

探究人类基因组之谜

□ 李大光

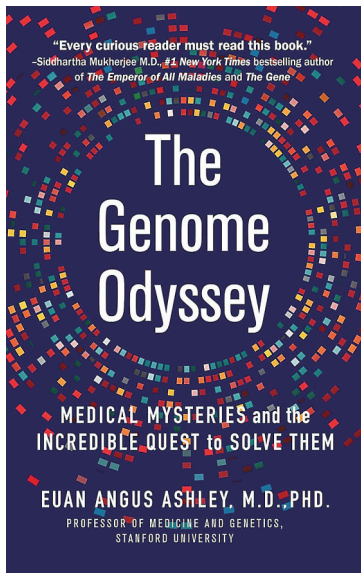
摇曳烛光

入选2023年亚马逊最佳图书名单的《基因组之谜：令人难以置信的探索之路》，是斯坦福大学医学和遗传学教授尤安·阿什利的作品。作者用其研究病例的真实诊断历程，将精准医学的突破进展带到生活中。该书出版后随即得到生物界和医学界以及普通读者的好评。

作者曾就读于牛津大学并获得博士学位，然后去了斯坦福大学。在那里，他接受了心脏病学和遗传学方面的培训。在加入该学院后，他领导的团队首次对人类基因组进行了医学解读。此后，他获得了美国国立卫生研究院和美国心脏协会颁发的创新奖。

自2003年人类基因组计划完成以来，基因组测序的成本以惊人的速度下降。通过阿什利博士在斯坦福大学团队和世界各地其他专业团队取得的突破进展，分析人类基因组的临床测试费用已经从数十亿美元，减少到一次不到1000美元。电子技术的介入，使科学家们第一次掌握了预测人类基因的能力，得以预防和诊断某些疾病。

作者讲述了一组非常引人入胜的故事，让更多人了解了全基因组技术使某些疾病诊断成为可能的事实。然而，与许多科技书籍不同的是，这本书以清晰易懂的方式，详细介绍了基因组测序背后的医学原理，但是并没有涉及基因组测序技术的细节，更多的是讲述病人



《基因组之谜：令人难以置信的探索之路》，[美]尤安·阿什利著，杰拉登图书出版社(Geladon Books)出版。

的故事，以及医生和护士团队拼凑谜团的经历。这是21世纪的一部医学侦探悬疑大作。作者在一个接一个的案例中进行探索，如令人震惊的心脏心律失常案例，或者最常见但是无法解释的神秘病症案例。在这些案例中，多种未确诊疾病的一系列奇怪的症状最终用到基因追溯技术。

一个婴儿癫痫发作却不能流泪；一个刚出生的女婴，她的心脏在出生第一日就停跳了5次；一个男孩的心脏里有肿瘤；一个十几岁的女孩患有遗传性心脏病，导致她多次心脏骤停……在诊断和解决

这些谜团方面，最关键的进步是基因组测序。阿什利博士描述了他如何带领团队分析和解释完整的人类基因组，以及如何打破基因组解读速度纪录等故事。作者在写作中加入了个人的见解与经验描述。他不只是讲述发生的事实，还阐述了很多“跑题”的故事。例如，在讲述患有心脏病的女孩故事时，作者追溯了从1740年开始，巴黎科学院正式建议进行口对口复苏，以恢复溺水受害者的康复的历史。

最令人感兴趣的一章是“超人”。作者所说的“超人”指的是那些拥有特别罕见突变基因的人，这些基因突变以某种方式增加了他们的能力。例如，一个著名运动员具有一个突变的基因，增加了他的携氧能力，这帮助他赢得了几枚越野滑雪的奥运奖牌。作者对这一章的总结是，通过了解“超人”的基因组，他们可利用这些信息来帮助人类治疗和战胜疾病。

阅读完这本书，我们可以了解到一群寻找答案的充满活力的研究人员和医生侦探，以及在寻找诊断和治疗的过程中向医学界敞开心扉的病人。这些病人激励了阿什利博士和他的团队，他们努力扩大阿什利博士团队的医疗能力的界限，并设想一个未来——基因组测序对所有人都可用，药物可以量身定制治疗特定疾病，并在基因组水平上解码病原体，比如病毒。我们所知道的医疗系统已经完全发生了革命性的变化。

(作者系中国科学院大学教授、国际科学素养促进中心研究员)

揭开化学的神秘面纱

不简单的碳材料、富有科技含量的玻璃、神奇的合金、先进的特种陶瓷、有机高分子材料、可以“1+1>2”的复合材料，这些都是可以改变世界的化工新材料；绚丽的宝石、化妆品、日用化学品、化学药物、液晶显示屏，这些是我们身边的化学物品……化学是什么？化学研究又是什么？读者可以从《给青少年讲化学》中找到答案。

