

线粒体遗传病家庭生育健康后代有希望

全球首例“三父母”婴儿技术细节公布

科技日报华盛顿4月3日电(记者何屹)世界首个细胞核移植“三父母”婴儿有关技术细节3日正式公布。

每个人从父母那里继承三份遗传物质,分别是父亲精子的细胞核DNA(脱氧核糖核酸)、母亲卵子的细胞核DNA,以及母亲卵子中独立于细胞核的线粒体DNA。线粒

体DNA有缺陷就会导致线粒体遗传病。

研究人员发表在《生殖生物医学在线》杂志上的论文详细介绍了有关技术细节。论文称,这名“三父母”婴儿2016年4月6日在美国纽约诞生,其母且籍母亲四分之一的线粒体携带亚急性坏死性脑病基因,曾经4次流产,生下的两个孩子也早夭。为帮助这名女性,张进团队采用“三父母”技术,把问题卵子中的健康细胞核取出并放入捐赠的卵子中。捐赠卵子的细胞核事先已被拿掉,但线粒体所

在的细胞质仍保留,这样婴儿除了拥有父母的基因,还拥有捐赠女子的线粒体遗传物质。

经37周怀孕后这名男婴诞生,其体内各组织细胞的线粒体变异比例各不相同,介于2.36%至9.23%之间。一般认为,线粒体疾病发病需要变异达到20%以上。

目前英国已放行“三父母”婴儿技术,但由于涉及伦理争议,美国等多国仍禁止这一技术。张进介绍,他们在纽约完成了卵巢刺激、卵子采集、线粒体替代手术和体外受精等

步骤,而所获胚胎是在未限制“三父母”技术的墨西哥植入患者体内。

为重新“拼装”细胞核和细胞质,张进团队开发了电融合技术,较先前常用的病毒融合技术更安全,也更容易被患者心理上接受。

“如今我们第一次能够修改一个携带有异常线粒体的卵子,让它含有大体正常的源自健康卵子捐赠者的正常线粒体。”《生殖生物医学在线》主编巴特·福泽在一份声明中称,“这是技术上的重大变化。”

今日视点

星星的孩子,你的世界同样精彩

——在第10个“世界自闭症日”对话神经科学家仇子龙

本报记者 房琳琳

南南(化名)十四五岁,是小区里的“名人”,不论春夏秋冬,他兀自绕最大半径“巡视”。手掌大的三线品牌平板电脑中,反复放着一部警察题材的电视剧,他把台词倒背如流,语气惟妙惟肖,但与老的、少的邻居聊两句时,眼神僵直、笑容僵硬,答案僵化,分手时,瞬间回到电视剧情境中。

有人说,南南可能有点智障,实际上,他是典型的自闭症患儿。他不知道,每年的4月2日是“世界提高自闭症意识日”(简称“世界自闭症日”),联合国每年呼吁关注全球4000万自闭症群体,他们仿佛只活在自己的世界中,不愿与别人交流,成为“星星的孩子”。

神经科学家仇子龙接触了很多这样的小孩,他带领的中科院上海神经科学研究所科研团队,专门研究自闭症的发病机理,特别是探究遗传基因对发病的作用。

自闭症从科学上究竟怎么定义?国际上对自闭症的研究从哪些方面入手?社会应该如何接受并包容他们?在第10个“世界自闭症日”到来前夕,仇子龙作为“构建出世界上第一个非人灵长类自闭症模型”研究组的组长,与科技日报记者做了一番深入浅出的交流。

无特效药且干预有限

自闭症又称为孤独症,是一种发育障碍类疾病,核心症状可以表现为社交障碍、沟通困难和重复、刻板行为。仇子龙举例,“自闭症患儿总是重复同样的行为,如绕着屋子跑圈,或者蜷缩在墙角玩手指”。

