



图片来源:U.S. Air Force photo/Staff Sgt Eric T. Sheler/Wikimedia Commons

基因测序:新生儿,你准备好了吗

旨在筛查遗传病的新项目面临有效性及伦理双重考验

通过一项耗资 2500 万美元的项目,数百个美国婴儿将成为基因组医学领域的“先锋者”。在这些婴儿出生后不久,科学家立刻会为他们测序基因。

基因组测序和新生儿疾病筛查研究项目的支持者公开表示,对于那些在孩子一出生便想了解其全面基因构成以及整个童年时期情况的父母而言,相关项目将测试它到底多有用以及是否合乎伦理。

测序基因与常规筛查

该项目将不会取代传统筛查试验——大部分州要求为新生儿进行该常规筛查,检测血液中的化学物质及有缺陷的蛋白质,它们是近 60 种遗传疾病的标志。

相反,政府资金将支持调查排序新生儿的 DNA,是否要比传统筛查,能更好地探测遗传疾病,例如那些影响药物代谢、免疫功能和听力的遗传病,以及代谢紊乱和囊胞性纤维症等包含在常规筛查中的一些疾病。

“人们能够想象,有一天,每个新生儿在出生时,将会有自己的基因序列,它将成为电子健康记录的一部分,并且终其一生都会被用来帮助更好地预防疾病,以及更多地警示一种疾病的早期临床表现。”国立卫生研究院(NIH)国立儿童健康与人类发展研究所所长 Alan Guttmacher 说。该研究所与国家人类基因组研究所资助了该项目。

现在,花费 1000 美元甚至更少的费用,就能够检测编码蛋白的部分基因组,而花大约 5000 美元就能测序全部基因。所以 Guttmacher 提到的那一天可能很快就会到来。过去一年中的研究发现,基因序列可能在 15%-50%患有未

确诊疾病的儿童身上找到相关疾病的遗传原因。

存有分歧

但是,遗传学家和伦理学家在医生应该从患者基因中检测何种信息、多少信息应该告知其家庭,以及谁应该拥有和控制这些基因数据等议题上存在分歧。新生儿基因项目是有争议的,激进分子认为父母并没有被适当地告知有关测试和研究使用情况等信息,一些州要求销毁项目收集的血斑样品。

“测序新生儿基因会有极大的危险性,出了问题他们不会表达,父母也不知道他们为自己、孩子及其未来,以及彼此的关系,打开了一个怎样的潘多拉盒子。”明尼苏达州公民健康自由会议主席、联合创始人 Twila Brase 说。

她指出,与现行的筛查相比,这种基因测序筛查需要更多的条件,并且会出现更多假阳性结果,而所有结果都会对婴儿家庭产生深刻影响——即使孩子永远不会生病。

新项目的行政人员则表示,这样的伦理关注是最新基金研究的一个催化剂。“当你谈论一个在一部分人中被广泛进行,以及在一个完全没有能力提供个人同意的婴儿身上进行的试验时,伦理、法律和社会意愿的重要性就不断增大,而这些也是研究的本质部分之一。”Guttmacher 说。

而这些考量事宜的核心部分存在一个问题:医生将向婴儿的家庭透露何种遗传信息?仅与儿童疾病有关的,还是能够暗示儿童未来健康的更广泛结果?

早在今年 3 月,医学遗传学学院(ACMG)就建议,医生一旦调查了患者的基因——这些

患者接受了临床测序,以识别 57 种与健康有关的基因发生的突变,不论他们最初的测序理由是什么,最终都应将其相关结果反馈给患者。

马萨诸塞州布莱根妇女医院遗传学家 Robert Green 也是发布这些建议的相关小组的一员,同时他也是新计划中使用项目基金,检验 480 个基因的研究小组中的成员。这数百个基因一半来自健康婴儿,一半取自新生儿重症监护室中的患病婴儿。他们将这些新生儿分为两组,一组将接受常规新生儿筛检,另一组同时还将接受基因测序。

在未来数年里,研究人员将与父母和医生分享结果,其中包括增加未来疾病风险的基因,然后研究这些信息如何影响儿童的医疗护理。国立儿童健康与人类发展研究所项目负责人 Tiina Urv 表示,NIH 希望能了解“父母的感受如何、他们的想法是什么、他们想知道哪些结论,以及他们能理解多少”。

