

视觉中国供图

人类泛基因组的研究进展有助于促进全球医疗公平。泛基因组吸纳了更多不发达地区人类个体的样本,这意味着它比参考基因组更适用于研究和辅助应对这些人群的疾病。

金鑫  
深圳华大生命科学研究院副院长

## 人类泛基因组首个草图发布 让“生命天书”更具全球代表性

◎ 实习记者 孙明源

5月10日,国际学术刊物《自然》发表了人类泛基因组参考序列的阶段性成果,在与之相关的3篇论文当中,人类泛基因组参考联盟提出了首个人类泛基因组参考草图,以及两个以这一参考图为基础的新遗传学研究发现。

自20世纪末启动以来,人类基因组测序一直是国际遗传学界最关注的工程之一。人类基因组计划中国项目负责人、中科院院士杨焕明曾说,人类基因组计划之所以引人注目,首先源于人们对健康的需求。如果能够解构纷繁复杂的DNA序列,人类对于演化、医疗的理解将更上一层楼。人类基因组因此有了“生命天书”的称号。

2001年2月12日,国际人类基因组计划首次公布人类基因组图谱及初步分析结果;2003年4月15日,人类基因组序列草图正式公布。在之后的20年中,人类基因组测序工作持续推进,并不断取得阶段性成果。其中一些意义比较重大的阶段性成果,被人们称为“里程碑”。

今年5月新发布的首个泛基因组参考草图也是这样的“里程碑”成果。深圳华大生命科学研究院副院长金鑫解读说,这一成果的重大意义体现在“泛”字当中——这份“泛”草图意味着空前的多样性,比起原先的参考基因组序列,它具有更好的全球代表性。

### 生命科学的“登月计划”只是起点

基因组测序是遗传学界的一个重要研究方向,众多科研团队围绕不同目标制订了许多测序计划,其中最核心的是国际人类基因组计划,该计划于2001年2月12日首次公布了人类基因组图谱及初步分析结果。

人类基因组计划是一项规模宏大的跨国科学工程,旨在测定组成人类染色体的30亿个碱基对的核苷酸序列,从而绘制人类基因组图谱,并辨识其载有的基因及其序列,达到破译人类遗传信息的最终目的。

该计划于1985年提出,来自美、英、法、德、日和中国的2000多名科学家共同参与了这一浩大工程,在测序技术尚且不发达的情况下,科学家历时十余年发表了人类基因组工作草图。

“可以说,人类参考基因组是生命科学领域最重要的‘基础设施’之一,许多生物学和医学领域的突破性研究都基于此产生。”金鑫说。

### 新疆发现新淡水节肢动物化石

## 地球元老级“居民”登陆时间再提前

◎ 实习记者 朱慧

近日,一支中外联合研究团队在我国新疆准噶尔盆地西北缘的志留纪晚期地层中发现了一种新的淡水节肢动物。相关研究成果论文发表在《古生物学论文集》上。这项发现对陆生/淡水节肢动物的起源与早期演化提出了新认识,也改变了我们以往对地球早期陆地生态系统的认知。

### 可能是最早的陆生动物之一

节肢动物是身体和附肢都分节的无脊椎动物,是最为庞大和古老的生物门类,常见的各类昆虫、虾、蟹以及我们耳熟能详的化石生物——三叶虫等,都属于节肢动物。全世界约有120万种节肢动物,其生活环境遍布海陆空。在距今约5.6亿年前的埃迪卡拉动物群中就已发现节肢动物化石。要知道,最早的人类成员——能人生活的年代距今才约为180万年。

地球的初始阶段是一个火球。随着温度不断降低,它的表面出现了水,这就为孕育生命提供了摇篮。科学家认为,在约40亿年前,地球出现了单细胞生物和以

蓝藻类为主的原始藻类。原始藻类通过光合作用为地球提供了大量氧气,使得大气环境更加适宜生物生存。然而,在随后的30多亿年里,生物一直以单细胞的形式生活在海洋里。

直到距今5.4亿年的寒武纪生命大爆发,海洋世界迎来了更多物种。以节肢动物为主的生物群闪亮登场,与它们一起诞生的还有腕足动物和软体动物等。科学研究推断,节肢动物的起源时间应该更早,但目前缺乏相应的化石证据。

多姿多彩的远古生命畅游在海洋里,与此同时,陆地生命世界也由荒凉贫瘠开始发生变化。一些形态简单的植物已经默默开启了登陆之旅,化石证据表明,在大约4亿多年前,陆地上已经出现了植物。

