

# 分子诊断技术助力开出更多“中国处方”

◎本报记者 史 诗

“分子诊断在病原体诊断、遗传缺陷基因检测、肿瘤分子分型及法医DNA检测等重要领域的创新应用,让患者从精准医疗中真正获益。”中国工程院院士、生物芯片北京国家工程研究中心主任程京说。

5月18日—19日,中国工程院工程科技学术研讨会暨第十三届中国分子诊断技术大会在重庆召开。十余名院士、千余名医疗行业专家共同探讨分子诊断技术的研究与应用。

分子诊断技术是指以脱氧核糖核酸(DNA)和核糖核酸(RNA)为诊断材料,用分子生物学技术通过检测基因的存在、缺陷或表达异常,从而对人体状态和疾病作出诊断的技术。2022年,国家发展改革委发布的《“十四五”生物经济发展规划》中就提到“大力开发分

子诊断”,用于提升疾病诊断能力。

在程京看来,通过分子诊断的靶点,研发相应的生物芯片,可以实现大部分疾病的精准诊断,实现精准治疗。目前,全球首款遗传性耳聋基因检测芯片,为全国600万以上新生儿开展免费筛查;全球首款中医智能诊断设备日诊仪,已在多家三甲医院临床医学实践中开展辅助疾病诊断……分子诊断技术在日常生活中的应用场景越来越多。

中国工程院院士、北京大学常务副校长兼医学部主任乔杰将精准医学推向了生殖健康领域。胚胎分子诊断技术是胚胎着床前遗传学检测的关键环节。“我们在单细胞基因组扩增高通量测序技术(MALBAC)基础上,从诊断个性化疾病等角度出发,陆续建立了scHaplotype、DIRECTED、GEPLA等胚胎诊断新技术,进一步扩大了遗传病诊断范围,精准阻断了900余种遗传病。”乔杰说。

如今,乔杰曾供职的北京大学第三医院生殖中心已纳入单基因病胚胎植入前遗传学检测(PGT—M)项目1593个家系,涉及500余种不同致病基因,孕育健康新生命343个;完成单基因遗传病产前诊断189例,涉及90余种致病基因。

肿瘤是一个涉及多基因、多信号通路的多系统疾病,对于肿瘤的早期诊断和对高危人群的预警,以及提高肿瘤的治愈率、降低死亡率,分子诊断技术将发挥重要作用。

针对白血病的诊断是分子诊断的一个典型。中国工程院院士、北京大学血液病研究所所长黄晓军介绍,血液病复发是导致急性白血病治疗失败的主要原因,白血病患者经诱导化疗或异基因造血干细胞移植等治疗获得完全缓解后,体内残存的形态学上不能检测到的少量白血病细胞,称之为“微小残留”。“抢先治疗是降低白血病复发的有

效方法,在血液微环境中寻找分子靶点是一个重要方向。”黄晓军及其团队正在“追逐”这些漏网之鱼。

一直以来,眼部恶性肿瘤被称为“看不见的炸弹”。“眼部恶性肿瘤早期诊断率低、疗效差,我国眼肿瘤患者的遗传和表观遗传调控机制不明显。”中国工程院院士、上海交通大学医学院附属第九人民医院眼科主任倪卫先群说。

“眼睛是一个脆弱且难以实现活体取样的器官,目前,眼部液体活检技术在眼科疾病精准诊断中逐渐开始应用。”倪卫先群表示,眼部液体活检通过采集房水等眼内液样本进行检测分析,能预测肿瘤发生。

“分子诊断在基础研究和临床诊断等方面,均有亟待突破的技术痛点。”程京表示,科研团队正在进一步推进生物芯片的研发,从而将分子诊断技术更好地推向临床,开出更多“中国处方”。

◎本报记者 孙明源

5月19日是第三十四次全国助残日,今年助残日的主题是“科技助残,共享美好生活”。

我国有8500万残疾人,受身体障碍等因素制约,残疾人在生活、工作中承受着许多不便。如今,依靠先进的科技成果、产品与服务,那些对残疾人来说难以逾越的屏障正在被一一打破,曾经遥不可及的梦想变得触手可及。

## 强政策提供坚实保障

近年来,我国出台的一系列政策为科技助残提供了坚实保障。《“十四五”残疾人保障和发展规划》强调加快科技创新和人才培养,明确提出“将科技助残纳入科技强国行动纲要,促进生命健康、人工智能等领域科学技术在残疾人服务中示范应用,开展残疾预防、主动健康、康复等基础研究,扶持智能化康复辅助器具、康复设备、盲文数字出版、无障碍等领域关键技术研究和产品推广应用。利用现有资源研究设立康复国家重点实验室,鼓励企业、高校、科研院所等参与残疾人服务科技创新和应用”。