未来健康风险线索

其他研究人员则计划遵循 ACMG 建议的精神。北卡罗来纳大学的 Cynthia Powell 将率领一个研究小组,报告与婴儿诊断有关的基因缺陷。该研究小组告知父母有关基因突变的信息,包括那些被列入 ACMG 清单上、可能与孩子的诊断不相符但或许是“医学上可操作的”信息——例如一个可能在童年时代出现的癌症因素,如果发现得早,能够预防或治疗。

Powell 研究小组还将让父母选择找出有关成年时期因素的信息,并制作一个遗传结果图表,其中包括成年型、致命的和无法医治的问题,例如阿尔茨海默氏症。“在小儿遗传科,我们关心的通常是,未成年人的预测性基因测试,但

是剥夺了儿童知晓基因信息的权利,尤其是直到成年才显现出的一些疾病因素。”她说。

但是包括密苏里州儿童医院遗传学家 Stephen Kingsmore 在内的其他一些遗传学家,对 ACMG 的建议表示怀疑。“必须为重症新生儿或已经走到生命尽头的人,报告未来的癌症征候风险是极为可笑的。”Kingsmore 在刊登于《科学—转化医学》杂志上的一篇评论文章中提到。他预计,在美国一般人口中,要检验 ACMG 提议的基因,结果将是,每个真阳性伴随着 20 个假阳性。

Kingsmore 研究小组接受了一个项目基金,去测试 500 个患病新生儿的基因,并发展一个测序试验,在 24 小时内诊断出婴儿的病因。该研究小组将首先寻找与患儿症状有关的基因突变。然后,如果没有得到任何结论,Kingsmore 及同事将检查致病变体的全部基因。他提到,该小组也会考虑研究根据 ACMG 的指导方针,如何递交家庭和医生的观察结果。

不过迄今为止,接受基金的研究团队都没有考虑给婴儿的家庭那些未加工的基因序列数据。这些数据将允许家庭寻找自己的相关解释,或保存它,以便到孩子长大后,或研究人员对基因如何影响健康和疾病更加了解时,重新进行分析。

加利福尼亚大学旧金山分校遗传学家 Robert Nussbaum 表示,在通过实验证明其有用性之前,考虑发布原始数据为时尚早。“这样有些迫不及待。”他说。Nussbaum 领衔的研究小组将检测,在发现一些免疫和药物代谢疾病方面,基因测序是否比传统筛查更有效。

另外,鉴于新生儿基因的敏感特质,NIH 将不要求研究人员提交测序数据到一个共享研究数据库中。(张章)

费 14 亿美元。

该团队还制定了目标:例如,到 2020 年,癌症项目计划应在临床试验中研发出 10 种或以上的新疗法。

日本内阁卫生政策办公室的一名官员表示,该倡议是在 3 个相关部门——教育、健康和经济——的努力下出台的。这些机构与经济财政省进行了单独商议以确定政府预算的数额。推广团队将在三个部门中协调计划并制定一个统一的预算条款。这些部门将负责分配和管理资金。

专家顾问组成的战略推广团队计划在明年 1 月前设计出一个详细的计划,并在 3 月获得立法授权。该团队还将努力克服一些问题,诸如日本版的 NIH 是否拥有自己的办公场地以及是否能直接管理研究机构,并且如何处置教育部的由研究员发起的资助金(在日本被称为针对科学研究的资助款)。

随着计划逐步成型,很多科学家人士感到被蒙在鼓里。日本京都大学发育生物学家 Yoshiko Takahashi(现任职于文部科学省咨询委员会)说:“科学家们真的不希望看到 NIH 计划对援助资金造成负面影响。”

至少在初期,根据健康和医疗战略,文部科学省将继续分别管理资金援助项目。但是,随着日本正在向 NIH 计划投入资金,文部科学省仅能获得 23.8 亿美元(相当于仅 1%的增长)作为补助金。(段歆滢)



