

“小柯”秀

一个会写科学新闻的机器人

【自然】

科学家利用全基因组测序发现多种罕见疾病

英国剑桥大学 Willem H.Ouweland, F.Lucy Raymond, Ernest Turro 等研究人员利用全基因组测序(WGS)对罕见疾病进行了挖掘。相关研究成果近日在线发表于《自然》。

研究人员使用了 WGS 来简化诊断并在基因组的编码和非编码区域发现未知的病因变异。

研究人员为 13037 名参与者生成了 WGS 数据,其中 9802 名参与者患有罕见疾病。同时,研究人员还为 7065 个广泛表型参与者中的 1138 名提供了基因诊断。研究人员确定了基因与稀有疾病之间的 95 个孟德尔关联,其中有自 2015 年以来已经发现的 11 个,这 95 个关联中至少有 79 个被确认是病因。

通过生成英国生物银行参与者的 WGS 数据,研究人员发现稀有的等位基因可以解释某些个体中红细胞的异常。最后,研究人员鉴定了四种新的非编码变异,它们通过破坏 ARPC1B, GATA1, LRBA 和 MPL 的转录而引起疾病。这项研究证明了在常规医疗中使用 WGS 进行诊断与病因发现的协同作用。

据悉,大多数患有罕见疾病的患者没有接受过分子诊断,并且有一半以上此类疾病的病因变异和致病基因仍有待发现。

相关论文信息:

https://doi.org/10.1038/s41586-020-2434-2

【自然—生物技术】

新方法改进人类长期造血干细胞基因编辑效率

意大利圣拉斐尔科学研究所 Luigi Naldini 小组在研究中取得进展。他们通过克隆追踪验证了人类长期造血干细胞(HSCs)的高效基因编辑。该项研究成果 6 月 29 日发表于《自然—生物技术》。

对 HSCs 进行基因修饰是治疗多种疾病的潜在方法。但是,同源导向修复(HDR)效率低以及该程序对克隆成分和移植动力学的未知影响阻碍了其在临床上的应用。

研究人员将条形码策略应用于编辑细胞的克隆追踪技术。尽管嫁接编辑克隆保留了多系和自我更新的能力,但研究人员发现编辑激活了 p53 基因,这大大缩小了血细胞嵌合小鼠的 HSC 克隆库。瞬时 p53 基因抑制恢复了多克隆移植物的组成。

研究人员通过瞬时表达腺病毒 5 E4orf6/7 蛋白来增加细胞周期进程并上调表达 HDR 复合物的组分,从而提高了 HDR 效率。E4orf6/7 蛋白招募细胞周期控制器 E2F 到其靶基因。在长期人类移植细胞中,E4orf6/7 表达和 p53 基因抑制作用相结合可使 HDR 的编辑效率高达 50%,但不会干扰已编辑 HSC 的增殖和自我更新。该优化的编辑方法扩大了 HSC 基因编辑的适用性,并为临床应用铺平道路。

相关论文信息:

https://doi.org/10.1038/s41587-020-0551-y

【自然—方法学】

可操控植物基因表达的光遗传学工具问世

德国杜塞尔多夫大学 Matias D.Zurbriggen 研究组开发了可用于植物基因表达操控的光遗传学工具。相关论文 6 月 29 日在线发表于《自然—方法学》。

据研究人员介绍,光遗传学是用光控制细胞过程的遗传方法。它提供了对生物信号和代谢过程的时空、定量以及可逆的控制,从而克服了化学诱导系统的局限性。但是,光遗传学在植物研究方面相对滞后,因为生长所需的环境光会导致系统激活。

研究人员通过开发植物可用的光开关元件(PULSE)解决了这一问题。PULSE 是一种在环境光下可逆地控制植物中基因表达的光遗传学工具。PULSE 将蓝光调节抑制子和红光感应开关组合在一起。基因表达仅在红光下被激活,而在白光下或黑暗中保持无效。

在定量数学模型的支持下,研究人员对原生质体中的 PULSE 进行了表征且实现了高诱导率,并将其与基于 CRISPR—Cas9 的技术相结合,从而靶向合成信号和发育途径。研究人员应用 PULSE 来控制植物叶片中的免疫反应并产生了拟南芥转基因植物。

PULSE 在植物研究和生物技术领域开辟了广泛的实验途径。

相关论文信息:

https://doi.org/10.1038/s41592-020-0868-y

【免疫】

科学家发现单潜能中性粒细胞前体

新加坡南洋理工大学 Lai Guan Ng, Immanuel Kwok 等研究人员合作,利用组合单细胞分析发现粒细胞—单核细胞前体(GMP)的异质性和早期的单潜能中性粒细胞前体。相关论文近日在线发表于《免疫》。