正如邻居们所知,南南的父母没办法把他一直控在家里,要请人专门在家看护,按季节给他添减衣物,给他做饭,其他时间,则陪着他任其“肆意”游荡。

“不容乐观的是,目前仍没有特效药物治

疗,干预方法也十分有限。”仇子龙对此表示很遗憾,“这也是我们做基础研究的重大社会意义所在。早一日搞清楚发病机理,比如某个或某些基因突变高概率引发自闭症,我们就可以有靶子可打了”。

建立猴子自闭症动物模型

仇子龙团队在几代食蟹猴(猕猴的一种)中,建立了具有遗传关系的自闭症动物模型。初步的结果非常令人振奋——团队发现,遗传了MeCP2基因突变的猴子,与上一代一样表现出刻板行为和社交障碍。

为什么在猴子身上做实验?仇子龙说,在大脑研究领域,传统的小鼠模型失去优势,因为很难将之与人脑相比较。“患儿是小朋友,天性所致,他们很难配合科研人员进行磁共振成像。因此,用猴子作为动物模型的优势就显现出来。”

我国以非人灵长类动物做疾病研究模型,虽然才5—10年的时间,但已直接步入世界前列。仇子龙团队的研究成果,为深入自闭症的病理与探索可能的治疗干预方法做出了重要贡献,相关成果发表在2016年2月的《自然》杂志上,今年2月入选科技部发布的“2016年度中国十大科技进展”。

科学助患者获得“存在感”

今年2月,美国北卡罗莱纳州大学精神病学团队,利用先进的算法,将预测2岁以下儿童患病风险的准确率提高到88%,对疾病诊断有较大帮助。

20世纪以来,美国、欧盟、日本重金注入“脑科学计划”,发育期自闭症与成年期抑郁症以及老年期退行性脑疾病一起,成为脑疾病研究的重中之重。

上海神经科学研究所所长蒲慕明在接受



《新科学家》媒体采访时曾展望:“10年后,希望能找到几种重要脑部疾病(包括自闭症在内)的早期标记,能对表现出早期迹象的病人试用各种干预手段;20年后,人类疾病的啮齿类模型所能提供的有用信息将趋于枯竭,到那时,中国对灵长类研究的投入将会产生真正的贡献和价值;30年后,我们应该有精确有效的技术可以刺激、修改脑部活动,从而达到治病的目的。”

每颗“星星”都有权利发光

今年“世界自闭症日”主题是“实现自主和自决权”。联合国秘书长安东尼奥·古特雷斯说:“让我们行动起来,改变对自闭症患者的态度,承认他们的公民权利。自闭症患者有权作出按照个人意愿和喜好生活的决定。”

仇子龙在撰写的《自闭症的前世今生》一书中写道,自闭症儿童中的少数人,具有机械

记忆力超强,对数学和音乐有特殊才能,“他们在某些特殊领域拥有常人不可比拟的天赋,虽然与凡人无异,但这正是人类多样性存在的完美注脚”。

仇子龙团队不仅做基础研究,还积极参与到上海复旦儿科医院等治疗康复机构的临床工作中,也经常参与科学普及活动。他说,除了缺少有资质的儿童自闭症诊断医生,更重要的是,“对患儿家庭和接收学校的国家及社会各界的资助微乎其微,其实,只要稍微加大对学校和家庭的教育扶持,因材施教耐心发掘闪光点,他们也能有机会为社会贡献独特的才智”。

看起来举止怪异的南南其实天赋异禀,他是小区内有名的“象棋大师”,能背棋谱的他,可以在夏天蚊子横行的路灯下,一人对抗众多棋手,常常独孤求败。这是唯一能让他停下脚步的事儿。

(科技日报北京4月4日电)

联合国呼吁给自闭症患者“自主和自决权”

科技日报联合国4月3日电(记者冯卫东)在“世界自闭症日”到来前夕,联合国新闻部、经济和社会事务部与阿根廷、孟加拉国、波兰等10个国家的常驻联合国代表团,在纽约总部联合举办庆祝活动,并就实现自闭症患者的自决权和法律能力等问题以及相关政策和办法进行深入讨论。

