

我国医疗专家发现地中海贫血新突变基因

最新发现与创新

新华社南宁11月6日电(记者翁倩 管浩)记者5日从广西壮族自治区人民医院获悉,经过近2年的研究,该院检验科主管技师李友琼等医务人员发现了世界首例缺失型α地中海贫血新突变基因,并于日前在美国DNA数据库成功注册。这一新突变基因的发现,不仅丰富了世界地中海贫血突变基因数据库,同时为在临床上避免地贫患儿的降生及科学研究提供了新的参考信息。

据介绍,该例缺失型α地中海贫血突变基因由李友琼等医务人员于2011年首次发现,携带者是当时到该院

做产前检查的一名孕妇。经过血红蛋白电泳、地贫基因筛查分析和相关医学科研院校的研究,并借助基因公司深度测序平台的检测手段,最终于2012年底完成基因的鉴定工作。

鉴定工作完成后,李友琼向世界三大DNA数据库之一的美国国立生物技术信息中心(NCBI)的GenBank提交注册申请。通过NCBI数据库专家的审核认定,该新突变基因申请注册成功,并于2013年10月1日起正式对外开放数据查询。

作为一种遗传性血液病,地中海贫血在全球分布广泛,以α和β地中海贫血最为常见,前者主要见于东南亚、我国南方和少数非洲地区等地;后者主要高发于地

中海地区、东南亚、我国南方、中东等地。李友琼介绍,对于地中海贫血医学界尚无有效治疗手段,新突变基因发现和成功鉴定对于从根本上预防和研究这一疾病有着重大现实意义,也为日后进行基因治疗奠定了理论基础。

据了解,目前世界上有三大DNA数据库,分别是NCBI的GenBank、欧洲分子生物学实验室(EMBL)的EBI和日本DNA数据库DDBJ。三大DNA数据库间数据共享并每日更新信息。在上述的任何一个数据库里成功注册的新突变基因,即可通过编号查询基因序列的精确描述、序列来源生物的科学名词及树状分类、特征数据栏等生物信息。

中国新闻专栏

时政简报

习近平在接见全军党的建设工作会议代表时强调,不断提高军队党的建设科学化水平,为实现强军目标提供坚强思想和组织保证

李克强在黑龙江考察时强调,确保受灾群众安全温暖过冬,扎实推进现代农业综合配套改革试验

张高丽会见克罗地亚第一副总理兼外交和欧洲事务部部长普希奇

习近平在视察国防科学技术大学时强调 深入贯彻落实党在新形势下的强军目标 加快建设具有我军特色的世界一流大学

新华社长沙11月6日电(记者曹晋)中共中央总书记、国家主席、中央军委主席习近平5日在视察国防科学技术大学时强调,要深入贯彻落实党在新形势下的强军目标,全面提高教学科研水平和人才培养质量,加快建设具有我军特色的世界一流大学,努力把国防科大办成高素质新型军事人才培养高地、国防科技自主创新高地、为实现中国梦、强军梦提供强有力的人才和科技支持。

国防科大的前身是新中国第一所高等军事工程学院“哈军工”,建校60年来,为我国培养高级军事技术人才、发展先进武器装备发挥了开创性作用。习近平对国防科大建设一直十分关注。

5日上午9时,习近平来到学校,首先检阅

了干部和学员方队。在雄壮的阅兵曲中,习近平登上敞篷车,阅官兵军容严整,精神抖擞。习近平以洪亮的声音向每个方队官兵致以问候,官兵们响亮作答。在军体文化活动中,习近平接见了学校师以上领导干部和正高、副高专业技术干部,并同大家合影留念。

随后,习近平参观了学校科研成果展示,在一个个展台、一件件实物、一幅幅图表前驻足观看,向学校负责人和科研人员详细了解项目研发和应用情况,在不大的展厅里,习近平一边看一边问,90多分钟不知不觉过去。他对学校坚持以我为主、勇于自主创新取得的丰硕成果表示赞赏。习近平接见了学校科技创新团队代表,同他们一一握手、亲切交谈,询问教学科研和生活情况,肯定他们为国家和军队

