时空下的社会群像，但它透射出的人性多少在人类命运共同体中相通。摸着别人摸过的石头，也许我们可以少走弯路，趟出新路。

长久以来，这个话题虽有一定专业热度，但并没有今天这般在公共叙事中吸睛。本书中文版即将付印时，恰逢“基因编辑婴儿”事件。这再次警示世人重视基因组研究和技术应用带来的复杂社会影响。尤其对于科研和医务工作者，珍惜科研资源，珍视公众信任是我们的责任担当。也如作者所言，这些问题不仅属于专业人士和政策制定者关心范畴，有朝一日也是你、我、他（她）、我们的亲属、邻里、朋友、同事和后代终将面对的。愿本书像一面镜子，能为我们在华文社会中挖掘问题和构建解决方案提供宝贵借鉴。

译者

2018年11月，深圳

致 谢

我深深感激成书过程中接受我采访的人——感谢他们的包容与坦诚。我也非常感谢美国国立人类基因组研究所（the National Human Genome Research Institute, NHGRI）伦理、社会和法律影响计划（ELSI）与绿墙基金会（Greenwall Foundation）对本项目（ROI-HG002431-01）的资助。我还要感谢让·麦克尤恩（Jean McEwen）、伊丽莎白·汤姆逊（Elizabeth Thomson）、乔伊·博耶尔（Joy Boyer）、弗朗西斯·柯林斯（Francis Collins）、威廉·施蒂宾（William Stubing）和戴维·唐纳（David Tanner）；还有我在哥伦比亚大学等地的同事温迪·钟（Wendy Chung）、卡伦·马德（Karen Marder）、德博拉·索恩（Deborah Thorne）、卡罗尔·莫斯科维茨（Carol Moskowitz）、珍妮弗·威廉森（Jennifer Williamson）、爱德华·艾登（Edward Eden）、洛里·塔特尔（Lori Tartell）、鲁比·塞纳（Rubie Senie）、维克托·格兰（Victor Grann）及卡罗琳·卡马（Carolyn Kumah）在招募志愿者方面给予我的宝贵帮助；安克·埃尔哈特（Anke Ehrhardt）和保罗·阿佩尔鲍姆（Paul Appelbaum）的支持；莉萨·陈（Lisa Chin）、梅利莎·康利（Melissa Conley）和梅根·斯威尼（Meghan Sweeney）对手稿的帮助；琼·克利茨曼（Joan Klitzman）、里克·哈姆林（Rick Hamlin）、梅拉妮·特恩斯特伦（Melanie Ternstrom）和帕特里夏·沃尔克（Patricia Volk）阅读了初稿；彼得·奥林（Peter Ohlin）对本项目始终如一的诚意；牛津大学出版社（Oxford University Press）的克里斯蒂安·珀迪（Christian Purdy）、露西·兰德尔（Lucy Randall）、林赛·梅勒（Lindsay Mellor）、苏珊·李（Susan Lee）和史密莎·瑞吉（Smitha Raj），以及查尔斯·比伯（Charles Bieber）在其他难以枚举的方面提供的帮助。

本书部分内容曾以不同形式在《美国医学协会杂志》（*Journal of the American Medical Association*）、《美国医学遗传学杂志》（*American Journal of Medical Genetics*）、《医学遗传学》（*Genetics in Medicine*）、《基因检测》（*Genetic Testing*）、《遗传咨询杂志》（*Journal of Genetic Counseling*）和《纽约时报》（*New York Times*）上刊载。

Robert Klitzman 博士其他著作

A Year-long Night: Tales of a Medical Internship

In a House of Dreams and Glass: Becoming a Psychiatrist

Being Positive: The Lives of Men and Women With HIV

The Trembling Mountain: A Personal Account of Kuru, Cannibals, and Mad Cow Disease

Mortal Secrets: Truth and Lies in the Age of AIDS (with Ronald Bayer)

