

# 基因测序，跑步进入“人人时代”

从当年科学家实验室里用来科研攻关，到如今应用于疾病诊断，基因测序技术迭代后的成本下降，是决定性的因素。

□ 记者 | 黄 祺

“1996年的某个深夜，我刚在床上睡下，电话就响了。那是在慕尼黑黑大学动物学研究所实验室的研究生马蒂亚斯·克林斯打来的。他就说了一句话：‘那不是人类的’。”

“‘我马上过来’。我嘟囔着，套上衣服，开车穿过整座城市来到实验室。那天下午，马蒂亚斯启动了我们的DNA

测序仪，放入他之前提取和扩增好的DNA，这些DNA取自收藏在伯恩莱茵博物馆的尼安德特人上的一小块肩胛骨……”

以上两段话，是《尼安德特人》第一章展现的第一幅画面。2022年诺贝尔奖宣布后，这本书突然热销，也有不少人从自己的书架上重新取出“奇书”回味。

文中深夜从床上爬起来的“我”，是作者、瑞典科学家斯万特·帕博（Svante Pääbo），而他正是2022年诺贝尔生理学或医学奖获得者，获奖理由是“在已灭绝的人类基因组和人类进化方面的发现”。帕博从古代骨骼中提取并测序了第一个尼安德特人基因组，他和同事还在2010年3月证明了一种名为杰尼索瓦人（Denisovans）的未知人类物种的存在。

帕博是个瘦高个，腿长到无处安放，获奖后第一天上班，帕博警惕地左看右看，生怕受到“惊吓”，最终他还是被同事们扔进水池以示庆祝。

帕博的主要贡献是开创了一门全新的科学学科：古基因组学。这门学科通过分析比较现代人和已经灭绝的人类之间的基因差异，为探索人类的进化历史、研究人之所以为人奠定了科学基础。

一千多年前哲学家柏拉图提出三个终极问题：我是谁？我从哪里来？我要到哪里去？如今，哲学拷问在科学层面上获得了部分答案。

和大家的想象不同，今年诺贝尔奖所借助的核心技术——基因测序并不“高冷”，它已经来到了我们身边。

如果家里有怀孕的准妈妈，医院会推荐孕妇接受产前基因筛查排除唐氏综合征等遗传性疾病；如果家里有癌症病人，医生会建议先做基因检测用来精准诊断或者寻求靶向治疗的机会；如果家族中某

因美纳基因测序系统。