作出的特殊贡献,勉励他们埋头苦干、再接再厉,在新的起点上不断取得更大成绩。

下午,习近平听取了国防科大工作汇报,对近年来学校建设取得的成绩给予充分肯定。他指出,要牢牢扭住思想政治建设这个根本建设,紧紧围绕强军目标来进行,使思想政治建设成为实现这一目标的强大推力和助力。要把强军目标贯穿到学校建设全过程和各领域,着力在深化、具体化上下功夫。要毫不动摇坚持党对军队绝对领导的根本原则和制度,加强军魂教育,强化官兵政治意识、政权意识,增强思想政治工作的主动性、针对性、实效性,做到始终同党中央、中央军委保持高度一致,坚决听从党中央、中央军委指挥。

习近平强调,要牢牢扭住培养高素质新型

军事人才这个中心任务,深入研究现代军事教育特点和规律,坚持以提高质量为核心的内涵式发展道路,努力培养造就能够担当强军重任的优秀军事人才。要坚持面向战场、面向部队,围绕实战搞教学,着眼打教育人才,使培养的学员符合部队建设和未来战争的需要。要更新教育理念,创新培养模式,全面提高师资队伍整体素质,走出一条有利于高端军事人才成长的新路子。

习近平指出,要牢牢扭住国防科技自主创新这个战略基点,大力推进科技进步和创新,努力在前瞻性、战略性领域占有一席之地。要继续抓好基础研究这项打基础、利长远的工作,为国防科技和武器装备持续发展增强后劲。要紧贴实战、服务部队,使科技创新同部

队建设发展接好轨、对好焦。要加强自主创新团队建设,搞好科研力量和资源整合,形成推进科技创新整体合力。

习近平强调,要牢牢扭住培育优良校风这个基础工程,坚持从严治校、从严治教、从严治学,使官兵做到德智体美全面发展。要坚持高标准抓好党的群众路线教育实践活动,提高领导干部发现和解决自身问题的能力,发扬“钉钉子”精神,紧紧抓住纠正“四风”问题不放松,立行立改,不断取得新成效。广大教员要切实肩负起立德树人、教书育人的光荣职责,做学生健康成长的指导者和引路人。

范长龙、许其亮、王沪宁、栗战书和孙建国、贾延安、秦银河、李安东、徐守盛、杜家毫、杨学军、王建伟等参加有关活动。

远航163天 取得三大成果 海洋六号载誉凯旋

科技日报广州11月6日电(记者左朝胜)远航163天,行程两万多海里,中国科考船“海洋六号”胜利完成中国大洋第29航次科学考察,以及中国地质调查局首个大洋航段等任务,于今天清晨凯旋。

中国大洋第29航次是中国大洋矿产资源研究开发协会组织,委托广州海洋地质调查局具体实施。参航单位包括广州海洋地质调查局、国家海洋局二所、一所、青岛海洋地质研究所、中科院沈阳自动化研究所、中科院声学所、中科院海洋研究所、中国海洋大学、哈尔滨工程大学、浙江万里学院、厦门大学、长沙矿山研究院、中国国土资源报社等十三个。整个航次先后有95名科考队员参加,其中有6名女队员。这也是“海洋六号”执行大洋科考人员轮换最多的一次。



视频链接

“海洋六号”船于今年5月28日从广州起航,先后在我国东太平洋的我国多金属结核矿区、克拉里昂-克里帕顿断裂区(CC区)、西太平洋的我国富钴结壳矿区、中太平洋海盆等4个区域开展资源、环境、生物等调查,顺利完成了各项任务,取得三个方面重要成果:

一是首次在我国西太平洋的我国结壳勘探区——采薇海山示范区自主进行了多手段详细勘查,为结壳资源评价和下一步工程勘探部署研究提供了详细的资料;成功实施长周期环境观测。

二是继续在我国多金属结核合同区开展环境调查,履行中国大洋协会与国际海底管理局签订的“勘探合同”,并首次在国际海底管理局拟定的环境特别关注区进行多手段、多学科环境调查。对CC区开展了大范围的环境调查,开展了水化学、微生物、底栖生物、浮游生物、叶绿素等以环境基线研究为主的多学科环境调查,进一步补充完善合同区环境基线数据。

三是成功进行了新技术、新装备的试验

与应用,进一步推动了我国深海技术的发展。本航次对我国自主研制的6000米声学深拖系统以及6000米无人无缆潜器“潜龙一号”在太平洋我国多金属结核矿区进行了试验性应用和实用性海试。其中,声学深拖探测系统首次成功应用于富钴结壳矿区资源调查,同步获取了测深、侧扫、浅层剖面等三种声学探测数据。“潜龙一号”在太平洋我国多金属结核矿区5000多米海域进行试验,成功下潜7次,水下工作近30小时,获得了一批测深侧扫、浅地层剖面、水文等资料。这两套深海探测装备的成功试验与应用,成为我国深海技术发展的重要标志之一。

