

---

# 基因概念的演變

張筱莉<sup>1</sup> 楊宜聆<sup>2</sup> 林陳涌<sup>3\*</sup>

<sup>1</sup>基隆市私立二信高級中學

<sup>2</sup>臺北市立內湖國民中學

<sup>3</sup>國立臺灣師範大學 科學教育研究所

生物科技當紅的今天，「基因」這個詞，不像一般的科學專有名詞那樣的生澀難懂，上至專家學者，下至七、八歲的小學生，都可以對這個名詞有一番自己的解釋。一般來說報紙、電視等媒體向來都是兒童獲得知識的一個重要來源，如：當新聞報導肥胖的成因是來自於體內的“肥胖基因”時，我們的學生就得到「基因會造成個體表現某些特性」的訊息，久而久之，基因概念便容易以「決定論」的形式出現在大眾面前。但是這些說法是對的嗎？媒體可能不會關注這樣的問題，但是身為科學教師實在有必要對基因概念有通盤了解，並藉由學校教育將基因概念正確的傳達到學生的想法中。

基因(gene)一詞是在 1909 年由強納森(Jonannsen)提出，但早在數千年前這個概念就被不同的科學家提出，並賦予不同的意義。基因概念是遺傳學的產物，以 1953 年華生與克立克提出 DNA 雙螺旋分子結構為分水嶺，在此之前為古典遺傳學的世代，是以孟德爾遺傳法則為中心思想；1953 年之後則進入分子遺傳學的世代，DNA、

RNA 與蛋白質三者的關係成為中心教條。在不同的世代中，基因當然有著全然不同的討論面向，但是當這些不同的解釋與說明的對象居然都是同一個名詞時，不免產生混淆。本文以歷史上基因概念的出現及演變談起，延伸至學校教育中基因概念教與學的問題，希望能對中學生物教師在基因概念的發展上有一初步的認識，並對教學有所助益。

## 壹、基因概念的發展歷史

### 一、古典的基因概念

追溯遺傳概念的起源，可由西元前 410 年被譽為醫學之父的希臘科學家西波拉底(Hippocrates)說起，他認為「生物身體的每個部分會產生小粒子(seeds)，這些小粒子會傳遞給後代」。這樣的想法認為鼻子和眼睛分別會產生鼻子和眼睛的小粒子，這些小粒子經懷孕而傳給後代，使後代也具備有一個類似的鼻子及眼睛，這就是所謂的泛生論(pangenesis)。這樣的觀念持續了將近兩千年沒有進一步的發展與演變，我們所熟知的達爾文，也提出類似泛生論的想法。他認為生物體的任何部分，甚至細胞都會產生特定型態的小芽(gemmules)，在

---

\*為本文通訊作者

發育的過程中，小芽會彼此結合或者和已形成的細胞合併，而產生新種類的細胞，然後由小芽將特性在子代中顯現。在西波拉底及達爾文的想法中，遺傳是親代將身體各部位特徵的小粒子集結後直接傳給下一代，也就是說遺傳被分割成一個個的小單位，每個單位性狀獨立地遺傳。並且在這個過程中沒有中間物質的介入，沒有一個物質操縱個體的特徵，而是“特徵”本身就是遺傳物質。

接著將時間拉到到一百多年前，在孟德爾的研究出現之前，不少科學家也做了相關的遺傳實驗，但是遺傳學一直沒有進一步的突破。孟德爾在 1865 年發表的論文—「植物雜交實驗」，在發表之初也未獲當時遺傳學界的青睞，最後在埋沒 35 年後由三位進行植物雜交的科學家重新提出結果，給世人一個新的視野。孟德爾的碗豆實驗把注意力集中在的固定的幾個外表特徵，發現這些特徵在子代中出現的數量會有一定的規律，因此他用數學統計方法歸納出遺傳法則，並提出有一些因子(factors)會由親代傳給子代。然而在生物體內，這些因子是什麼?在何處?是無法用感官察覺，孟德爾憑藉曾修習的數學底子，由實驗數據提出生物體中有遺傳因子的概念，而遺傳因子可由精卵結合再傳給下一代，於是碗豆的顏色、形狀等性狀就在子代中顯現出來。當時他所提出的遺傳因子可以說是我們現在所說的—基因，這些遺傳因子傳給下一代造成個體外表型的差異，在這個理論為科學家所接受後，由遺傳物質