When Doctors Become Patients

目 录

第一部分 引 言

- 第 1 章 踏上基因之旅…………… (康辉 译) 3

第二部分 基因与家族

- 第 2 章 “寻因?”：检测抉择…………… (李杏 译) 21
第 3 章 “告因?”：家族内部告知与检测…………… (周伟莉 译) 67

第三部分 基因与心理：解因

- 第 4 章 罗夏墨迹测验：为什么是我…………… (熊茜 译) 107
第 5 章 “缘因?”：遗传身份…………… (曾琪 译) 157
第 6 章 “闪电不会两次击中同一地点”：对遗传学的神化与误解
…………… (曾琪 译) 170

第四部分 基因与医疗

- 第 7 章 “控因?”：医疗抉择…………… (张楠 译) 187
第 8 章 “传因?”：生育抉择…………… (张楠 译) 208
第 9 章 “测隐”：隐私与保险…………… (郭肇铮 译) 228

第五部分 基因与大千世界

- 第 10 章 “守因?”：向外人透露…………… (康辉 译) 251
第 11 章 “转换”：加入遗传病社群…………… (康辉 译) 266
第 12 章 “全民检测?”：基因政策…………… (康辉 译) 285

第六部分 总 结

- 第 13 章 基因与平常生活…………… (康辉 译) 295
附录…………… (周伟莉 译) 320

Is the whole of life visible to us, or do we in fact know only the one hemisphere before we die?

终其一生，我们能洞察生命全部真谛，还是只能一知半解？

——文森特·威廉·梵高（Vincent Van Gogh）

We tell ourselves stories in order to live.

讲述我们自己的故事，使它流传。

——琼·迪迪翁（Joan Didion）

第一部分 引言

H²C

第 1 章

踏上基因之旅

“我的基因就是我吗？”她问我。她三十多岁患乳腺癌时，才知道有相关基因突变。她透过我办公室的窗户，望着外面灰蒙蒙的天空。我们沉默下来，暗自思忖她的发问。她看起来不指望从我这儿听到明确答案，更像在自我追问。

只不过，我不确定如何开口。我也在想，基因在多大程度上精准决定了我们是谁，如何理解其含义。

“我就说我不该在长岛（Long Island）^①住那么多年。”隔几天，另一位患乳腺癌的女士这么告诉我。

“为什么？”我问。

“因为那就是我得癌症的原因。”

“可是你有基因突变”我提醒她。

“没错，但在长岛我住在高压电线边上，人际关系也很糟糕，这激发了癌症。”

“我不相信我的癌症是上帝所赐或基因造成的。”生活在纽约布朗克斯地区（the Bronx）的一个非裔贫穷妇女几周前告诉我，她也有乳腺癌基因突变。“全是环境惹的祸。他们每天都向布朗克斯的水里和填埋场倒垃圾，他们从不在曼哈顿（Manhattan）这么干。”

“我碰到的最大问题是，”一个年轻动人的金发女郎（有亨廷顿舞蹈症的风险）几天后说，“我和丈夫该要孩子，还是堕胎、领养，或者不要小孩儿？”她盯着笔记本电脑，进退两难，黯然神伤。尽管我是医生，我再一次不确定怎么开口。

这些女士的话让我吃惊，但我很快发现类似情况并不罕见。面对那些面临严重疾病且有相应基因检测可做的人，我采访的时候内心不断被他们的一系列困境撞击。基因信息迫使这些人踏上坎坷之途。

面对自己的基因信息，他们就像在做罗夏墨迹测验（Rorschach test）——对信息的解读，取决于他们以往的观念和经验，还有其他文化和个体层面

^① 译者注：长岛（Long Island），位于美国纽约大都会地区，是美国人口最密集的地区之一

的经历。

他们面临的问题，与那些所患疾病还没有基因检测可做的患者的问题截然不同。我遇到的那些人无论男女都很纠结苦闷，因为他们知道遗传疾病不仅危及自身，还牵涉家人——先祖、在世和未出生的。他们对携带的突变可能贻害子孙深感内疚。