在取得丰硕科考成果的同时,“海洋六号”还成功开展了“太平洋——广州”海洋科普课堂活动。通过卫星连线,在太平洋科考的“海洋六号”向远在万里之外的广州近百名中学生进行了海洋科学知识实时授课,活动情况还通过网络向全国中学生和网民直播,形式创新、内容丰富的活动为宣传海洋科考,普及海洋知识作出了新的尝试。



11月6日,“海洋六号”停靠在广州海洋地质专用码头。

新华社记者 石中玉摄

黔东南:科技联动“浇灌”特色产业

创新驱动发展

科技日报讯(通讯员杨文富 记者刘志强)11月5日,贵州黔东南榕江县车江大坝绿色蔬菜基地里,绿油油的新西兰芥蓝长势喜人,几十个农民在地里穿梭采摘;离基地不远的冷库,农民们正忙着将新鲜蔬菜分拣、打捆、包装、入库,等待装车运往广东、香港。

“我们2010年与广东客商合作投资5000万元,在省、州、县科技合作项目支持下,在榕江建起了这个3000多亩的优质绿色蔬菜基地,现在每月有200到300吨新鲜蔬菜运往珠三角地区,70%以上直接进入香港市民餐桌,我种

蔬菜每年就有2000多万元的收入。”科技特派员、榕江县丰源绿色蔬菜有限公司经理石昌宽说。

部分通车的厦蓉高速公路和正在加紧建设的贵广高速铁路,给榕江的蔬菜、果农带来了福音。作为两条快速通道交汇点的榕江县,过去交通不便的区位优势一下变成了优势,该县按照建设贵州蔬菜大县、供粤港澳及珠三角菜篮子生产基地的定位,把发展绿色蔬菜产业作为调整农业结构、促进农民增收的重要途径来抓,在省州县科技合作资金支持下,依靠专家和科技特派员对蔬菜产业进行科学规划,合理布局,大力引进适销对路新品种,发展优质绿色蔬菜生产,提高产品质量,增强市场供应能

力和竞争力。目前,全县种植蔬菜7.12万亩,产量4.21万吨。

石昌宽表示,丰源蔬菜基地严格按照无公害食品、绿色食品生产技术规程,实施测土配方平衡施肥技术、机械化耕作等现代化技术进行周年6季生产,生产的日本芥蓝、新西兰菜心、香港萝卜、豆角等各种“萨玛”牌绿叶菜,大部分直供香港市场,深受港民喜爱。

黔东南州科技局局长陈文祥告诉记者,丰源公司在榕江成功发展绿色蔬菜产业,只是近年来他们实施省州县科技合作项目的一个例子。目前,黔东南州的中药材、蓝莓等特色优势产业,在省州县科技合作联动中,正向着优质、高产、高效的方向发展。(下转第三版)

科技能为治霾做些什么 ——科研人员讲解“首都蓝天梦”

本报记者 刘晓军 韩义雷

面对雾霾,中国在行动。最近一段时间,国务院公布了“有史以来最为严格的”《大气污染防治行动计划》,北京市发布了《北京市清洁空气行动计划(2013—2017年)》,北京市与科技部、环保部共同召开了“首都蓝天行动”部署座谈会。在雾霾困扰人心的今天,如何减少大气中存在的PM2.5?为了治理雾霾天气提供科技支撑,北京市科委从监测、治理、生态建设各环节入手,立项攻关,统筹布局。科技日报记者采访了一些院所、企业的科研人员,倾听他们讲解科技治霾的“首都蓝天梦”。

国产仪器监测污染物:3秒钟采集一次PM2.5数据

“每隔3秒就能采集一次PM2.5数据。”王通达说,“看,这就是中国人自己做出来的仪器。”他所说的仪器,名为“大气颗粒物散射光粒径谱仪”。

“我们和中国环境科学研究院联合攻关,去年3月29日,做出了我国首台可实时检测可吸入颗粒物浓度及粒径分布的仪器。”作为汇丰隆生物科技公司的一分子,王通达介绍,“国内起步相对晚些,能做出不容易。

目前,国产仪器各项性能指标达到或接近国际先进水平。”