間接造成性狀改變的概念，取代了泛生論所說的特徵粒子直接傳給下一代想法。

在此必須要特別說明的是，在發表之時孟德爾並未明確區分表現型和基因型的觀念，他用 A 和 a 表示的是性狀—A 代表顯性性狀，a 代表隱性性狀，並非如同今日教科書上所寫將 A 代表顯性基因，a 代表隱性基因。“顯性”或“隱性”只是語言上的工具，用以表示碗豆的外表性狀，不是對遺傳物質的宣稱。孟德爾從未在他的文章中說明顯性的規則，也從未說過某性狀的表現是因為顯性基因造成，而是後人在解讀孟德爾時，將“顯性”一詞從「表現型」(phenotype)擴大解釋為「基因型」(genotype)。而「表現型」和「基因型」最早是在 1909 年由強納森提出，同時他將 pangenesis 縮減成 genes 創立了「基因」(gene)一詞。這三個遺傳學專有名詞的出現，使古典遺傳學的中心思想更加的成熟。在強納森的想法中基因是一個遺傳的單位，他在解釋時刻意忽略基因的物質特性，而只將基因視為一個可以計算的單位，科學家可以方便使用基因這個單位來說明基因型，並由基因型推衍到個體的表現型。在這個時候，基因的角色是個假想的抽象概念，尚未有實驗證實它是不是真實的存在。

二十世紀初的遺傳學家經由各種性狀改變的研究，推論出基因的具體存在，遺傳物質才由抽象的觀念逐漸轉為具有物質的特性。1902 年，洒吞觀察到細胞進行減數分裂時，染色體移動的行為與孟德爾

所提出形成配子時，成對的遺傳因子會互相分離等狀況相符，於是提出染色體遺傳學說，認為基因應該就是位於染色體上。1911年，莫根(Morgan)由果蠅遺傳實驗中子代性狀分布的數量，驗證了基因位於染色體上的想法。而後莫根又由性狀推導發現，數個基因可在同一條染色體上形成連鎖基因，並由同源染色體間的互換造成重組的現象。史脫文(Sturtevant)也進一步指出互換率和兩個基因之間的距離有關，因此推論基因應該是在染色體上呈線性排列。這時基因具有物質實體的概念逐漸形成，當時的遺傳學者將基因視為在一條線上不可分割的小珠子(beads-on-a-string)，也就是「粒子學說」，每一個單位結構足夠滿足它的功能。粒子基因的基因是一個整合的實體，是一個同時包含結構單位、功能單位、突變單位及重組單位的抽象實體。

此外，米勒(Muller)爲了証實基因是一個存在的實體，使用 X 光照射果蠅，造成果蠅性狀的改變，他並且在 1922 年首次使用「突變」一詞來表示基因的改變，而且認為突變一次只能影響一個基因，基因也因此成爲突變的單位。由於 X 光確實造成果蠅的突變，並且 X 光的劑量越高，造成的突變越多，兩者之間有線性關係，這說明了既然 X 光能作用在基因上，那麼基因就必然是個具體存在的實體，才能被 X 光“打”到。1934 年，米勒的團隊發表第一篇關於果蠅的突變與重組實驗，利用 x 光打斷了染色體，他提出突變的產生可能就是打斷和重組的結果，而不是斷位附近的其

他基因造成的，這即是位置效應(position effects)。但自米勒提出基因可被打斷再重組，並且染色體可因倒轉、圈環等皆產生位置效應，一個線性基因觀念逐漸出現，遺傳學家高斯契密特(Goldschmidt)就在 1930~1940 年代宣告了粒子基因已死。

