

图 IC

复旦大学近日发布消息:中国科学院院士、复旦大学教授金力团队对来自中国华北(郑州)、华东(泰州)、华南(南宁)三个代表性汉族群体的5000个个体进行了基因组全外显子测序,初步构建了“华表”外显子组数据库。目前,“华表”数据库共包含207万个遗传变异,其中46.4%的遗传变异为该研究首次发现。全球研究人员都可以通过布设在中国生物医学大数据中心(上海)网站下的数据库子站(<https://www.biosino.org/wepd>)快速检索相关遗传变异的频率信息。

复旦科研团队测序了五千例中国汉族个体

「华表」外显子组数据库初步构建

外显子

寻找罕见病基因缺陷

建立基因数据库、基因测序、搜寻罕见病基因缺陷,对于这些名词,人们已经并不陌生。那么,外显子又是什么?为什么要构建外显子数据库呢?据介绍,外显子是真核生物基因的一部分,负责编码蛋白质;也就是说,寻找罕见病基因缺陷,外显子起到主要作用。

与全基因组测序相比,新一代覆盖基因组编码区的全外显子组测序,不必观察基因组的全部,而是突出重点,由此效率大大增加,技术成本大幅降低。可以说,外显子测序是基因测序的“精简版”,可在高测序深度情况下,更准确检测出临床致病的罕见变异位点。

第一步

测序了中国汉族人群

目前,国际上已有多个大型公共全外显子(WES)数据库,如ExAC、gnomAD等。但这些数据库的样本大多由高加索人、非洲裔美国人或拉丁美洲人组成,中国汉族样本数量有限。作为世界上人口最多的民族,汉族具有较高的遗传多样性,建立一个高质量且有代表性的中国汉族人群全外显子数据库对于生物医学研究具有重要的价值。

2017年9月,在科技部和国家卫计委(现国家卫健委)等部门指导下,复旦大学现代人类学教育部重点实验室联合有关机构发起“华表计划”——中国全外显子组数据库项目,是自主建设的中国人群公共数据库之一。作为“华表计划”的主要科学设计者,金力表示,“华表计划”第一阶段的建设目标是通过覆盖全国、有代表性的汉族人群样本进行高质量测序,系统解析外显子区域等位基因频率,精细刻画中国汉族人群遗传结构,形成我国自主建设的中国人群基因组数据库。

助发现

罕见病精准诊疗方案

团队成员、复旦大学人类遗传学与人类学系主任王久存教授介绍,包括全外显子组数据库在内的人群数据库对生物医学界开展罕见病具有重大意义。罕见病是指仅在极少数人身上发生、人群患病率小于万分之一的罕见病症。统计表明,大部分(72%)罕见病是遗传性疾病,许多罕见病在患者生命早期发病,例如地中海贫血、成骨不全症等。

“华表”数据库提供了中国汉族人群的低频位点频率信息,能够帮助研究人员区分罕见致病突变和高频良性变异,从而为进一步精准识别和分析中国人所患罕见病的致病分子机制、遗传机理以及基于此的罕见病精准诊疗方案提供了科学基础。

本报记者 张炯强

“防闷神器”管用? 防护效果打折!

1.“防闷神器”可以缓解口罩闷热感?

流言:“防闷神器”支架可以将平面口罩支撑起来,增加口罩与口鼻的距离,从而减少闷热感。

真相:口罩是预防新冠病毒感染的重要防线,“防闷神器”在里面加一个支架,会影响口罩的密合性,令防护效果大打折扣。

规范化佩戴口罩时,需要双手把口罩捂住,用双食指进行鼻梁塑形,贴合脸颊。支撑架一般是由塑胶制成的,形状统一,难以符合每个人的脸型,又容易发生移位。“防闷神器”中央的支撑幅度过大,容易导致口罩两侧边缘出现缝隙,影响口罩的气密度,削弱其防护性。

此外,过大的呼吸区,也会令呼出的水汽难以蒸发,湿热的气体聚集起来,只会让人感觉更加闷热。

医护人员在高风险区域使用的N95等口罩,虽然也有支撑结构,但这是在确保没有漏气的情况进行的支撑,原理上是不一样的。

2.吃苦瓜会导致骨质疏松?

流言:草酸影响钙代谢,食用过量会导致骨密度降低,所以吃苦瓜会导致骨质疏松。

真相:过多的草酸确实会在一定程度上影响钙的吸收,但它只是导致骨质疏松的若干个因素之一。苦瓜含有一定量的草酸,会影响部分钙吸收,如果肾功能不健全,过多的草酸还可能与钙结合形成肾结石。但苦瓜并不是唯一含有草酸的食物,甚至算不上所谓“草酸含量极高”的食物。

骨质疏松的根本原因是骨钙大量流失,导致骨密度明显下降。造成这一现象的因素很多,主要有:性别原因(女性风险高)、年纪大、家族遗传、钙摄入不足、过度节食等等。草酸的影响只能归结到钙摄入量那个因素。

3.骆驼奶更接近母乳?