基因检测（也指遗传评估，遗传分析）正在迅速普及。每年都有几十种新项目开发上市。久而久之检测总量将飙升。在工业化国家，如美国，医生正逐渐加强对患者的遗传评估，最终可能每个患者都要做全基因组检测。正如后文更详细的描述，我们的 DNA 分子由所谓的核苷（nucleoside）——腺嘌呤（adenine）、胞嘧啶（cytosine）、胸腺嘧啶（thymine）和鸟嘌呤（guanine），简写为 A、C、T、G 的 4 种分子聚合成链。这 4 种分子的作用好比“字母”。每个人都拥有一套用 30 亿个字母编译而成的独特的程序集，决定了我们自身。我们共享 99.9% 的 DNA，个体相差不多 0.1%。

直到最近，很多直接面向消费者（direct-to-consumer, DTC）的基因检测，仅仅分析每 10 000 个字母中的 1 个，并且分析的是人类最常见的变异类型。想象一下，把《战争与和平》和《圣经》放在一起比较，每页仅读取 1 个字母——单个“A”或“C”。读者恐怕完全不能理解任意一本的内容，也很难分辨其差别。

但是很多直接面向消费者的基因检测公司，如谷歌（Google）创始人的妻子^①开办的 23andMe，就在网上用这种单点突变检测提供平价服务。受检者用拭子随意刮擦口腔内壁并寄出样本，很快就可以收到所谓的多种疾病风险评估报告。

DTC 公司所提供的这些信息，实际意义微不足道。同样的信息在各个实验室有不同解读。美国食品药品监督管理局（FDA）正在调查并试图监管^{[1]②}。可是 DTC 检测看起来会以某种方式不断发展。组装个人全基因组数据的费用正在骤降——从首例全基因组检测耗资数十亿美元，降到 1 亿美元、100 万美元，再到 1 万美元，很快还会更便宜——1000 美元以

① 译者注：指安妮·沃西基（Anne E. Wojcicki），2006 年与琳达·埃维（Linda Avey）联合创办了 23andMe；安妮 2007 年与谷歌联合创始人谢尔盖·布林（Sergey Brin）结婚，有报道称两人于 2015 年离婚

② 译者注：2013 年 11 月，FDA 要求 23andMe 暂停在美国销售基于基因检测的直接面向消费者的健康风险分析服务；2017 年 4 月，FDA 批准 23andMe 向消费者直接报告 10 种遗传性疾病的风险；2018 年 3 月，FDA 批准 23andMe 向消费者直接报告 *BRC1* 和 *BRC2* 的三种突变

至更低。

也就是说，我们已开始阅读整本书籍，分辨和理解其含义。很快我们就能给每个人检测全基因组，挖掘出未曾想象的发现。

有朝一日，医生可能会让我们所有人都做全基因组测序。梅奥医学中心（Mayo Clinic）和范德堡大学（Vanderbilt University）现已为登门患者采集和永久储存 DNA 样本，其他中心也有类似计划。DTC 服务最终会囊括全基因组检测。

未来数年乃至数十年，就算不是全部项目，很多基因检测的用途都可能扩大。我们能获得的与自己有关的生物学信息超出以往任何时候。但我们是否准备妥当？它将意味着什么？我们该如何应对、如何理解？