植物登陆使得地球大气与岩石环境都得到了改善,是生命从海洋发展到陆地的一个重要节点,也带领越来越多的生物向陆地迁移,生存环境不断壮大。这其中,节肢动物天然的硬壳和气阀为其登上陆地提供生存保障,因为硬壳可以防止水分流失,而气阀能输送空气到体内。通过一个志留纪晚期(距今约4.2亿年)的节肢动物——呼气虫化石,科学家推断它可能代表了最早的陆地生物之一,节肢动物也

成为最早登陆的动物。

### 志留纪晚期已生活在淡水环境中

现有研究表明,在寒武纪—奥陶纪时期(距今约5.41亿年—4.41亿年),节肢动物可能已脱离海洋登上陆地,甚至遗迹化石记录显示,在奥陶纪时期可能存在两栖类节肢动物。然而,以多足纲为代表的陆生/淡水节肢动物在志留纪中晚期的地层中才存在确切的实体化石证据,且仅在劳俄大陆南部的加里东山脉(如现今的英格兰和苏格兰)少量几个地点出现,而在劳俄大陆之外尚无可靠的志留纪陆生/淡水节肢动物化石记录。到了泥盆纪(距今约4亿年—3.5亿年),陆生淡水节肢动物化石记录和多样性明显增加,地理分布范围扩大到其他大陆或块体。

“新疆这个化石的发现,实际上将节肢动物登陆的时间节点进一步往前推了。”团队主要成员、中国科学院南京地质古生物研究所早期陆生植物研究团队研究员徐洪河向记者介绍,这次发现的赛尔玛尔迪布拉克虫可代表我国目前已知最早的淡水节肢动物,也是在劳俄大陆之外最古老的陆生/淡水节肢动物实体化石记录。此外,它的发现还将志留纪晚期陆

1115个基因重复。

“相对于主要基于欧洲人种遗传物质建立的参考基因组,泛基因组把样本扩大到了来自世界各地的人类个体,具有更好的全球代表性。对于欧美白人以外的广大人群,这项工作的意义举足轻重。”金鑫说。

### 将更好为人类健康服务

相比人类参考基因组,5月新发布的泛基因组检测到结构变异的数量增加了104%,相对之前翻了一番,这一数字不仅代表着庞大的数量,还意味着拯救更多生命的可能性。此外,目前的成果还只是人类泛基因组研究的一个阶段性收获,如前文所述,研究目标是对350人的遗传物质进行测序,但截至目前仅完成了47人。

2010年,6岁的美国男孩尼古拉斯·沃尔克成为世界上第一个被基因测序技术拯救的儿童。这个男孩患上了严重的肠道感染病,经历了约百次手术但病因依然无法确定。最终,医生们通过基因测序,发现沃尔克的疾病来自一个罕见的基因突变。在此基础上,沃尔克接受了脐带血细胞移植后终于痊愈。

除了沃尔克,世界上还有多例被基因技术治愈的病例,人类参考基因组是这些病人得到准确诊断的重要基础之一。泛基因组测量出来的结构变异不仅使人们对人类基因组遗传多样性的理解更加完整,还让更多患者得到了诊断和治疗的可能性。

来自美国加利福尼亚大学圣迭戈分校的研究者指出,基于这些成果,人们将更容易确定促成生理特征或临床特征变异的遗传因素,并在此基础上造福更多人。

“人类泛基因组的研究进展有助于促进全球医疗公平。泛基因组吸纳了更多不发达地区人类个体的样本,这意味着它比参考基因组更适用于研究和辅助应对这些人群的疾病。”金鑫说。

金鑫还强调,泛基因组研究能实现不同人群的遗传信息对照,这会让所有参与计划的人群都从中受益。

金鑫所在的深圳华大生命科学研究院曾与多国科学家共同发起国际千人基因组计划,这一计划与泛基因组计划类似,目标都是在参考基因组的基础上创建一个全球代表性更好的人类基因组图谱。

“中国是个有14亿人口的大国,中国人的遗传多样性十分丰富。中国学者同样致力于建立代表性更强、更多样化的基因组,为我国乃至世界的基因研究与医疗公平作出贡献。目前我国科学界已有不少相关成果发表,预计近期还会有一系列重要成果问世。”金鑫透露。

## 新知

### 我国科学家实现 千公里无中继光纤量子密钥分发

科技日报讯(记者吴长锋)5月27日,科技日报记者从中国科学技术大学获悉,该校潘建伟、张强等与清华大学王向斌、济南量子技术研究院刘洋,中国科学院上海微系统与信息技术研究所尤立星、张伟君等合作,通过发展低串扰相位参考信号控制、极低噪声单光子探测器等技术,实现了光纤中1002公里点对点远距离量子密钥分发。