日本呼吁集中一批生物医学研究项目,构成该国国立卫生研究院的核心。

图片来源:NIBB

科学线人

全球科技政策新闻与解析

政事

欧洲着力打击外来物种



欧盟委员会提出一项新的立法建议,应对外来物种入侵带来的威胁。

图片来源:U.Schmidt/Wikimedia

欧洲委员会近日宣布了一项新提案,以应对外来物种。在这项立法建议中,欧盟委员会提出,首先要建立欧盟层面的外来入侵物种名单,并采取措施防范这些物种在有意或无意中进入欧盟地区;其次,建立早期预警和及时应对机制,一旦发现外来物种入侵,要立即采取措施消灭;再次,针对一些已经大范围扩散的外来物种,将采取措施减少其危害。

这些物种为欧盟成员国带来不少麻烦。按照规定(该条例还必须经由议会和委员会批准),风险评估和科学咨询应该被用于制定一个包含 50 个目标物种的列表。相关禁令还将阻止输入和贩售这些物种,并且各国还必须警惕它们的意外到来。如果一个被禁止物种已经确定,所有成员国将需要真正控制这一物种,或尝试消灭它。

欧洲已经发现了约 12000 种外来生物体,其中 10%-15%被认识具有侵略性,并且其数量正在迅速增加。侵略性外来物种对欧盟各国的农业、基础设施和人员健康产生威胁,每年造成 120 亿欧元的损失。

尽管欧盟已经制定了数个旨在保护珍贵动物和植物免受外来物种威胁的法律,但依然存在不足。例如,植物健康法没有禁止草性外来物种,尽管动物健康法没有为这些“动物移民”提供保护。“直到现在,它很大程度上是东拼西凑的。”欧委会发言人 Joe Hennon 说,“我们需要一些在欧盟层次上的东西以填补空白。”

与现行法律不同,新规则将提供一个宽泛的授权,从而鉴定有问题的物种。新规则的目的还在于帮助保护本土的生物多样性,以及降低经济损失和健康损害。最初的 50 种外来物种名单将由利益相关者和成员国进行识别。

但是,目前尚不清楚是否所有成员国都能取得一致意见。另一个问题是,外来宠物等一些外来物种,是否应该被排除于黑名单之外。

尽管并没有提及资金问题,但该规定将会对成员国预算产生影响。因为它主要致力于解决已经超越各独立成员国国界的问题。例如,德国正与一种名为巨型猪草的外来植物作斗争,这种植物原产于亚洲。它的汁液能够引起皮肤烧伤和失明。而法国就没有试着消灭这种草,因此它可能成为一种持续的威胁,并再次入侵德国。如果巨型猪草进入名单,法国将被要求协助消灭这种草。

国际鸟盟的专家 Paul Walton 对这些提议表示欢迎,同时认为它应该走得更远。“仅提议对 50 种外来物种采取行动,实在是太少了。”他说。

如果立法程序顺利,委员会期望 2016 年相关规定能开始起效。实际上,早在去年 9 月 14 日,欧委会就正式启动“欧洲外来物种信息网”,旨在向公众提供经收集、整理的非欧洲本土物种在欧分布及发生情况,同时为政府制订相关政策提供重要科学依据,该信息网由欧委会下设的联合研究中心建设并维护,数据库信息全部免费开放。(张章)

人事

智利工人结束罢工



智利世界最大射电望远镜项目的工人在同意新协议后恢复工作。

图片来源:ALMA(ESO/NAOJ/NRAO)

世界最大射电望远镜——智利阿塔卡玛大型毫米/亚毫米阵列(ALMA)项目的罢工活动,进行了 17 天后终于结束。

上周末,拥有 195 名成员的工会在与 ALMA 负责人 Pierre Cox 进行谈判后,同意结束罢工。管理层则同意将每月少于 1500 美元的工人工资提高 4%,从明年开始将其每周的工作时间从 45 小时减少为 40 小时,并为在天文台高处站点工作的工人提供每小时 5 美元的补助。其高站点位于海平面上 5000 米,所有的 ALMA 天线都安装在那里。

这场罢工导致天文台的大多数观测活动瘫痪。该天文台为天文学家研究一系列问题提供了平台,包括最初的行星和银河系如何形成等。(张冬冬)