联合国举行的特别活动通过联合国官方网站、YouTube以及脸书、推特等社交媒体平台向全球进行现场直播。活动由联合国负责传播与新闻事务的副秘书长加西亚主持。她向与会各国代表现场宣读联合国

秘书长古特雷斯发表的书面致辞,呼吁公众行动起来,改变对自闭症患者的态度,承认他们的公民权利。

加西亚说:“正如《联合国残疾人权利公约》明确规定,自闭症患者是我们社会大家庭的一员,在生活的各方面与其他人平等享有法律承认的固有公民权利,有权作出按照个人意愿和喜好生活的决定。在自闭症患者行使权利和自由并作出自己选择的过程中,我们一定要确保为他们提供必要的便利和支持。”

古特雷斯秘书长在书面致辞中强调,

今年“世界自闭症日”的主题是:实现自主和自决权。自闭症患者得到了所需要和所选择的支持,能够在人生重要关头作出自己的决定,比如在何处居住,与谁生活,是否结婚并建立家庭,从事何种职业,如何管理个人财务等等。自闭症患者一旦享有自决和自主的平等机会,就一定能够对我们的共同未来产生更大的积极影响。他就此呼吁各国重申在《2030年可持续发展议程》中作出的承诺,不让任何人掉队,确保全体人民作为积极成员为和平、繁荣的社会作出贡献。

藏族人适应高原又有新的基因秘密

基因组调查显示新增7个基因突变在“帮忙”

科技日报北京4月4日电(记者房琳琳)据《科学》杂志官网4日报道,发表在《美国国家科学院院刊》上的一项研究表明,对迄今最大藏族人种基因组样本的最新调查显示,新增的7个基因突变能导致体重指数(BMI)和体内叶酸升高,以适应平均海拔1200米的高原生活。

科学家早就知道,藏族人可在比海平面氧气含量低40%的地方行动自如,是因为他们的身体能极其有效地使用氧气。这与一般登山者身体通过临时提升血红蛋白适应海拔不同。要知道,太多的血红蛋白往往意味着血液泵送困难,容易造成凝血以及增加中风和心脏病的机会。因而,高原藏族人身体的高适应能力一直是个谜。

以前的研究表明,两种基因EPAS1和

ELGN1可以起到降低血红蛋白和提高氧气使用效率的作用。澳大利亚布里斯班昆士兰大学杨剑领导的科学家团队,与中国温州医科大学的金子兵等人共同比较了3008个藏族人及7287个非藏族人的基因样本。他们在其中寻找常见的变异,并计算出其是否通过自然选择传播到整个群体。除了上述两个基因,还有7个基因——MTHFR、RAB1A、NEK7、ADH7、FGF10、HLA-DQB1和HICAR2——也起到了重要作用。

杨剑解释说,ADH7基因突变与较高体重和BMI评分相关联,它可以帮助身体在特别瘦弱的时候将能量储存起来;MTHFR突变也对营养缺乏有帮助,它能促进维生素B12的生产,这对怀孕和生育很重要,另外,当暴露于较高紫外线辐射时,高水平叶酸的分解可用于修复

紫外线照射带来的副影响;HLA-DQB1属于调节免疫系统关键蛋白,它帮助极端条件和营养状况的人避免感染疾病。其他四种基因变体的作用目前还不太清楚,但应是高海拔选择压力下的进化反应。

此外,该团队还利用样本库分析了藏族人从汉族人中分离出来的时间——大约4725年前,比此前研究提出的时间提前了2000年,这一结果与最近的某西藏永久性定居点考古发现吻合。

盐湖犹他大学遗传学家林恩·霍尔德也从事高海拔遗传学研究,他认为,该研究的大规模样本使结果更可信。

基因是生命遗传的基本单位,由30亿个碱基对组成的人类基因组,蕴藏着高级生命

的奥秘。始于1990年的国际人类基因组计划,第一次从分子层面,为人类提供了一份“说明书”。这个基因组管什么,那个基因突变会带来什么影响,靶向哪个基因的药物治疗相应疾病有效……均可以到基因组图谱中寻找答案。如此看来,500万藏族人能在世界最高海拔区域生存并创造独特文明,也有这7个新发现的基因突变的“功劳”。



