

## 我科学家发现“夜盲症”新致病基因

### 最新发现与创新

科技日报讯(记者李禾)浙江温州医科大学科研团队通过对248例散发或隐性遗传视网膜色素变性患者的DNA样本进行基因测序,首次发现了引起常染色体隐性视网膜色素变性的高发致病基因——SLC7A14。日前,该研究成果发表在《自然》子刊《自然-通讯》上。

视网膜色素变性俗称“夜盲症”、“鸡盲眼”,是眼科中最常见的遗传性眼病,是导致成年人中途失明的主要原因。在我国预计有多达50万—120万名患者。患

者主要症状为夜间视物不清、视野范围变小;随病情发展,白天视力也会随之下降,甚至失明。出现视网膜色素变性明显症状的一般集中在30—40岁年龄段。

该研究成果第一作者、温州医科大学教授金子兵说,目前已发现的视网膜色素变性致病基因有70多个,对此的精确诊断一直是临床上的大难题,其基因诊断也是当前急需突破的科研重点。温州医科大学科研人员通过新一代测序技术,在患者中成功找到一个全新致病基因——SLC7A14,并通过对数百例患者筛查后再次发现4例同类基因热点突变。在针对基因突变进行体外细胞实验、斑马鱼和基因敲除小鼠模型等技术

途径,详细验证了新型致病基因,并明确揭示了该基因突变可引起视网膜色素变性,进而严重影响视觉功能。该研究全部在温医大完成,学校具有完全自主知识产权。

据悉,多年来,温医大科研人员在学校附属眼视光医院率先开展了视网膜色素变性门诊(遗传眼病专科),并取得较好疗效。此次揭示了视网膜色素变性的关键致病基因,并通过生物学技术系统分析了基因突变的功能,为该病的临床精确诊断、基因治疗和药物干预等奠定了基础。由于该基因引起的疾病十分严重且发病较早,已引起国际上高度关注。

### 时政简报

刘云山在部委企业高校深化整改工作座谈会上强调,坚持高标准高质量真改实改彻底改,让人民群众不断看到作风建设新成果 (据新华社)

### 为您导读

- 国际新闻  
韩开发出“双极线圈共振系统”无线供电装置 (2版)
- 综合新闻  
南海深处话搜寻 (3版)
- 嫦娥副刊  
当文艺失去创新本能时 (4版)