在今年的全国助残日到来之际,国务院残疾人工作委员会、国家发展和改革委员会、科学技术部、农业农村部、中国残疾人联合会等15个部门联合印发《关于开展第三十四次全国助残日活动的通知》,强调各地各有关部门要为科技创新成果支撑残疾人工作领域应用场景提供更多支持,开展形式多样的新时代扶残助残文明实践活动,积极为残疾人办实事、解难题。

中国残联相关部门正在加紧推动新一轮科技助残系列行动,为创造残疾人更加幸福美好的生活提供有力科技支撑。

## 高科技提升生命质量

家住浙江杭州的程女士至今还记得遭遇车祸后自己的样子:“失去了右腿,连门儿也出不去,不知道今后该怎么办。”

面对突如其来的打击,程女士一度把自己封闭起来。2023年12月,浙江省启动科技助力肢残人士公益项目,当地残联为她申请了智能仿生腿。仿生腿通过传感器系统进行数据实时采集,再将数据经算法处理转化为指令,对使用者当前的运动状态进行实时适配。使用者就可以像控制自己的腿一样控制假肢,舒适、安全、自由地行走。

近年来,越来越多的残疾人在高科技辅具产品的帮助下,有效代偿或补偿了因残疾而缺失的身体功能。依托外骨骼机器人技术,脊髓损伤患者实现从“坐”到“站”的跨越;借助非侵入式脑机接口技术,截肢患者可通过智能仿生腿和仿生手行动自如;基于仿生学技术的人工耳蜗与助听器的应用,让听力残疾人从此告别无声的世界;人工视网膜视频处理器的研发,为视网膜色素变性或老年黄斑导致的盲症患者改善视觉感知创造了条件……

科技与康复的结合也让残疾人的生命质量得到了提升。据统计,我国每年会出生1000名左右因OTOF基因突变导致的常染色体隐性遗传性耳聋(DF—NB9)患儿,他们大多表现为重度、极重度或完全听力损失和言语障碍,生活中主要依赖助听器和人工耳蜗。现在,通过生物学方法对突变基因进行纠正,这些孩子就能够通过自己的耳朵听见真实的世界。

## 新应用解锁社会空间

“小西,去电梯。”在北京举办的2024年汇爱嘉年华上,盲人张帅帅第一次体验了电子导盲犬。这只名叫“小西”的电子导盲犬集成了多种传感器,会根据张帅帅的指令行动,遇到障碍物时会停下来原地踏步,提示张帅帅主动避让。这一搭载了离线大模型的电子导盲犬,可以帮助盲人在不同的场景下实现乘梯引导、过街引导、室内引导等功能,帮助盲人实现独立出行。

教育是残疾人融入社会、提高生活质量的基础。受身体条件所限,残疾人在接受教育、获取知识过程中却面临不少困难,但在科技的助力下,残疾人与健全人之间的知识获取鸿沟正在逐渐变小。例如,数字技术可以将学习材料转化为多种无障碍格式,如有声书、盲文文档等,让盲人能够无障碍获取信息;语音识别软件、手语翻译设备的普及,让聋人与他人交流时更加顺利。

随着科技的发展,残疾人就业渠道在进一步拓展,就业质量也得到显著提升。云办公平台和远程协作工具的普及,让残疾人足不出户就可以从事数据分析、编程、客服等多种工作。利用云计算、大数据分析等技术所搭建的残疾人就业服务平台,使残疾人求职者与用人单位的需求实现精准对接,提高了残疾人就业成功率。伴随着AI大模型的迅速发展,不少残疾人涉足这一领域,逐步成为“智能劳动者”中的一员。

# 我国最大海上光伏电站开工建设

科技日报北京5月19日电(实习记者薛岩)19日,黄海海滨码头,伴随着一声响亮的“开工”号令,我国最大的海上光伏项目——中核田湾200万千瓦滩涂光伏示范项目在江苏连云港正式开工建设。

光伏发电与核电作为高安全的清洁能源,接近终端负荷,具有较强的互补性。中核田湾200万千瓦滩涂光伏示范项目利用核电站排水区域开展“光伏+核电”多能互补,能够有效降低项目对海洋生态系统的影响,为周边城市提供更多清洁能源。

据悉,项目预计于2024年9月首次并网,2025年全容量并网。在25年

运行期内年平均上网电量22.34亿千瓦时,能够满足中等发达国家约23万人口的年度生产和生活用电需求,年节约标准煤约68万吨,减少二氧化碳排放177万吨,对于集约节约、科学生态利用滩涂资源发展清洁能源产业,具有良好的示范效果。