开栏语:

“世界大同,天下一家”,人类正在构建命运共同体。科学技术,特别是正在孕育成长的新一轮科技革命和产业革命,将使人类“地球村”更加美好。从今日起,《科技日报》国际版将开设专栏,纵论全球科技的“大势”和“大事”。当论则论,当谈则谈。欢迎您关注,期盼您参与。

中国需要更多的「SpaceX公司」

张梦然

马斯克麾下的私人企业,日前成功发射了首枚回收火箭,且让它再次返回上海平台。被重复利用的第一级火箭的价钱,基本相当于全部发射费用的七成。换句话说,整个发射行业的“价目表”将改写。

然而,在太空产业之外,我们还能看到什么?

举凡航天事业这类投入巨大、看似与民生相距甚远的高精尖领域,似乎天经地义是国家的分内事。但SpaceX此次以商业公司的身份和资源整合能力,成功实现运载火箭可循环发射的事实,却犀利地展示了一点:在技术创新领域,当企业真正成为创新主体,并获得足够的支持和信任时,它们给出的答案,或许将远超预期。

对中国来说,一部航天发展史,可以看作新中国科技发展的一个缩影。作为后发国家,起步初期又面临被封锁、围堵的外部环境,在航天、核武器、超级计算机等国国家根基、树立大国形象的重大科技领域,除了举国之力,一穷二白的我们别无选择,也由此取得了一系列令我们挺起脊梁的辉煌成就。

改革开放以来,我国的民营经济获得了高速发展。在信息、钢铁、汽车、材料、化工等行业,涌现了华为、阿里、方向、众旺等一批具备世界竞争力的优秀企业。今天的中国已经是世界第二大经济体,国际地位与影响力与日俱增。同时,经济整体面临转型升级,实体经济遭遇巨大压力。这种情况下,国家向民营资本和企业开放诸如航天、铁路、军工等行业,大力推进公私合营模式(PPP),不仅将节约大量公共财政支出,还可以让民营经济在参与国家级重大领域发展的过程中,实现转型升级,更好服务于国民经济的发展。

无论是更有效地将技术优势转化为现实生产力,还是实现经济与科技发展的良性循环,以企业为主体都是一种必然选择。在保障公有制经济主体地位的基础上,中国也需要涌现更多的“SpaceX”,它们既具备服务国家重点领域的技术实力,又能代表国家参与到世界市场的经济竞争中去。

所以说,回收一枚火箭并再利用,真不仅仅是省钱的事。

韩首家纯网络银行开业

投资方有阿里支付宝 中国亦成目标市场

科技日报首尔4月4日电(记者邵举)韩国首家网络银行K银行3日正式开始营业,银行全部业务均可以在网上运营。K银行不设线下实体店营业网点。开设账户和网络支付等业务都通过线上办理,一年365天每天24小时营业。K银行目前通过签约便利店的取款机向用户提供免费的取现服务。用户获得指纹认证后还可以使用个人贷款业务。

由于网络银行的运营方式有利于降低日常运营成本,业务发展不会受到营业网点的限制,预计存款利息高于传统银行,而贷款利率则相对较低。目前K银行给出的利息差约为0.5%。K银行还宣布了人工智能支持的个性化理财、通过语音辨识技术处理银行业务等多种高科技业务开展计划。据悉,K银行的业务模式有赖于远程实名认证和大数据



逾越节体验薄饼制作

逾越节是犹太人传统节日,为的是庆祝公元前13世纪犹太人成功离开埃及,踏上回归路程。根据规定,逾越节期间犹太人食用有酵食物。今年逾越节(4月10日晚上开始)前,以色列政府新闻办组织外国驻以记者和外交人员来到特拉维夫附近的Kfar Chabad犹太人社区,了解他们对逾越节的诠释、节日食物供应和晚餐搭配。图为参观人员体验逾越节薄饼(未经过发酵的面饼)制作过程。 本报驻以色列记者 毛黎摄