DNA 发现至今不过 50 多年，研究人员已成绩斐然。遗传学帮助我们认识和治疗很多疾病，增进我们对自身特征的理解。1986 年研究者首次确认了与人类疾病——亨廷顿舞蹈症（Huntington's disease, HD）相关的基因突变。自此与其他数千种疾病关联的突变相继发现，包括囊性纤维化（cystic fibrosis）、镰状细胞贫血（sickle cell anemia）和乳腺癌（breast cancer）。2003 年人类基因组测序完成。如今医生已常规性地对胎儿和孕妇进行多项遗传病检测，其中一些疾病能够医治。科学家正把没有分化为特定器官组织（肝、肌肉或大脑）的干细胞重新编程。他们努力把这些潜能细胞转化为受损机体需要的任一类型（如心脏、胰腺或脊髓），尝试开发新疗法。到 2009 年，研究人员发现大约只要 4 个基因就能把某种皮肤细胞转化为某些其他类型的细胞。到 2010 年 5 月，克雷格·文特尔（Craig Venter）宣布实现“合成生命”，用一部计算机和 4 种市售化合物，复制某种微生物的 DNA，并将这种微生物转化为另一种^[2]。

在美国和世界其他地方，这一学科对人类生育的影响越来越大。辅助生殖技术一度被批评为制造“试管婴儿”，目前其创造的生育量已在某些欧洲国家占到总生育量的 7%，在美国这个份额是 1%。有人认为它很快会达到 10%——人群中生育障碍夫妇的比例。胚胎植入前遗传学诊断（preimplantation genetic diagnosis, PGD）能让女性依据 5000 多个基因的突变信息决定把哪个胚胎植入子宫。夫妇可以剔除宝宝携带的致死性基因突变，某些情况下还能决定宝宝的性别。不少男女在网上买卖精子和卵子，帮助其他夫妇和单身人士生育后代。不过批评者认为这桩交易使人最基本和最神圣的部分商品化，沦为市集上的货物。

药厂在寻求开发“个性化医疗”——基于个体基因信息为特定患者定

制特别药物。通过药物基因组学，基因而非疾病预示了特别疗法的效果。我们各自的 DNA 帮助决定哪种药物对我们头疼脑热更有效。遗传学不仅能辅助预测和诊断某些疾病，还能辅助治疗。我们的知识正从对基因的认识快速扩展到对基因指导蛋白质合成和调控机制的理解，由此开辟了新的学科：“基因组学”和“蛋白质组学”。正如疫苗消除了某些传染病从而改变了 20 世纪，不少研究人员认为遗传学正从方方面面改变 21 世纪。

虽然研究人员已发现数千种单个突变致病的罕见病，但更多常见病如糖尿病、癌症、心脏病和抑郁症，看起来并非由单个突变决定，而是基因与基因、基因与环境共同作用的结果，尚待充分研究。绝大部分常见病不由单个位点的突变控制，而是被 DNA 的缠绕与排列、多基因间的组合和基因-环境相互作用影响。对遗传认知现状和未来的争论异常激烈——遗传学是否被过分夸大，如果是，到什么程度？一些批评者十分怀疑遗传学提供大量全新且有价值的信息的能力有多大。

显而易见，各种夸大和“基因还原论”此起彼伏，而 DNA 研究才刚刚起步。我们对基因及其潜在效应的理解还很肤浅。新千年开始之际，我们很难预测未来，即使预测 50 年、100 年或 200 年也很难。在塑造我们的过程中，DNA 明显对一些关键特征发挥了深远独特的作用——例如，我们长什么样子，是否会患某种疾病。至于 DNA 可以影响到什么程度，怎样精确实现，仍不得而知。

不确定性不胜枚举。科学家首次破译人类基因组时，发现人的基因含量比其他哺乳动物低得多，我们和其他灵长类动物共享 99% 的 DNA，和小鼠共享 85% 的 DNA，这些事实震惊世人。我们还不能完全理解为什么人的外观和行为与其他物种的差异如此悬殊。科学家仍然认为半数 DNA 是“垃圾”，其功能含糊不清^①。他们还不太清楚“垃圾”DNA 暗藏哪些信息和结构以待破解。毫无疑问，未来数年将再发现遗传序列的无数功能。

