

# AI揭示影响人脑发育基因组突变

科技日报北京2月21日电(记者张梦然)美国研究人员使用人工智能(AI)模型揭示了可能影响人类认知进化的基因组突变。这项人类基因组学的开创性研究可能会促进发现复杂脑部疾病的新疗法。该研究发表在新一期的《科学进展》上。

认知是人类进化的一个决定性特征,使人类有别于其他灵长类动物。尽管自人类与黑猩猩分道扬镳以来发生了超过1亿个突变,但只有一小部分被

认为是重要的。为了驾驭这一巨大的基因组变化图景,美国国家医学图书馆和国家癌症研究所研究人员创建了人类大脑中基因调控的AI模型。该模型确定了数千种可能影响新皮质发育并通过改变大脑基因调控机制促进能力获得的突变。

2001年对人类基因组进行测序时,科学家了解到,只有2%的基因组序列用于编码基因,而这些基因又会转化为蛋白质。这是每个细胞都在使用的序

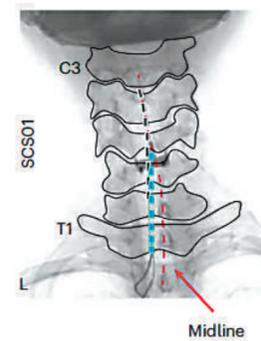
列信息。人类DNA的其他98%(通常称为“非编码DNA”)的功能仍然相对未知,而95%的疾病关联隐藏在人类基因组的这些非编码部分中。

研究小组合作创建的AI模型能衡量非编码基因组突变对人脑功能和发育的影响。研究发现了一组破坏大脑调节通路的非编码突变,这些突变可能导致包括自闭症在内的各种复杂的大脑疾病。

研究人员表示,在人类基因组的非

编码DNA海洋中有一些宝岛,它们对于调节人类基因至关重要。这些区域的突变在很大程度上是良性的,但有一类突变会对大脑调节区域的功能产生不利影响,并影响那里的细胞活动。通过解决个体突变的影响,人们正在朝着理解复杂疾病和背后机制前进,并为开发新的治疗方法铺平道路。

研究人员表示,这项基础工作可能会对人类健康产生长期影响,并推动对人类大脑复杂性的研究。



脊髓刺激助力中风后上肢恢复。  
图片来源:《自然·医学》

科技日报北京2月21日电(记者张梦然)最新一期《自然·医学》发表的一项临床研究报道,对颈脊髓进行硬膜外电刺激,改善了中风后慢性肌力不足患者手臂和手的运动和力量。这些数据提供了初步证据,表明脊髓刺激(SCS)作为一种中风后上肢康复方法的潜力。

发生中风后,有近3/4的人长期出现手臂和手的运动控制障碍。这些运动障碍持续存在的原因是当前神经康复方法有限。硬膜外电刺激是一种临床上批准的技术,对脊髓进行电刺激,有望促进脊髓损伤的人腿脚运动功能的长期康复。尽管这些发现令人鼓舞,但针对上肢康复的电刺激很大程度上未经探索。

美国匹兹堡大学团队为两名中风后患慢性上肢肌力不足的女性的颈脊髓植入了SCS电极29天。研究表明,对这些脊髓回路持续的硬膜外电刺激改善了患者手臂和手的力量和灵活性。治疗还使患者能获得精细运动技能,如开锁和操作餐具独立进食。而且SCS的功能获益在刺激停止后能够持续长达4周。

研究人员认为,这一初步证据表明,颈部电刺激既可作为一种辅助技术,也可作为一种康复手段,让人能重获失去的运动功能。

硬膜外电刺激是一种已经批准过的技术。这次,科研人员探讨了这种疗法对中风者上肢康复的效果。在刺激之下,受试者的上肢力量和灵活性都有所增强,而且,即使刺激停止,改善效果也没有立刻消失。对很多人来说,运动功能的改善可以大幅提高他们的生活质量。希望在经过更大规模验证之后,合适安全的颈部电刺激能带来更多患者的生活带来改变。

## 重获失去的运动能力 脊髓刺激恢复中风患者上肢功能

总编辑卷点  
环球科技24小时  
24 Hours of Global Science and Technology

## 可穿戴设备能预警声音疲劳

科技日报北京2月21日电(实习记者张佳欣)美国西北大学研究人员开发了一种智能可穿戴设备,可持续跟踪人们使用语音的次数,在声音疲劳和潜在伤害出现之前发出警示。这是首款针对声音疲劳的可穿戴设备。相关论文将发表在最新《美国国家科学院刊》上。

这款柔软、灵活、邮票大小的设备可舒适地贴在胸部,感应与说话和唱歌相关的微妙振动。捕获的数据会通过蓝牙即时传输到用户的智能手机或平板电脑上,这样他们就可以全天实时监控其语音活动,并测量累计使用情况,定制的机器学习算法还可区别说话和唱歌。