项目全面建成后,将与中核集团田湾核电基地相互耦合,形成总装机容量超过1000万千瓦的大型清洁能源基地,对于区域能源结构转型升级,建设核能光伏一体化的清洁能源示范基地,科学、高效、生态利用滩涂资源发展清洁能源产业具有重要示范意义,是为实现“双碳”目标贡献中核力量的有力举措。

# 国产新能源轻型运动飞机交付

科技日报讯(记者洪敬谱)5月18日,国内第一款拥有自主知识产权的新能源轻型运动飞机,在安徽合肥肥东白龙机场正式交付。零重力飞机工业(合肥)有限公司(以下简称零重力)联合创始人石红向购机客户交付飞行包,并颁发机主证。

此次交付的飞机为RX1E—A电动固定翼飞机,系零重力所控股的锐恩飞机工业(浙江)有限公司生产销售,是中国民航局受理适航审定的第一款电动轻型运动飞机,也是国内唯一取得型号合格证、生产许可证的双

座电动轻型运动类飞机。

据介绍,该飞机具备低噪声、零排放、维护简便、安全性高和运行成本低等突出优势,技术性能在世界范围内处于领先水平。

白龙机场系安徽省通航控股集团建设运营,是安徽省内规模最大、设施完备的A1类通用机场,其将成为零重力新能源航空器试飞基地和新机交付中心。同时,双方将共同开发航空研学、科普教育等主题活动,依托合肥市丰富的产业资源开发低空消费项目,携手构建安徽低空经济生态圈。

## 站立电动轮椅 驶上助残新路

5月19日是全国助残日,今年的主题是“科技助残,共享美好生活”。科技的力量,为残疾人在康复训练、融入社会和就业等方面提供帮助。

右图 在福建省残疾人辅助器具资源中心,残疾人在体验站立电动轮椅。

新华社发(王旺旺摄)



# 数字化赋予生猪养殖产业新活力

## 乡村行 看振兴

◎本报记者 陈汝健

存栏生猪数量、育肥日龄数据、干湿饲料配比……近日,在河北郑庄农牧科技有限公司(以下简称“农牧公司”)的生猪喂养智控室里,记者见到了现代智能养猪的“中樞大脑”——数字化给料系统。

“这个系统不仅能自动计算每天投喂的饲料数量,还能通过管道自动实现定时定量投喂。”农牧公司董事长郑建栋用手指着电脑上的阀门传送数据页面,向记者介绍,“智能化颠覆了传统养猪模式。”

走进生猪饲料配制车间,记者看到一台自动清洗机正在清洗胡萝卜。“投喂生猪的蔬菜和水果都在这台设备上完成清洗和分拣。”郑建栋说,果蔬清洗打浆后,经过密闭管道自动传送到煮锅里。

谈及生猪的科学喂养,郑建栋自豪地说:“这里的生猪吃的不仅是‘果蔬套餐’,还是熟食喂养。”

“这里有4个煮锅,每个容量5吨多。”郑建栋边说边带领记者爬上了高大的不锈钢罐顶部。他打开一个煮锅的圆形门,在手电筒照射下,只见罐内热气腾腾的猪饲料正咕嘟冒泡。锅里饲料煮熟后,将通过管道传送到旁边的9个开口大罐里降温。

“接下来的饲料投喂,全由数字化给料系统自动完成。”郑建栋笑着说,在这里,养猪人实现了“一键”饲喂。

生猪缘何喂熟食?熟食喂养能让猪吸收饲料更彻底,更重要的是,还能杀灭多种病原微生物。“有50多年养猪经验的饲养技术员闫恒普表示。

生猪要健康,技术是关键。“这些猪不仅吃得健康,住的环境也好。”郑建栋说,“我们给猪打造了氧吧式的生活环境,猪舍里还安装了具有正负压自动调节功能的冷热气交换系统。在猪舍里,猪也能呼吸到新鲜空气。只有猪舍环境好了,猪才能健康生长。而自动刮粪系统和密闭的风道除臭设备,则让猪舍不再有臭味。”

猪粪去哪儿啦?先储存在地下的千方大罐里。”郑建栋介绍,经过发酵和干湿分离后,猪尿液用于浇地,猪粪用作底肥还田。

农牧互补,循环发展。在郑建栋承包的3000亩土地上与猪舍间,他探索出了地养猪、养猪地的种养结合新模式。“地里产的玉米和农副产物下脚料全部做成猪饲料。”郑建栋说,经过初步试验,使用猪粪尿的麦田,亩均单产提高了28公斤。

值得一提的是,如今,农牧公司已实现种植、养殖、面食加工和生猪屠宰及销售等一体化发展。同时,郑建栋还为70多名村民提供了就地就业岗位,通过土地流转等方式,为周边7个村的村民增加了收入。