随着对序列组合效应的探索，对遗传学的理解极有可能将扩展——即使到不了某些人期望的完整程度，也会远超当下。遗传学在临床医学的应用将更广泛，提供给患者、家人和医生的基因检测，包括检测药物反应、评估与其他非遗传因素及相关联的使常见病致病风险轻微升高的因素、检测疾病促进或抑制遗传因子（非主要病因）。

方兴未艾的遗传学将持续制造新困境。我们还不确定人们如何行动、

^① 译者注：近年来随着基因组学的发展，越来越多科学证据使科学界逐渐改变半数 DNA 是垃圾的观点

如何看待或如何理解此类信息——是否愿意、想做什么。忧虑、神化和误解困扰着患者、决策者、科学家和大众。我们也无从得知人们对遗传学在生活中的角色有什么样的争议，在现实中如何看待。

基因在很多方面与直觉相悖。《自私的基因》(*Selfish Gene*)一书中，英国生物学家理查德·道金斯(Richard Dawkins)断言所有物种都具备繁衍自身基因的必要机制。但是人们逐渐认为自我的形成不是因为精卵结合细胞分裂，而是缘于自由意愿和至高无上的精神力量。科学认为我们由分子(大部分是碳、氢、氧)构成，别无其他。DNA记录了组装我们身体内部结构或硬件的说明书——即使不是全部。很明显，环境因素同样左右了我们的诸多关键性状，不过在哪些方面、到什么程度还不清楚。即使综合考虑环境影响，很多人也认为基因不足以完全描述一个人——如感情，我们有的无形的灵魂，这些部分在身体上不属于化合物。人们如何理解和把握这些悖论，理解自己与基因间的联系，据此做出决定？

人们还担心“优生”可能过度干预这门学科的应用。某些人警告对基因信息的使用在极端情况下会坠入纳粹德国式的恐怖。他们也告诫篡改大自然的危险，并把阿道斯·赫胥黎(Aldous Huxley)的《美丽新世界》(*Brave New World*)、玛丽·雪莱(Mary Shelley)的《弗兰肯斯坦》(*Frankenstein*)和1997年的电影《千钧一发》(*Gattaca*)等作品所展现的场景引以为证。在《千钧一发》中，未来社会被描绘成所有新生儿都要接受基因检测，并根据遗传学被终身划分为“满意的”和“不满意的”。

很多人类学家和后现代批评主义者非常担心基因决定论和还原论，认为疾病反而是一种“社会建构”。芭芭拉·卡茨·罗思曼(Barbara Katz Rothman)和其他学者对过分强调基因是多种疾病病因持批评意见^[3]。“基因化(geneticization)”在社会上过于渲染DNA的力量。新闻报道常常打出发现“肥胖基因”“同性恋基因”或“酗酒基因”的标题。然而每种性状其实是基因与其他生物学、社会学和心理学的因素相互高度复杂作用的结果。患者可能被误导，认为基因既能预测疾病，又能预测由多因素控制的行为。但实际上基因对后者能发挥的作用微乎其微。

但是，不管如何过度营销，我们和子孙后代都不能不与日益普及的基因检测共处。在美国，每天有无数人在纠结是否做基因检测，有很多人会付诸行动。我们需要全力面对这些挑战，正视信息对我们和子孙后代的潜在价值——换句话说，理解人们如何接纳这些信息的现实意义和深远影响。

遗传学也在隐私、污名和歧视等方面引燃更广泛的社会挑战。很多政

府部门寻求建立基因数据库，用于执法和公共卫生。虽然美国 1996 年通过《医疗保险转移和问责法》（*Health Insurance Portability and Accountability Act*, HIPAA）保护医疗隐私，但仍没有消除担忧。个人信息电子化存储的蓬勃发展加剧了这一担忧。身份盗用不时发生，黑客曾侵入安全系统窃取敏感数据。2008 年，美国国会通过《遗传信息无歧视法案》（*the Genetic Information Nondiscrimination Act*, GINA），大部分州也颁布了各自的遗传隐私法。这些法规非常宽泛，仍然面临很多质疑。