流言:被誉为“沙漠白金”的骆驼奶,成分最接近母乳,比起牛奶更适合喂养新生儿。

真相:新生儿最好的食物是母乳。母乳中不仅含有婴儿所需要的所有营养,而且各种营养成分的比例都在婴儿所需的合理范围内。母乳中的蛋白质、脂肪和乳糖的含量通常分别是1%、4%和7%,而三者在牛奶中的含量约为3%、4%和5%。与母乳相比,牛奶中的蛋白质含量过高、乳糖含量过低,而骆驼奶的糖含量比牛奶还低,蛋白质又比牛奶高。即使不考虑微量营养成分,仅仅是主要营养物质的组成,骆驼奶就已经跟母乳相差太远了。

如果因为各种原因不能实现母乳喂养,婴儿配方奶是唯一被认可的选项。不管是基于牛奶、羊奶还是大豆蛋白,婴儿配方奶粉中的营养成分都经过调整,尽可能地“模拟母乳”,从而满足婴儿的营养需求。

本报记者
邵阳

► 医生操纵手术机器人采访对象供图



若付出生态代价,科创该如何取舍?

张炯强

老一代人看来,现在的环境全变了:以前中秋、国庆的时候,该是换上秋装,可现在,依然烈日当空,开着空调;以前,北方少雨干旱,如今却暴雨不断;甚至,快到冬天时,还有台风来袭。

今年初,地处美国南方的得克萨斯州居然来了一次史上最强寒潮,这个美国的能源大州大规模停电,暴风雪让一半人口面临饮用水供应困难。不是说全球变暖吗?为何冬季风暴竟席卷南方。上周,美国、以色列的科学家发布研究结果,确定了此次极端天气的“源头”——受到干扰的极地涡旋。

研究人员指出,一方面全球气候正在变暖,另一方面中纬度地区冬季极端寒冷天气则明显增加,如西班牙、日本,都出现过类似天气。而在中国,以上海为中心的长三角地区,今年也曾出现零下8摄氏度的极低气温。北极冰层的融化,使得变暖与冬季风暴共存,灾难性天气大增,控制温室气体排放仍是重中之重。

时下,我们开始经常使用“千载一遇”这个词来形容自然灾害,比如,郑州特大暴雨。然而,放眼全球会发现,“千处一遇”的使用频率越来越高,我们真得该警惕起来。

细想一下,如今的温室效应,“元凶”竟然是人类一二十年前前的科技创新。工业革命,汽车、飞机的出现,煤炭、石油的开采使用,不正是全球变暖的源头吗?可是,当年的发明家并没有错,他们带来了福祉,只是后人穷奢极欲,造成了今天的后果。可见,任何一项科技创新应用,都应有一个限度,不仅是以前的蒸汽燃油,也包括现在互联网、人工智能。

当科技创新与自然相违背时,我们该怎样选择?应该抛开眼前的利益,放眼长远、放眼子孙后代。比如现在的新能源汽车,都在喊着开发超容量、超续航电池;有没有想过,至少目前,这种电池的污染更大。现在,每一项科技创新,需要我们的研究者都有这样的考量。为了地球,为了人类的未来。

23分钟

手术机器人精准“挖除”病灶

近日,一位男性肾脏肿瘤患者因诊断为“右肾门区肿瘤”,来到复旦大学附属肿瘤医院求医。肿瘤医院泌尿男生殖系统肿瘤多学科综合诊治团队经过充分评估,最终建议患者选择机器人辅助手术,并通过术前精准影像学三维重建,制定了个体化的手术方案。

手术当日,首席专家叶定伟教授操控最新一代达芬奇Xi手术机器人,手术机器人摄像头相当于裸眼10-15倍放大三维高清视野,让一根根微小的血管和肿瘤病灶非常清晰地显现出来,可以看清主刀医生每一个细微的手术动作。手术机器人的机械臂精准同步人手多维度活动度,分离血管、剔除病灶、创面止血、缝合肾脏一气呵成,短短23分钟,肿瘤被完整“挖除”,肾脏也成功保留下来。

“随着更智能、更灵活的新一代达芬奇Xi手术机器人在肾脏肿瘤手术中的大规模应用,将传统肾脏肿瘤手术带入了微创2.0时代,对比传统腹腔镜和前几代手术机器人,新一代机器人更有效滤除人手抖动等影响,在狭小空间内更有优势,尤其适合泌尿系统肿瘤,可以做到更精准微创,更快速康复!”叶定伟教授说。

本报记者 左妍 通讯员 朱煜 王广兆