1940 年代米勒歸納分析「基因的定義」包括：(1) 互換的單位 (2) 斷裂單位 (3) 突變和功能的單位 (4) 複製的單位。事實上仍沒有實際的證據可說明這些不同的單位之間是否有一致性？至此「基因」仍不脫爲一個理論的、假設的單位，它在不同需要下被賦予了不同的角色，包含功能概念、互換概念或突變概念等。不過，可以比較確定的是基因由抽象概念被証實應具有實體物質，我們對基因的了解又進入了另一個層面。

## 二、新古典的基因概念

古典基因的粒子學說不復見之後，在較新的研究中認為遺傳單位是複雜的，由分別獨立的小單位所組成，不是一個整體的單位。1945~1950 年間路易士(Lewis)研究果蠅的多重對偶基因，這些基因可藉由互換而分離，他提出「假對偶基因」一詞，認為假對偶基因序列包含在染色體上的一群「伙伴基因」(component genes)，他們在位置和功能上有緊密的連結。假對偶基因表現出的效果稱爲「位置效應」(position effect)，如果兩個突變的假對偶基因是位在同源染色體的其中一條，另一條染色體維持野生型，異型合子的表現型會是野生

型；如果兩個突變的假對偶基因是分別位在同源染色體的兩條上，異型合子的表現型會是突變型。如以標準的遺傳符號來表示（兩個突變基因是 a 和 b） $ab/++$ （cis-type）， $a+/+b$ （trans-type）。1952 年，龐特克夫(Pontecorvo)將路易士提出的假對偶基因的位置效應併入基因本質的討論中，他指出有很多方式可以定義基因，此處提出三個基因的定義：（1）基因是染色體的一部份，是突變的基本單位。（2）基因是可造成遺傳差異的基本因子，例如生理學反應的單位。（3）基因是遺傳性重組的基本單位。這些定義呈現了一個與粒子基因不一樣的基因概念，基因是一個實體而同時包含各種緊密連結但不同的性質的小單元。

受到龐特克夫文章的啓發，1955 年班澤 (Benzer) 利用噬菌體 T4 進行重組的實驗。

傳統上，基因被認為是遺傳重組、突變和功能的單位，但班澤認為這些單位需要有個別的定義，於是他提出順反子(cirtron)、突變子(muton)、重組子(recon)等詞，重新定義基因的功能、突變、重組的意義。重組子被定義為可藉遺傳重組互相交換的最小元素；突變子定義為會引起生物的突變型的最小單位；而基因功能單位則是藉由順反測試(cis-trans test)來定義。

在班澤所使用的順反測試中，順式(cis)是指突變的基因(a,b)同在同源染色體中的一條；反式(trans)是指突變的基因(a,b)分別在兩條同源染色體中，要檢驗突變 a

和 b 是否屬於同一個基因，可由其性狀反推回去。如果順式雜合子( $ab/++$ )和反式雜合子( $a+/+b$ )的表現型相似(通常是野生型)，就表示這兩個突變是屬於不同的順反子；如果表現型不同，通常反式雜合子是突變型，順式雜合子是野生型，就表示這兩個突變是屬同一個順反子。班澤在此使用順反子這個詞是與基因的功能概念同義，但是順反子只能用在順反測試中，基因則可用在更多遺傳情境，所以後來在遺傳學的發展歷史中順反子並沒有取代基因一詞的使用。班澤最初的研究目標是想確定基因的大小，雖然沒能成功，但卻使得粒子觀念的基因逐漸轉變成序列狀的基因。

班澤進一步精緻基因區域的結構，推論兩個功能獨立的單位其意義是分離的，這個觀念推翻了畢得(Beadle)和泰頓(Tatum)於 1940 年代提出的「一基因一酵素」的觀念，打破了以往所認為的基因是最小且不分割的單位，並且上述的說法需更正為「一順反子一多肽」假說。同時賈柯(Jacob)和莫諾(Monod) (1961)提出了「一基因一 mRNA 的假說」，mRNA 將在細胞核內的傳遺訊息傳到位於細胞質中的核糖體，即基因是轉錄成一條 mRNA 的一個單位。班澤並認為遺傳學的研究應該延伸到分子（核苷酸）層次，而他所發表的結果，只在我們接受華生和克里克提出的 DNA 模型的情況下才有意義，也就是順反子的線性結構和 DNA 分子的線性結構，有著密不可分的關係。