《给青少年讲化学》是清华大学出版社“基础前沿科学史”丛书的又一力作。这本书是给学习化学的中学生，以及对化学感兴趣的小学生的化学入门书。从古到今，化学在不断改变着人类的生活。但是，化学又是一个复杂的体系，化学的发展过程千头万绪、错综复杂，唯有高屋建瓴、通览化学的全貌，才能建立条理化、系统化的化学思维。

这本书让我们抽丝剥茧，厘清化学的来龙去脉，以轻松的方式，一步步揭开化学的神秘面纱。学习化学离不开对化学科学史、科学家、科学实验的充分了解。《给青少年讲化学》以化学课本和课程体系为依托，全面串联起了中学化学的知识，可以激发孩子对化学的好奇心。



《给青少年讲化学》，高鹏著，清华大学出版社出版。

青春合奏引领少年追梦

□ 陈兰

编创手记

2023年7月14日，中国科协、教育部印发的《“科学家(精神)进校园行动”实施方案》要求，深入开展科学家故事阅读推广，充分利用中小学现有读书角、图书架、书报亭，充实科学家故事图书。

作为出版人，策划出版大力弘扬科学家精神的精品图书，是我们服务大局、聚焦主题的神圣使命。本着这一初心，我们积极开展前期调研，着手策划有关科学家精神的选题。与此同时，出版社编辑的想法与《科学故事会》创作团队不谋而合。

聚焦科学家主题，联动策划

2023年5月8日，第一届中国科技青年论坛总论坛在京举行。侯素青等10位青年科技才俊，从近3000位青年科研团队负责人、科技人才、卓越工程师中脱颖而出。随后，中国科协主管、中国科普作家协会和中国科普研究所主办的国家级期刊《科学故事会》在第七个“全国科技工作者日”邀请了这10位优秀青年科学家讲述他们的故事，其相关内容在《科学故事会》的2023年5月

至6月的合刊刊登。

2023年8月，《科学故事会》策划主编马舒建一行到湖北人民出版社调研。经过热烈的讨论，双方碰撞出梦想的火花，遂决定对10位科学家进行深入采访，用图书的形式讲述他们的故事，弘扬“爱国、创新、求实、奉献、协同、育人”的科学家精神，在青少年心中种下科学的种子。

《繁星·追梦：以青春智慧托举科技强国梦》的策划方案就此明晰。

树立身边榜样，可追可及

2023年9月，出版社组成了专门的策划编辑小组，与《科学故事会》的创作团队开始了频繁的沟通与协调。在出版社领导的带领下，我们与创作团队确定了书稿的主旨思想，从主线提炼到框架搭建，从素材归类到故事精选，从文风塑造到语言锤炼，从专业规范到常识普及，从知识分类到板块构建，双方一切磋商，细细分析比较。2023年11月，全稿在多轮修改后终于完成。

全书分为“锲而不舍的探索”“乘风破浪的远航”“永无止境的超越”3个部分，讲述了10位优秀青年科学家，在科技报国的道路上奋力追梦的故事。书中讲述了青年科学家的科研经历、所感所悟，读起来生动有感染力。这群活力



《繁星·追梦：以青春智慧托举科技强国梦》，《科学故事会》编辑部主编，湖北人民出版社2024年1月出版。

满满的青年科学家是可学可做、可追可及的身边榜样。他们是怎样走上科学道路的，在研究什么，遇到过哪些困难，有哪些曲折难忘的经历，又是怎样沉着冷静、机智敏锐、坚忍自信地去应对挑战，从而走出困境、收获成功……书中

的故事，不仅让读者们感受到科学家精神和家国情怀，还感受到科技工作的多姿多彩。

本书有3个鲜明的特点。一是视角独特，不落俗套。与市场大多数图书讲述老一辈科学家故事不同，本书将视角转向了肩负新时代和未来科技强国重大使命的青年科学家。他们生活的时代与当代青少年有着天然的近距离，青少年读起来更容易产生共鸣。二是内容丰富，版式活跃。书中讲述的10位科学家分别来自不同的领域，他们畅谈神秘的宇宙、广袤的海洋、尖端的医学、前沿的科技等。书中设置了科学家档案、人生格言、故事主体、延伸阅读，以及随文的科普小知识、走近科学家、名人名言、你知道吗等小板块，让读者在了解科学家故事的同时，还能汲取不同的知识。三是插图精美，真实形象。书中不仅配备了形象生动的动漫插图，让科学家及其研究的对象跃然纸上，而且挑选了大量精美的照片，让读者徜徉于图片与梦想的天空。

本书的出版将极大助力激发青少年科学梦想的火种，点亮他们探索未知世界的路途，共同绘就中华民族伟大复兴的美好未来。

(作者系湖北人民出版社综合编辑部副主任)