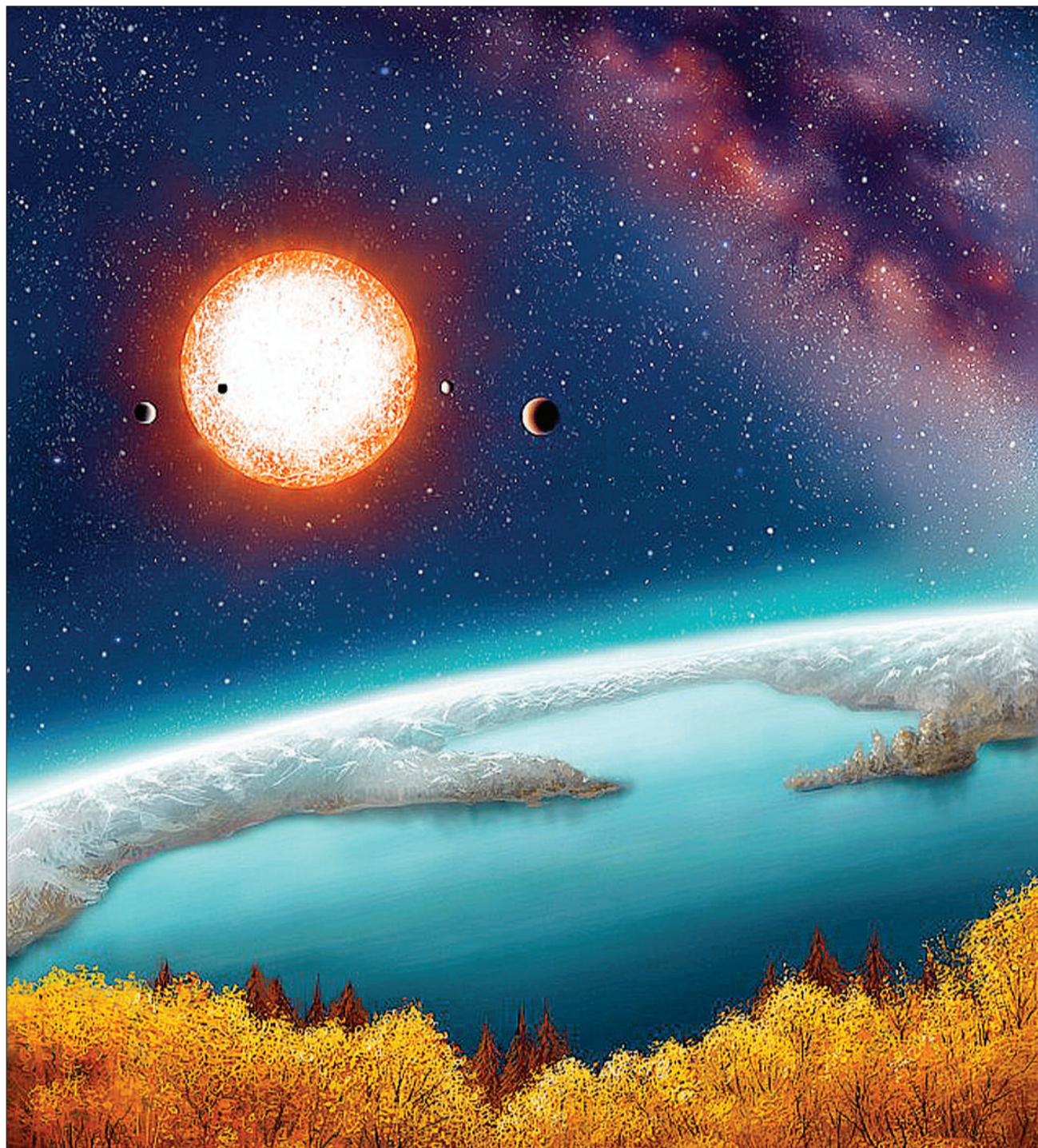
### 航天科工研制出高精度时频核心设备

科技日报北京4月18日电(通讯员张升康 记者付毅飞)记者18日从中国航天科工集团二院获悉,国内首个高精度时间比对调制解调器(BIRMM-MODEM)关键技术和样机研制在该院203所获得成功。该产品可用于北斗、长河等天基、陆基导航系统站间同步。

据介绍,时间比对调制解调器是卫星双向时间频率传递系统的核心设备,是实现远程实时纳秒级时间同步的关键。目前国际上只有德国某公司具有商业化的时间比对产品。203所突破了高性能定时信号伪码扩频调制、快速伪码捕获和超精细伪码相位测量等关键技术,研制的产品具有1MChip/S、2.5MChip/S和5MChip/S三种码率,在完全相同的卫星链路测试环境下,时间比对测量结果的标准差与德国设备处于同一水平。

据了解,该产品通过与卫星通信链路组合,可用于时间频率精确量传溯源,北斗、长河等天基、陆基导航系统站间同步;通过与微波通信或光纤链路,可以与陆基雷达站、战车、舰船等系统的精确时间同步,具有广泛的应用前景和经济价值。

## 美首次于宜居带找到地球“堂兄弟” 以光速航行490年可达 或有液态水慰劳



科学家们认为 Kepler-186f 上的植物会呈现出黄色,这要归因于其从恒星那儿反射光的方式。这是 Kepler-186f 的艺术化想象图。

科技日报讯(记者刘霞)人类征服地球之后,或许觉得太过孤单,数十年来,一直在浩瀚的宇宙中寻找外星人和他们的家园。天道酬勤,这样的搜寻工作最近似乎取得了突破性进展。

美国航空航天局(NASA)的科学家们在4月18日(北京时间)出版的《科学》杂志上称,他们的开普勒太空望远镜找到了一颗大小与地球类似、也位于其宜居带内的行星“Kepler-186f”,这颗行星所处的位置和大小表明,其表面或许有水。这或许是科学家们在太阳系外找到的第一颗拥有液态水的行星;也是迄今为止最有可能存在外星生命的地方。

Kepler-186f 围绕距离地球约 490 光年的红矮星 Kepler 186(比太阳更冷更暗)运行,是其 5 颗行星中距离最远的,极有可能是像地球一样的岩石行星,有自己的大气层和固体表面。该行星的大小约为地球的 1.1 倍,专家们认为这是预测行星表面及其大气层的关键;若行星为地球的 1.5 倍以上,很多似乎都会聚集氢气及氦气,就像太阳系的木星及土星。