这不仅创下了光纤无中继量子密钥分发距离的世界纪录,也提供了城际量子通信高速率主干链路的方案。相关研究成果论文日前发表在《物理评论快报》上。

量子密钥分发(QKD)基于量子力学基本原理,可以在用户间进行安全的密钥分发,结合“一次一密”的加密方式,进而可实现最高安全性的保密通信。

然而,量子密钥分发的距离一直受到通信光纤的固有损耗和探测器噪声等因素的限制。双场量子密钥分发(TF-QKD)协议利用单光子干涉的特性,将成码率与距离的关系从一般量子密钥分发的线性关系改善至平方根的水平,因此可以获得远超过一般量子密钥分发方案的成码距离。

在这项工作中,研究团队采用了王向斌等提出的“发送—不发送”双场量子密钥分发协议,该协议在现实条件下可以有效地提升量子密钥分发系统工作距离。

为了进行极远距离的量子密钥分发,研究团队与长飞光纤光缆股份有限公司合作,采用基于“纯二氧化硅纤芯”技术的超低损耗光纤,实现低于0.16分贝每公里的量子信道光纤链路。

中国科学院上海微系统与信息技术研究所发展了极低噪声超导单光子探测器,通过在40开尔文和2.2开尔文温区进行多级滤波抑制热辐射引起的暗计数,将单光子探测器的噪声降低至0.02个每秒。

研究团队还发展了时分复用的双波长相位估计方案,避免了同波长参考光二次瑞利散射,不同波长参考光自发拉曼散射等噪声影响,将链路噪声降低至0.01赫兹以下。

在上述技术发展的基础上,该工作实现了最远达1002公里的双场量子密钥分发,获得0.0034比特每秒成码率。对系统参数进行优化后,在202公里光纤距离下获得47.06千比特每秒成码率,并且在300公里和400公里光纤距离下,获得的成码率相较原始“测量器件无关”量子密钥分发提高了6个数量级。

该工作得到审稿人的高度评价,审稿人认为这项工作是“该领域极其重要的进展,量子密钥分发技术新的里程碑”。

研究人员介绍,该工作不仅验证了极远距离下双场量子密钥分发方案的可行性,也验证了在城际光纤距离下,采用该协议可以实现高成码率的量子密钥分发,适合在城际量子通信主干链路使用。

### 南极深海洋流放缓 导致全球深海含氧量降低

新华社堪培拉5月29日电(记者岳东兴)澳大利亚南极科学卓越中心日前发布公报说,该机构参与的一项新研究显示,受全球变暖影响,自上世纪90年代以来南极洲部分地区周围的深海洋流已减缓30%,这导致全球深海氧气含量降低。相关论文已发表在英国《自然·气候变化》杂志上。新研究由澳大利亚南极科学卓越中心、澳大利亚联邦科学与工业研究组织等机构合作完成。

公报说,由于全球变暖导致南极冰盖融化,融水使南极附近海域海水盐度降低,这使得高密度且富含氧气的南极底层水的量减少,从而减缓了南极附近的深海洋流。与此相关的海平面上升、深海含氧量降低等影响可能在未来几个世纪内持续。

南极底层水是南极海域水深3000米之下低温高密度的底层流动水体。公报介绍,南极底层水是全球洋流的重要组成部分,参与了热量、碳、氧气和营养物质在全球范围内的运送。

论文通讯作者、澳大利亚联邦科学与工业研究组织环境部门的研究人员凯西·冈恩说,此前科学家对深海观测较少,“我们开发了一种新方法,将各种观测结果与逼真的模型模拟相结合,以获得近几十年来南极洲附近深海洋流变化的初步估计”。

参与研究的澳大利亚联邦科学与工业研究组织环境部门研究人员史蒂夫·林图尔表示,人们已熟知南极冰盖融化会导致海平面上升。

这项新研究还表明,南极洲冰盖融化的影响一直延伸到深海,会影响到海洋化学成分。

研究人员认为,在南极冰盖受全球变暖的影响下,预计南极洲周围水域盐度降低的过程将持续甚至加速。因此,深海洋流放缓及深海含氧量下降也将持续,这种变化已经显著改变了深海的结构和化学成分。



中国第36次南极考察队在南大洋宇航航海进行综合科考期间,不时遇到形态各异的冰山,它们是南大洋上的亮丽风景,也是船只的安全风险隐患。  
新华社记者 刘诗平摄