有了这款应用,用户可设置他们的个性化发声阈值。当他们接近这个临界点时,其智能手机、智能手表或手腕上的配套设备会提供实时触觉反馈作为警报。

研究人员表示,该设备精确地测量了说话和唱歌的幅度和频率。这两个参数对确定声带上的总负荷是最重

要的,了解这些参数对于管理健康的发声模式至关重要。

对于许多靠声音“吃饭”的人来说,声音疲劳是一个持续不断、迫在眉睫的威胁。例如,声音疲劳会对歌手产生负面影响,尤其会使他们无法清晰地歌唱或达到与健康嗓音相同的音调。这种首创的设备和配套算法可能会解决这一问题,同时,它还可帮助医生远程持续监测语音障碍患者。



工作人员正在演示该设备。  
图片来源:美国西北大学

## 三成美国父母给儿童用了不必要的退烧药

科技日报北京2月21日电(记者刘霞)据美国有线电视新闻网20日报道,美国莫特儿童医院开展的一项全国性调查结果显示,三分之一的父母会在孩子的体温不到38摄氏度时,给孩子服用退烧药;二分之一的家长会给孩子服用适用于38摄氏度至38.3摄氏度之间的退烧药。这些药物可能会让孩子感到舒适,但退烧药使用不当,会掩盖疼痛和其他症状,从而延误对发烧原因的诊断。

这项全国民调对1376名12岁以下幼儿的父母进行了调查。结果显示,84%的家长给孩子服用第二剂

退烧药之前重新测量体温,但26%的家长即使孩子没有发烧,也会再给孩子服用退烧药,以防孩子再次发烧。

美国儿科学会发言人查达尼·德祖瑞博士强调称:“发烧是身体对感染的自然反应,退烧药不是预防药,而是治疗药物。”

孩子发烧了怎么办呢?莫特医院儿科医生苏珊·伍尔福德说,一旦准确检查了体温,确认孩子发烧超过38摄氏度,就应根据孩子的体重和年龄服用正确剂量的退烧药,“此外,我们要确保房间舒适凉爽,让孩子保持舒适的状态,给他们补充足够的水分。”

# 事无巨细 尽收眼底 智能显微镜可捕捉细胞生命“瞬间”

## 今日视点

◎实习记者 张佳欣

智能显微镜日益受到科学家们的青睐,因为这些显微镜可以比以往任何时候都更深入地观察组织,并在关键时刻放大细节,捕捉细胞生命中稍纵即逝的瞬间。

### 自适应显微镜的“用武之地”

老鼠的心脏每分钟大约跳动600次。每跳动一次,血管中的血液就会震动大脑和其他器官。这种跳动不会给老鼠带来麻烦,但它确实给科学家们带来了挑战。

据英国《自然》杂志网站介绍,物理学家罗伯特·弗雷韦德尔在欧洲分子生物学实验室设计和制造的显微镜能解决这一难题。他试图阐明:当器官本身移动时,如何捕捉大脑深处的神经活动。

通常情况下,显微镜很难观察到组织中超过一毫米的深度。除此之外,从细胞内结构反射的光会产生扭曲,即使样本没有随着心跳移动,图像也会变得模糊,更别提需要深入到活标本的几十或数百微米深处。这些,正是自适应显微镜能大显身手之处。

自适应光学系统最早是为天文学应用开发的,它使用可变形膜而非刚性光学材料制成的镜子和透镜来引导光线。软件工具迅速改变薄膜的形状,以响应样品的变化。这种“样本自适应”的方法不需要人工操作,而是依靠显微镜本身实时调整光学系统,以持续产生高质量的图像。

2021年,弗雷韦德尔和他的同事设计了一种智能显微镜,将一种名为三光子荧光成像的方法与自适应光学系统相结合,用于探测组织内部。研究小组在与心跳同步的情况下,对大脑表面附近1.5毫米处的海马体区域的细胞进行成像,这一区域比之前的研究深入了

物理学家罗伯特·弗雷韦德尔在欧洲分子生物学实验室设计和制造的显微镜可以快速测量神经元活动,同时适应活体小鼠大脑的运动。

图片来源:《自然》网站

0.5毫米。

### 随着时空变化进行观察

英国剑桥MRC分子生物学实验室的发育生物学家凯特·麦克多尔开发了一种显微镜,研究随着小鼠胚胎的发育,细胞如何形成复杂的组织。该团队希望在3天内对发育中的胚胎进行成像,在此期间,胚胎直径从大约200微米增长到近3毫米。麦克多尔说,胚胎固定在一端,可以在“微风中自由摇摆”,其密度和其他光学特性会随着时间的推移而移动,而“显微镜需要跟上这一切”。

麦克多尔团队从一种名为同步多视角光片显微镜的技术开始,改变了光学设计,并构建了软件来控制光源的角度和光学元件的位置等因素。该软件能够在收集图像时衡量胚胎的数据质量,并可以在整个实验过程中调整这些因素来优化图像。