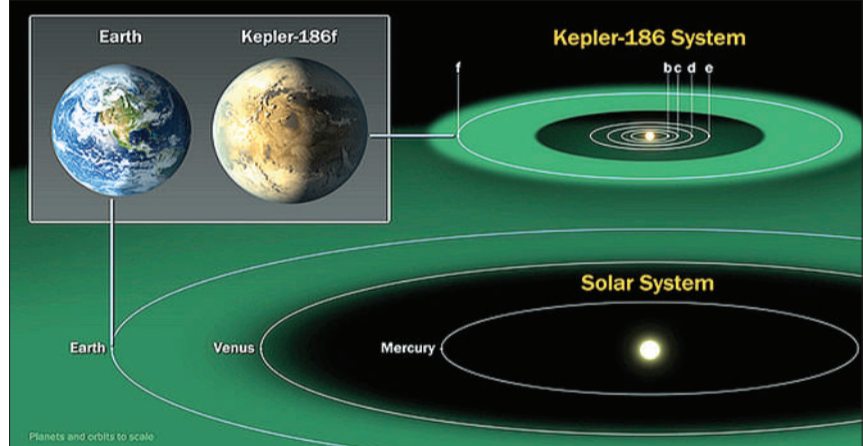
据英国《每日邮报》4月18日(北京时间)报道,NASA设在加州艾姆斯研究中心的搜寻地外文明计划(SETI)研究所的专家艾莉萨·昆塔娜领导的研究团队,对开普勒望远镜提供的行星数据进行了梳理,最终得出了这一结论。

开普勒望远镜迄今已发现了数百颗行星,但大部分行星要么体积太大;要么距离其恒星太远,因此,都不适合生命生存;而 Kepler-186f 是在某颗恒星宜居带内发现的首颗大小与地球类似的行星,因此,其“现身”是搜寻系外行星领域的里程碑。

宜居带指恒星周围刚好适合水形成的“温度适中”的地区,例如,地球正好位于太阳系宜居带的中间位置。该研究的合作者、旧金山州立大学的斯蒂芬·凯恩表示,Kepler-186f比地球稍大,大气层也可能稍厚,因此,可提供更多绝缘层,有助于其水保持液态。

但我们也不要过度乐观。开普勒望远镜项目的专家、该研究的合作者汤姆·巴克利接受美国趣味科学网站采访时说:“Kepler-186f只能算是地球的‘堂兄弟’,不能算是双胞胎。它在某些方面与地球有相似之处,理论上似乎有适于居住的基础,但与地球相比,其表面更暗也更冷,确切温度还得取决于其周围的大气。”研究人员目前还无法确定 Kepler-186f 大气层的组成,这也是该行星是否真正适合生命生存的关键。

相比孪生兄弟,一声“堂兄弟”叫出了隔阂。这是因为开普勒 186f 绕转的是颗红矮星,而非太阳那样的恒星,所以不适合被称为“第二地球”。其实,在银河系中(也许是在所有星系中),70%的恒星都是红矮星,像开普勒 186f 这样的“堂亲”可能已到处开花散叶。而且理论上讲,红矮星的行星并不是寻找生命的理想之所——它们经常是一面永恒对着母星,另一面永恒背朝母星。我们只能企盼后续研究中,这位堂兄展现出更多宜居的潜质。



地球与 Kepler-186f 的体积和在各恒星系中所处位置的比较图。

## 专家:外媒“中国妨碍搜救”论站不住脚 中国深海设备确有“重科研轻应用”问题

近日纽约时报发文《中国在马航客机搜救中的行动被认为伤害和帮助一样多》,引起广泛争论。航空专家、《航空知识》副主编王亚男认为,文中对我国“妨碍搜救”的指责完全站不住脚。

王亚男18日向科技日报记者表示,在信息不足的情况下,马航搜救过程中涌现出很多误报、误判或者错误的推论,并不完全来自中国。

据美联社日前对本次搜救中不实线索的

总结,客机失联当天有搜索飞机在南海发现不明油污带;越南飞机曾在南海发现可疑物体;中国卫星机构发布过显示三个白色物体漂浮物的图片;澳大利亚总理称卫星图像显示南印度洋有两个大型漂浮物;法国卫星发现了122个漂浮物;泰国卫星在印度洋发现300多个漂浮物等。这些线索都无法证实与马航失联客机有关。