班澤提出基因的功能單位、突變單位、重組單位的定義，嵌入遺傳學的概念性結構，企圖以新的名詞具體的介紹這些概念，他成功的以新的概念取代了舊的名詞，雖然順反子(cistron)這個詞仍會在教科書中出現，但在遺傳學的語言中，「基因」持續佔有統治的地位。在這個時期班澤以三個名詞企圖取代較舊且普遍概念的基因，然而後續的發現仍持續修飾基因的意義，直到現在仍無法有一個完美的基因定義來函蓋所有的基因。其他生物學的基本概念也是一樣的，例如細胞的定義，任何一個細胞都比細胞教科書上所定義的細胞概念還要來的複雜，每一個關於細胞特性的基本假設都會被一些真正的細胞違背。最常見的就是在教科書上一個細胞核、細胞質、細胞膜被認為是細胞的基本構造，但是教學中出現「人類成熟紅血球細胞無核」時，我們說這是個例外，當學到的細胞種類越多，例外也就越多。

### 三、現代的基因概念

1961年，賈柯和莫諾發現有些DNA片段並不編碼任何產物，但是能夠調節其他DNA片段製造產物，也就是在高中教材中所提到的乳糖操縱組或組胺酸操縱組，其中的調節基因、啟動子不能產生任何多肽，那麼這些序列算是基因嗎？至此，基因的功能性概念似乎不再能以新古典的基因概念「一個基因(順反子)，一個多肽」來說明，也不是每一段DNA皆可被轉錄RNA，將基因當做功能單位的看法開始受

到了衝擊。

真核生物的基因活動中，成熟的mRNA只保留了外顯子(exons)而無內插子(introns)，然而剛轉錄出來的mRNA仍有內插子，是在後期被精確的裁切掉，這在真核生物基因表現的調節中屬於轉錄後修飾。但有時某個成熟的mRNA會沒有某個外顯子，但在另一些相同的成熟mRNA中，這個外顯子又出現在序列中，這稱為可變裁減(alternative splicing)。也就是說由同一個基因可因可變裁減產生不同mRNA，而這些mRNA會製造出不同的蛋白質。這個發現質疑了新古典的基因概念中的「一個基因，一個多肽」的說法，事實上是一基因片段對應可表多條多肽，這表示基因概念越來越複雜了。

另外在其他的實驗結果中也更加証實基因的複雜性。在噬菌體 $\phi$ X174的研究中發現數個基因重疊(overlapping genes)在同一股DNA上，轉錄出兩種不同蛋白質，亦即同股DNA上有不同讀取架構。在噬菌體G4的研究中發現更複雜的情形，同一股DNA能轉譯出三種不同的蛋白質，這些訊息重疊，並且可以任何可能的讀取架構被讀取。在真核細胞也發現重複的情形，如果蠅、老鼠…等，基因其功能仍很神秘。

而麥克林脫克(McClintock)在1947年研究玉米的不同表型首度發現了「跳躍基因(movable gene)」，所謂可移動的基因是一段DNA可在一生物的基因組中由一地移動到另一地。這個基因在一處被切除，然後插入另一處，可能在相同或不同條染

色體，這可能導致突變或染色體重新排列，因此影響基因的表現，這也被認為是影響演化的重要機制。這種會移動的遺傳物質，打破新古典的基因概念中，基因位在染色體上的固定位置這樣的概念。

隨著越來越多分子生物學的發現，基因的定義也就越顯模糊。在功能上，似乎不具有一個基因相對有一個功能的特性；在位置上，甚至沒有一個固定的位置，我們不禁要問基因概念的演變從抽象到實體，現在是不是又回到了抽象？除了知道基因的組成是 DNA 外，我們究竟可以怎樣定義這個詞？我們面對的不是遺傳學家，也不是分子生物學家，而是一群對遺傳學只有初步認識的中學生，該如何讓孩子們能輕鬆進入這個領域，而不被這些名詞搞得暈頭轉向，是中學教師的重要任務。從歷史的角度來看，基因從一個會產生固定性狀的單位，演變為一個可以經由調控產生多種結果的角色，那麼在教學上這樣一個變動、非決定的特性就是我們需要強調的部分。