遗传学还带来有关命运的心理学和迷信问题。从古希腊时代的甲骨占卜、中世纪的水晶球传说到今天的心理学，人们始终渴望预言未来。在亨廷顿舞蹈症及很多酶缺陷性疾病上都发现了高度外显的突变。遗传学能对某些疾病未来的发病状况给予较可靠的预测，但还达不到某些媒体宣扬的水平。遗传学毕竟是一门崭新的学科，当前的科学认识仍然有限。未来永远不可能被完全预知，很多基因信息在某种意义上是一种可能性而非绝对性。

就像著名的古希腊甲骨占卜提供模棱两可的信息而被受众曲解，基因信息呈现在我们面前的也还是谜一般的不确定性。这些信息无疑与某些风险的轻微升高有关，但这些风险还被很多其他未知因素影响。尽管预测值仍然不高（例如，意识到某人有可能有 10% 或 20% 患某种疾病的可能性，而不是 1% 或 2% 的可能），但是有些人会通过这些细节评估他们某种疾病风险轻微增加的可能性。这些信息自然而然地促进了预防保健。而 DTC 公司利用对预知未来的普遍渴望，把这些检测包装成命运预言努力推销，吸引大众。数以百万计的人在天天阅读他们的星座运势，现在很多人可能也要追逐基因检测了。

我的一位老师，已故人类学家克利福德·格尔茨（Clifford Geertz）曾写道：要想理解复杂的社会现象并避免外部观察者把自己的观念掺入情境，关键要站到现象产生者的位置上^[4]。

因此，我决定广泛采访有遗传病或患病风险较高的对象，深入剖析他们如何在日常生活中实际面对和理解这些复杂多面的问题，获取“思维画像”。我采访了 64 位与亨廷顿舞蹈症、乳腺和卵巢癌，或 $\alpha 1$ -抗胰蛋白酶缺乏症有关的人士。我决定聚焦于这三种疾病，更全面地研究遗传学怎样影响人类，捕捉当事人的经历。

遗传风险对受访者一生的影响横跨生死，使我震惊。我发现他们都在纠结遗传学对他们及家人生活的影响。无论男女，他们都想努力理解遗传预测的意义与原因，努力弄清基因怎样影响生活，还不时与意愿相左。面对科学上的不确定性，他们试图弄明白检测和概率，避免认命、焦虑、沮

丧、污名和歧视；试图寻找希望和价值，寻找人生意义完整性。他们遭遇的窘境将在每一章节逐一呈现——是否接受检测；是否向父母、兄妹、配偶、子孙、远亲、朋友、医生、保险公司、雇主和学校透露遗传风险；如何看待和理解基因与自我；有什么医疗手段可以采用；是否生育、领养、筛查胚胎或堕胎；是否加入患者社群、怎么加入。这些决定对他们而言最为艰难。他们被迫逡巡于荒野流沙，为后人蹚出一条新路。作为最早吃螃蟹的人，他们所面临的问题我们很多人不久也会遭遇。

这些人想厘清他们的困境，对触碰攸关未来的信息片段既痴迷又畏惧，还想避免被社会污名化和排斥，维持对生活的希望和掌控感，然而这些目标彼此冲突。复杂的社会环境——与近亲远戚、朋友、医疗保健工作者、保险公司、同事和患者社群的关系——都影响这些选择。遗传学需要人们平衡内外压力。这些人在各种社会关系中周旋妥协。本书将揭示这些问题如何影响他们的生活。