“单独针对中国进行批评有失公允,是很不讲理的行为。”王亚男说。

著名学者石毓智也在博客中表达了不满。他表示,客机是属于马来西亚的,安检、驾驶员的精神状况,跟踪飞机飞行状况的雷达设施,都是马来西亚政府的责任。客机是美国波音制造的,他们掌握有黑匣子和机上安全设备的数据,自己又有海空最精良的设备,也一无所获。中国是最大的受害者,出力最大反而被指责,这是一种荒唐的逻辑。

一些美国读者也对该报道发表了意见。一位读者留言称“找到飞机,再来评判(Find

the plane, then judge)”,获得许多支持。

据报道,美国前国务次卿、哈佛大学教授尼古拉斯伯恩斯在接受 CNN 采访时也表示这篇文章“格调不太高”。他说:“不久前,中国还被批评参与搜救的积极程度不够,我们不能横竖都是理……目前的失望情绪已经够多了,因为没有任何人成功地定位到了飞机。”

尽管认为美媒批评很不恰当,但王亚男表示,对飞机的水上搜救本身就是很少见的

科目,如此大规模的协作搜救,对我国来说尚属首次,其中确实暴露出一些问题,首先在水声监测设备的应用方面。

4月5日,我国海巡01轮率先发现黑匣子疑似信号,一度令人振奋。但很快有外国专家质疑说,海巡01轮救援人员所用的民用手持检测设备仅适合在200米左右深度的浅水中使用,对于该海域超过4000米的深度来说,这种方法完全不现实。后来联合搜救中心将该线索认定为不可信。(下转第三版)

## 土壤修复:一个需要逐步推进的系统化工程

关注重金属污染⑥

环境保护部和国土资源部刚刚联合发布的全国土壤污染状况调查公报显示,我国耕地土壤点位超标率为19.4%,主要污染物为镉、铜、砷、汞、铅、滴滴涕和多环芳烃。为解决土壤污染问题,环境保护部正在会同有关部门编制《土壤污染防治行动计划》,国家还将在今年启动重金属污染耕地修复综合治理工作,先在湖南省长株潭地区开展试点,并逐步建立土壤污染治理修复技术体系。

中国科学院地理科学与资源研究所环境修复研究中心主任陈同斌告诉科技日报记者,土壤污染修复是一项长期的工作,要分清

主次,从主要问题入手,建立土壤修复产业链,一步一步往前走。

技术选择,要针对主要问题

“土壤重金属污染修复技术有多种,包括物理修复、化学修复、植物修复等。植物修复技术具有修复成本低、环境友好、无二次污染,是一种修复植物往往只对部分污染物起作用,因此还需要针对实际土壤中的污染物,在多种植物进行联合修复以及物理化学—植物

联合修复等领域进行技术研发。

“从广义上讲,土壤污染与生态问题都是复合的。但如果要讨论土壤污染的修复问题,我们则必须在一定边界条件下审视土壤是‘复合’还是‘不复合’。”陈同斌举例说,湖南石门雄黄矿污染就是单一的以砷污染为主,去除砷污染是石门土壤修复最主要的任务。

广西环江曾经也承受着砷污染之痛。环江地区的铅锌矿伴生大量的砷,铅锌矿的开采给当地造成了以砷为主的多种重金属污染。2010年,陈同斌率领军团队利用他们培育的蜈蚣草——砷的超富集植物,开始修复环江县1280亩受到重金属污染的土壤。两

年后,这项农田修复工程通过了第三方监督的评估,土壤环境质量达到《农田土壤环境质量》标准。

“世界上所有的技术都有局限性,指望通过某项技术或者多技术协同来达到一个完全理想的土壤修复目标是不现实的,关键是根据污染土壤的特性,分清主次,针对主要问题,制定出切实可行的修复方案。”陈同斌说。

修复工程,要加强系统设计

日前,广东省地质实验测试中心研制出一种代号为 Mont-SH6 的土壤修复材料。这种修复材料对主要毒性重金属镉、铜、锌有强烈的吸附能力。(下转第三版)



4月18日,中国扬州科技合作展示洽谈会在江苏扬州国际展览中心举行。图为工作人员在演示“i-Robot”代步机器人。(新华社发(庄文斌摄))