## 貳、國內中學教科書的基因定義與教學上的問題

在不同的時空背景下，基因被賦予不同的定義，目前國內中學的教科書也各有不同的定義方式。某七年級自然生活與科技教科書將基因定義為「DNA 上控制某一種性狀的片段。」在這個階段，強調的是基因的功能性，基因主宰了生物體的性狀，如：「有顯性的基因，就會有雙眼皮。」；

某高二生命科學下冊將基因定義成「…生物的遺傳性狀是由因子所控制，…現在稱此因子為基因」；某高三生物下冊則定義為「基因是 DNA 的一部分片段，它儲存著遺傳訊息，可以準確地複製（有可能發生突變），並透過控制蛋白質的合成而控制生物的性狀，因此，基因是遺傳的功能和構造單位。」

從上述定義中可以發現，對於國一到高二的學生，教科書中主要是傳達基因可以控制性狀的概念，如：有高莖基因的碗豆，會長成高莖性狀。而高三自然組的學生將來極有可能進入生命科學的學科領域，基因控制性狀的說法已不足以與遺傳學歷史中的定義接軌，因此，在此階段除了說明基因的功能性、可複製、可突變的性質外，並強調了基因調控蛋白質合成的特性。

在科學教育的相關研究中，「遺傳」這個單元一直頗受研究者的青睞，因為在學生的想法中常有根深蒂固的迷思概念，其中與「基因」相關的迷思概念包括：突變基因、異常基因都是隱性的；顯性基因會抑制隱性基因的表現等。其中最令我們感到興趣的就是「顯性基因」和「隱性基因」的說法了。其實孟德爾在 1865 年提出「顯性」時，是用來說明碗豆性狀，如：高莖是顯性，矮莖相對是隱性，而不是如今天教科書所呈現的「…他用英文字母的大寫代表顯性因子，小寫代表隱性因子…」。

「當顯性基因和隱性基因組合時，只

有顯性基因控制的性狀會顯現出來。」這些話身為中學生物教師的你我一定都不陌生，爲了要說明遺傳法則，往往都得如此解釋。但是這樣說明顯性基因的概念，常使學生誤以爲顯性的表現是由於某些特徵、蛋白質或基因產物存在的結果，而隱性則是這些因素不存在，所以都沒表現出來。如此，生物的外表型好像可以開關，而顯性基因正是開啓外表型的一把鎖。其實隱性基因一樣會決定一個蛋白質，只是這個蛋白質在某些情況才會產生功能。例如：鎌刀型紅血球的血紅素只在高  $O_2$  分壓的情況下攜帶氧氣，當  $O_2$  分壓較低時，血紅素連成長鏈狀，改變了紅血球的外型，因而阻斷微血管的血流。因此，並非所有的隱性基因都是沒有功能的，隱性性狀只是另一種性狀罷了！

爲了能夠簡單扼要的說明基因的功能，或是爲了配合孟德爾的碗豆實驗的內容，「一個基因決定一個性狀」的概念也不時在課堂中出現，但是隨著分子生物學進展，已經可以清楚的知道捲舌、耳垂等性狀都是多基因遺傳。傳統上認爲 AA、Aa 就是捲舌；有致癌的基因就會造成癌症，這些觀念是過時的，並且單一基因決定一個性狀的情形也很少見，大多數性狀是多基因與多因素造成的。儘管如此，爲了讓學生能夠對基因概念有初步的認識，教師在課堂上仍不得不使用一個決定的觀念解釋變動的基因。

### 參、對教學的建議

生物科技蓬勃發展的今天，學生在各種媒體上都可以讀到複製生物、基因、DNA 等名詞，身為生物教育者的我們是應該停下腳步想想，面對不同學習階段的孩子，我們期望他們能說出基因是什麼？在國中的遺傳教材中「顯隱律」一直是主角，但是這個主角本身卻是造成學習上嚴重的迷思概念之一，所以我們面對的第一個問題是，「顯隱律」要不要教？