专项资金和项目申请也为企业发展增添了新动能。“这两年,我们先后为企业申请国家和省级专项资金1500余万元。”河北省衡水市安平县农业农村局党组书记、局长张旭告诉记者,他们还为企业申请了仓储冷链设施建设、农产品加工集群建设和省级农业产业强镇等项目支持。

在安平县,郑建栋所在企业,仅是该县生猪产业循环发展的一个缩影。“我县每年有80万头生猪出栏。”安平县委副书记、县长赵东利告诉记者,如何整合现有的蒸汽、污水处理等优势资源,挖掘农业的多种功能,是摆在他们面前的一道必答题。

树立大农业观、延长全产业链也是安平县重点关注的方向。“只有走食品深加工道路,延长生猪全产业链,才能提高应对‘猪周期’的综合能力。”赵东利说。为此,他们正为该县谋划的总面积5868亩、投资近百亿元的食品深加工产业园区蓄能起步。

# 世界最大直径泥水平衡盾构机下线

科技日报济南5月19日电(记者王延斌)19日,一个17.5米高、163米长、重达5200吨的“钢铁巨兽”出现在济南重工集团大院内。这是由济南城市建设集团、中铁十四局集团、济南重工集团、海瑞克集团联合研发的“山河号”超大直径盾构机(以下简称“山河号”)。这是目前全球在建工程最大直径泥水平衡盾构机。

中铁十四局黄岗路穿黄隧道项目盾构经理薛永超告诉记者:“‘山河号’完成工厂制造之后,我们计划用40天时间将其拆解,运到施工现场,再利用3个月左右时间将其组装起来,然后投入运用。”

据了解,“山河号”将应用到济南第二座下穿黄岗路隧道——济南市黄岗路穿黄隧道工程中。

“山河号”泥水平衡盾构机是针对济南市黄岗路穿黄隧道项目地质情况

量身定制的。中铁十四局济南市黄岗路穿黄隧道项目负责人周祥介绍,“山河号”将穿越“地上悬河”——黄河。在黄河之下,盾构机需要长距离穿越粉质黏土,局部夹杂钙质结核、胶结砂层等叠合地层,最深覆土厚度达49.2米,最大水土压力6.3巴(相当于指甲盖大小面积上承受6.3公斤的重量),对刀具的耐磨性,以及主驱动密封水提出了极高要求。

薛永超表示,“山河号”开挖断面大,直径17.5米,相当于6层楼的高度,每掘进一环为2米,将挖掘渣土480立方米;同时,该盾构机装配带压复合刀具,刀具306把,其中57把具备滚齿互换功能,以优化其在多变地层中的作业性能;此外,该盾构机搭载了智能掘进、智能拼装、设备状态在线监测等功能,可通过大盾构云智慧平台实现远程监控,提前预警。

# 多胎藏羊选育技术实现突破

科技日报西宁5月19日电(记者张蕴)19日,记者从青海省海北藏族自治州高原生态畜牧业科技示范园获悉,从藏羊一胎一羔到两年三胎,再到一胎多羔,青海多胎藏羊选育技术取得阶段性成果,并发挥显著示范效益,这是我国多胎藏羊选育技术实现的新突破。《多胎性藏羊选育扩繁技术研究及示范》项目经青海省科技厅组织专家委员会审定评价,达国内领先水平。

自2023年10月至今年4月的产羔季,多胎藏羊核心群、扩繁群共产羔2500多只,羔羊成活率达95%,核心群多胎率达到53.6%—64.5%。产羔数、成活率、多胎率等多项指标均达到历史新高。

藏羊是青藏高原主要优势家畜,也是青海省最具代表性的家畜品种。但传统藏羊生产、繁殖性能较低,一般一年一胎,一胎一羔,双羔率极低。为深入挖掘藏羊繁殖潜力,培育符合青藏高原发展的多胎新品种,从

2014年起,科研团队在青海省科技厅的大力支持下,联合州县相关单位开展着手藏羊多胎性挖掘和创新利用工作。科研团队应用分子育种技术结合传统育种方法,经过近十年努力,选育组建起一定规模的纯合子和杂合子育种群体,为多胎藏羊定向选育奠定了坚实基础。

截至目前,科研团队已在海北州组建育种核心群3个、扩繁群23个,种群规模9000余只,科研团队在技术研究的同时,加大多胎藏羊选育扩繁和饲养管理技术推广力度,加快科技成果转化应用,多胎藏羊养殖示范户养殖效益大幅提升。

海北州高原生态畜牧业科技示范园管委会副主任、推广研究员周玉青表示,科研团队将利用3至5年时间,选育形成育种方向明确、性状突出、性能优异的育种群,规模达到15000只,培育出符合青藏高原发展的藏羊多胎新品种。