显微镜还自动检测正在生长的胚胎在样本室中的位置,并将其保持在视野的中心,调整距离以确保图像质量前

后一致。

麦克多尔团队使用这个系统观察小鼠胚胎48小时内的发育,以单细胞分辨率对胚胎心脏和其他发育中的器官进行成像。随后,他们对大脑类器官进行了长达两周的成像。“这就是智能显微镜的未来,即让显微镜决定何时何地以及如何对特定事件采取行动。”麦克多尔说,“你可以教显微镜这样做,比如,现在是凌晨3点,当这种细胞分裂发生时,我希望你将图像放大,然后恢复正常成像。”

### 深入亚细胞尺度捕捉瞬间

智能显微镜也被开发用于为更小的结构成像。例如,瑞典皇家理工学院的物理学家伊拉里亚·泰斯塔建造了一个装置,用来观察当神经细胞激活时,亚细胞囊泡在神经突触释放钙的过程,这是信号传递的关键一步。

“这些都是罕见的事件,捕捉它们并不容易。”泰斯塔说。一种选择是不停地对标本进行成

像。但囊泡的释放是暂时的,其结构对于标准显微镜来说也太小了。超分辨率成像可以显示更多细节,但它需要高强度光源,这些光源只能在样品损坏之前短暂使用。该团队尝试了各种延时方法,以固定的时间间隔捕获图像。但泰斯塔说,就像是看了一场足球比赛,却错过了其中一个进球,因为你在关键时刻把目光投向了其他地方。

为了帮助他们将目光集中在“球”上,泰斯塔团队结合了两种显微镜方法:荧光广域显微镜和一种被称为受激发射耗尽(STED)的超分辨率显微镜。他们开发了一个软件系统来控制这些显微镜模式:当软件检测到荧光发生变化时,系统会自动切换到更高分辨率的STED模式。这使得研究小组能够以纳米级的精度捕捉到细胞在释放钙后如何重组它们的突触小泡。

“我们基本上是在以更智能的方式引导图像的采集。”泰斯塔说,“这种设置提高了效率,因为智能显微镜只捕捉到你真正关心的那几秒钟。”

## 一类富含水的小行星或为太阳系原初残骸

科技日报北京2月21日电(记者刘霞)由德国海德堡大学科学家主导的国际天文学家团队,成功利用红外光谱,对一类此前未知的富含水的小行星进行了表征。相关研究刊发于20日出版的《自然·天文学》杂志。

这些小行星位于火星和木星之间的小行星带,与富含水的矮行星谷神星类似。计算机模型表明,在这些小行星诞生后不久,行星复杂的动力学过程将

它们从太阳系外区域拖到小行星带。

最新研究负责人、海德堡大学马里奥·特里洛夫教授解释道:“这些小行星是45亿年前太阳系行星诞生时留下的残骸。在这些小行星及其碎片陨石中,我们发现了许多直接指向行星形成过程的遗迹。”

美国国家航空航天局物理学家德瑞斯·塔克尔测量了新的红外光谱并表示:“天文测量使我们能识别直径小至

100公里的类似谷神星的小行星,这些小行星目前位于谷神星轨道附近火星和木星之间的一个狭窄区域。”

红外光谱测量表明,就像谷神星一样,这些新发现的小行星表面也有矿物,由其与液态水的相互作用产生。而且,这些小行星上富含孔隙,高孔隙度也是矮行星谷神星的另一个主要特征,这表明这些小行星上的岩石材料仍然很原始。

与演化至关重要。长期以来,研究人员一直对这样一个最内核的存在及其大小提出了假说,但这些假说存在争议。不过,由于缺乏灵敏度能达到给地球深层内部采样的探测器,探测地球最内核的工作一直难有进展。

澳大利亚国立大学地球科学研究所科学家此次梳理了当前探测器的数据,测量了地震在地球内部传播过程中产生的地震能量波的不同到时。

特里洛夫解释说:“这些小行星形成后不久,温度还不够高,无法将它们转变成致密的岩石结构,这使它们得以保留远离太阳的外行星的多孔和原始特征。”

研究团队认为,这些天体最初形成于太阳系边缘的寒冷地区,木星和土星等大型行星轨道上的引力破坏或改变了其轨道,将其拖入小行星带,计算机模型也证实了这一点。

他们首次观察到了这些波沿着整个地球直径来回传播了最多5次。这些波揭示了一个与此前认知不同的存在,其半径大约为650千米,且与内核的外层分离。研究人员认为,它的内界面或许反映出内核的生长曾发生过快速变化。

研究团队指出,仍需进一步研究最内核与内核外壳之间过渡的特征,从而更好地理解地球的深层内部和形成史。

## 地球是否存在最内层地核出现新认知



其中一处检测地点。  
图片来源:《自然·通讯》在线版

科技日报北京2月21日电(记者张梦然)“深入地心”的研究会有什么不一样的发现?英国《自然·通讯》杂志21日发表的一项地球科学研究,对地球是否存在最内层地核的问题提出了新认知。研究人员指出,地球最内核可能是一个半径约650千米的铁球。研究结果或增进人们对地球形成与演化的理解。

研究地球核心对于理解行星形成