不可否認的，當教學對象是抽象思考能力尚不足、遺傳基礎知識還不夠完備的學生時，在教學上使用具體教學表徵(英文字母)來表示抽象的基因概念，的確對教學者和學習者來說都顯得清楚、容易。所以在此我們仍建議顯隱律的說法應在教科書中出現，但是必須要說明其實大多數生物性狀的表現不遵守顯隱律。並且從分子的角度來看，基因是透過影響蛋白質的結構來導致性狀的表現，顯性性狀、隱性性狀也分別是不同的蛋白質組合造成的結果。在國中的教學應可適當的利用分子遺傳學的概念來解釋性狀的表現，如：白化症是一個單基因遺傳，其成因是因爲體內缺乏酪胺酸酵素(tyrosinase)，缺乏這種酵素就無法合成黑色素。當個體的「酪胺酸酵素基因」與正常個體不同，使得所製造出來的蛋白質不具酶的功能。用這一類的實例可以協助國中學生了解基因是藉由蛋白質影響性狀，「隱性」也是個可以表現的性狀。

1960 年起基因調控概念正式浮上檯面，一個基因不再”決定”一個性狀，但是在 2007 年的今天我們在教導學生時仍不

時使用基因決定論，直到學生高三了，並且選擇的是自然組，才有可能接觸到”調控”的概念，這個”傳統”是不是有更新的需求？我想答案是肯定的，科學是一門求真、求實的學門，站在科學教育工作的第一線，當然也期許自己傳達的是一個正確的科學知識，但是在面對年紀較小的學生，教師有時不得不用一種比較簡化的說法使學生了解基因這個概念，但是不需過分強調基因決定性狀。

在教學中可說明基因是影響性狀的基礎物質，而非決定性狀的唯一因素，性狀的表現會受到環境因素影響。針對非高三自然組的學生，可使用幾個簡單的例子來說明，不需解釋至分子的層次，僅就現象面做一初步的討論。例如：綠色植物有合成葉綠素的基因，在陽光下會長出綠色葉片，但在暗室成長的綠豆芽卻只有黃黃的葉子？喜馬拉雅兔鼻端、耳尖端、及四肢的末端的毛色原為黑色，但在當長新毛時，若將肢體的末端加以保溫，則上述部位長出的卻是白毛？有致癌基因的人，一定會得到癌症？這些問題可讓學生在課堂上討論，突顯相同的基因在不同的環境下可能會有不同的表現。

此外，在適當的時機加入遺傳史教材也可讓學生了解基因概念的變動性。從小學到國中的遺傳單元皆以孟德爾為首的古典遺傳學為主軸，顯隱律更是其中的要角，但在高二下課程加入了分子遺傳的部分，闡述了 DNA 的分子結構及 A、T、C、G 組成的遺傳密碼，學生不可能在核苷酸

序列上在找到「顯性」基因或「隱性」基因，顯隱律的概念也很難在分子的領域中得到解釋。「基因」一詞原本是古典遺傳學下的產物，一個基因影響一個性狀的表現，但是進入分子的世界後，「基因」像是一套裝組合(package) (含數個基因)影響一個性狀的表現，這時適時加入基因概念發展史的部分就顯得有其必要性了，讓學生知道我們是在兩個不同的框架下使用相同的文字，而且當科學家發現的越多，基因的定義也越多面。

#### 肆、參考文獻

- Beurton, P.J., Falk, R., & Rheinberger, H. (eds.) (2000). *The concept of the gene in development and evolution: Historical and epistemological perspectives.* UK: Cambridge University Press.
- Carlson, E.A. (1991). Defining the gene: An evolving concept. *American Journal of Human Genetics*, 49, 475-487.
- Cobb, M. (1998). *A History of Molecular Biology.* Cambridge, MA:Harvard University Press.
- Portin, P. (1993). The concept of the gene: Short history and present status. *The Quarterly Review of Biology*, 68(2), 173-223.