基因信息迫使他们踏上坎坷之途，遭遇各种挑战。第一，遗传学能提供与未来有关的信息——尽管是概率，而非绝对精准。第二，遗传信息不仅与个人关联，还牵涉其家庭。因为遗传病不仅影响患者个体，还可能累及家人。遗传学联系和社会学联系并不一致，这可能给不同家人带来各种责任问题。例如，一个人需要决定是否把基因突变信息透露给某位亲人，亲人可能对未来心烦意乱。第三，对疾病有绝对指标意义的基因检测并不多，大部分人无法准确解读。第四，新的生殖技术能筛查胚胎、剔除后代的某个基因，这引起伦理和心理争议。第五，医生和DTC公司提供的基因检测有时过分夸大。第六，遗传信息牵涉对保险和雇佣歧视的担忧。伴随日益增长的电子医疗记录和快速发展但散乱的健康医疗系统，基因信息也在以不断剧变的形态普及。其他组织——包括学校和政府部门——可能也想获得个人的遗传数据。个人加入患者组织后更进退两难，如是否参加某项对大众有利而对自身没有直接好处的研究。这些情况错综复杂，环环相扣。

面对道德拷问，个体往往陷入“直觉”而不遵循清晰的伦理或逻辑原则。对命运的迷信——不一定和现有宗教有关，也折射出个人过往生活的潜移默化。

本书用大段文字剖析了这些人的经历。迄今为止医学书籍大都孤立地讨论结果评估、告知、疾病解释或生殖等内容。然而我想把这些融合在一起，全方位探索人们的生活。我想以患者个体视角探查这些问题的相互影响。这种努力可能有点像愚公移山，但我认为它对扩展我们在这个领域的

认识至关重要。

本书分别从4个维度展开：“基因与家族”“基因与心理：解因”“基因与医疗”和“基因与大千世界”。第二部分“基因与家族”，第2章展示个人如何理解基因风险（通常通过亲属），如何决定是否接受基因检测，如何与检测者沟通，如何看待结果解读涉及的可能性与不确定性。第3章分析个人如何决定是否与家人讨论基因检测结果、讨论哪些方面。受检者需要取舍，是授权告知亲属（并鼓励家人也去检测）还是承受结果所带来的心理痛苦，如羞愧、畏惧、排斥或者隔阂。

本书第三部分“基因与心理：解因”，第4章探究人们如何思考可能的原因（如遗传和/或环境）和更深层的问题：“为什么是我？”他们对原因和命运的理解在很大程度上影响了他们的检测、治疗、生育和预防决定。第5章展示人们如何理解“遗传特性”——如何解读他们的基因信息，如何把这些与过往和现在有关的观念结合起来——如何看待基因是他们的特征之一。第6章讨论个人对遗传学的神化和误解，其实是在努力理解复杂性——如何弄懂遗传风险，如何理解晦涩的概率。

第四部分“基因与医疗”，第7章探讨个人如何看待治疗方案。第8章引出这些人如何决定是否生育，如果生育，是否做胚胎筛查、羊水穿刺，是否放弃有问题的胎儿，或者领养。第9章涉及与保险公司打交道的经历、失去保险和隐私，是否动用保险支付检测和治疗费用及如何在一个飞速电子化的世界中保护隐私。

第五部分“基因与大千世界”，第10章讨论把这些信息透露给同事、领导、朋友、伴侣、邻居和学校有何影响。面临可能的歧视和羞辱，患者需要考虑公开到什么程度。第11章讨论患者组织的结构与功能——从面对面式逐渐转为在线式——这影响了成员如何处理和传递信息。这些组织既对患者有好处，又可能使成员因为与重症患者接触而恐慌，进而对是否留在组织中、参与到什么程度产生疑虑。第12章从更广泛的层面探讨了公共卫生政策、临床检测和筛查普及、职业和公众教育、法律行动及社会影响。

第13章对以上问题进行了总结。

我在讨论中尽可能广泛地反映社会各个时空跨度下人们遭遇的问题。这些问题纵横交错，没有固定套路。对问题的理解和决策的模式随时间而变化。被神化的遗传学影响了告知和决策，反之亦然。人们把遗传风险透露给更大的朋友圈——从近亲远戚，到朋友、医生和雇主——当然不一定总依照这个顺序。