近年来,“烟锁重楼”的雾霾,使公众逐渐熟知PM2.5。由于国内一直缺乏PM2.5监测的核心技术,国外设备制造商纷纷抢占国内市场。在国家“十一五”科技支撑计划和北京市相关科技计划支持下,国产PM2.5监测仪器打响了“突围之战”。

王通达介绍,LD310空气动力学粒径谱仪,攻克了空气动力学飞行时间光散射粒子测量核心技术,可检测PM2.5浓度,还能真实反映大气气溶胶粒子在呼吸道内的沉积部位;

LD320大气颗粒物散射光粒径谱仪,攻克了粒子加速、光散射粒子测量等核心技术,可满足当前我国PM2.5监测体系建设和大气环境污染防控的重大需求。

对症下药找到雾霾“病源”:年底初步完成PM2.5成因分析

在北京市科委的支持下,北京市环境保护监测中心正在进行“大气环境PM2.5污染现状成因分析”的课题研究。

“医生治病要找到病源,治理PM2.5也是同样的道理。”北京市环境保护监测中心副主任石爱军说,“我们在2012年PM2.5来源解析成果的基础上,将在年底完成PM2.5成因分析研究,为‘对症下药’防治提供技术支持。”

石爱军介绍,从去年7月到今年8月的一年里,北京市环境保护监测中心在北京市车庄、定陵、榆堡等8个点位,每月每点位采集5—9天的PM2.5环境样品;(下转第三版)

未来的数据中心将如芯片大小

科技日报讯(记者陈丹)据物理学家组织网11月6日(北京时间)报道,要扩大数据中心的规模同时降低其成本和能耗,大幅度提高这些数据中心的计算、存储和联网密度才是硬道理。为此,美国加州大学圣地亚哥分校雅各布工程学院的研究人员提出了一种全新的设计方案——“芯片上的机柜(racks-on-chip)”。按照他们在《科学》杂志上的描述,未来的数据中心将“进化”成芯片大小,包含有多个分布式服务器的机柜以及机柜顶端的网络交换机都将被集成到一枚芯片中(见下图)。

为了将数据中心缩减到芯片大小,需要设计新的数据中心网络。电气与计算机工程系主任沙雅·费恩曼和联网系统中心研究员乔治·波特的方案是:这些集成的“芯片上的机柜”将同时与光电路交换(支持高流量数据)和电子包交换(支持高优先级数据流)进行内外联网,来“指挥数据中心的流量”。

光网络可以低成本、低能耗地提供高带宽,但并不直接适用于支持数据中心网络的工作负荷。“基于‘芯片上的机柜’的下一代数据中心的架构,需要同时支持电路和包交换。”两位研究人员表示,在这种设计中,每个处理器都必须有一个收发器,能够将处理器核心中的电信号与通过光纤电缆发送的光子相交换,这就要求它们的尺寸足够小,才能集成到“芯片上的机柜”中。

他们同时指出,尽管纳米光学和硅光子学最近获得了很多新进展,但是,“在硅芯片上有效地产生光仍处于起步阶段”,他们

“可能还无法解决阻碍间接带隙半导体有效产生光的根本问题”。

而在硬件方面,要实现一个具有高度可扩展性、能够支持多个处理器核心以维持数据中心运转的光学电路架构,还面临诸多障碍。一个可能的解决方案是利用非线性材料(考虑到天然材料中的光子传输困难),这类材料原则上是节能的。

“一旦这种光网络技术被集成到电子处理器中,如同‘芯片上的机柜’设计那样,波特和费恩曼在论文中写道,“那么芯片的数量就可以根据未来的数据中心的需求来扩展。”

至于这一前景有多遥远?波特的回答很现实:“我们为尖端光子设备在数据中心网络中的应用潜力感到兴奋,但要确定这些设备拥有什么样的能力,然后与物理学以及工程师们合作,实际构建和集成它们,这是一个长达十年的过程。”

我对“芯片数据中心”的实现非常乐观,毕竟从第一代计算机演变成现在的大规模集成电路,在体积和性能上,就是数据中心芯片的过程,摩尔定律所归纳的指数级增长让计算机从神秘不可见的庞然大物变成我们身上一粒粒微小的“沙子”。当然,随着半导体材料极限的逼近,“芯片数据中心”的构想将更加依赖于新材料的突破和新通信原理的发现,从光子通信到石墨烯、DNA材料等等,我们已经在准备,剩下的就交给时间和摩尔定律吧。”