通过结合单细胞转录组学和蛋白质组学分析,研究人员在 GMP 中确定了负责严格生产嗜中性粒细胞的早期定型祖细胞,研究人员将其命名为 proNeu1。对 GMP 分化等级的剖析使得研究人员进一步确定了以前未知的中间 proNeu2 群体。在人类样本中可以检测到相似的群体。研究人员发现,proNeu1 在败血症早期会选择性扩张。

这些发现有助于塑造中性粒细胞成熟的轨迹路线图,并改变了当前对 GMP 的定义。

相关论文信息:

https://doi.org/10.1016/j.immuni.2020.06.005

更多内容详见科学网小柯机器人频道: http://paper.sciencenet.cn/Alnews/

科学家摸清湖鱼的汞从何而来

本报讯 加拿大里贾纳大学生物地球化学家 Britt Hall 团队日前在《环境科学与技术快报》上发表论文称,北美草原湖泊中一种浮游生物体内的汞浓度大约是湖泊中其他浮游动物的两倍。这很可能是因为它会吃掉生活在含汞泥浆中的细菌或藻类。在夜间,它们就像“电梯”,把毒素从湖泊深处带上来。研究团队称,证据就在鲈鱼身上:晚上捕获的黄色鲈鱼的汞含量是白天捕获的黄色鲈鱼的两倍。

科学家意外发现了这种神经毒素在湖泊中循环的方式——在深夜搭上小型肉食甲壳动物的“电梯”。这一发现有助于解释为什么一些湖鱼汞含量高的惊人。研究还表明,只在白天对湖泊进行采样的研究人员可能会错过这些生态系统运行的重要线索。

大多数汞污染来自小规模的金冶炼和燃煤使用。这些汞会上升到大气中,在全球范围内循环,然后再以雨雪形式降落。当汞到达低氧环境(如湿地和湖床)时,细菌会将其转化为一种名为甲基汞的有毒物质,并在动植物体内积累。人类胎儿和幼儿接触汞导致的风险最高,可能会出现发育问题。

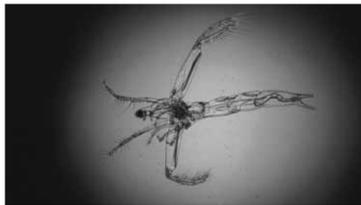
金枪鱼等顶级肉食动物的组织中会积累甲基汞。但是在有大量藻类和浮游动物的湖泊中,因为食物网底部有更多生物,生态系统中的汞被稀释,鱼类摄取的汞会减少。然而,也有例外,如北美大草原湖泊中的鱼,其汞含量就很高。

1997 年,Hall 的同事、里贾纳大学生态学家 Peter Leavitt 测量了加拿大卡特普瓦湖各种鱼类和浮游动物体内的汞含量,发现夜间捕食的黄鲈鱼比白天捕食的黄鲈鱼含有更多的汞。不同种类的浮游动物之间的汞浓度也存在差异。

里贾纳大学博士后 Richard Vogt 仔细观察了一种名为 Leptodora 的浮游动物。Leptodora 是水蚤的近亲,长约 1.5 厘米,有一只巨大的眼睛。(Leavitt 称之为“幽灵跳蚤”,因为它们几乎是透明的。)2013 年,Vogt 和同事发现,成年的 Leptodora 每天都会上下移动。白天,它们躲在没有氧气的湖底躲避肉食鱼类,晚上则游到湖面——此时大多数鱼不活跃或看不清楚,并以其他浮游动物为食。Vogt 还发现至少有一种鱼——黄色鲈鱼——可以在黑暗中捕捉 Leptodora。

达特茅斯学院水生生态学家 Celia Chen 说,这种类型的生态研究可以帮助提高大规模污染监测的准确性。例如,一些研究人员通过监测鱼类体内的汞浓度研究不同湖泊中汞沉积量的变化,Leptodora 的出现可能会扭曲比较结果。她说:“这些生态因素改变了汞在标准物种中的含量。这对污染监测来说不是一件小事。”

Hall、Leavitt 和同事正在研究另一种类型的污染:温室气体。他们正在研究北美草原湖泊如



Leptodora 将汞从湖底输送到湖面。图片来源:BLICKWINKEL/ALAMY

何吸收二氧化碳,以及 Leptodora 是否也会将另一种强力温室气体(甲烷)输送到湖面。如果是这样,“汞电梯”可能会带来另一种危险。(沙森)

相关论文信息:

https://doi.org/10.1021/acs.estlett.0c00446

科学此刻

人猴思维模式相同

美国科学家的一项最新研究表明,尽管人类和猴子的语言不同,但两者的思维方式比之前认为的要相似得多。

通过对 100 名跨年龄组、跨文化和跨物种的参试者的研究,作者发现,玻利维亚亚马孙雨林的土著提斯曼人、美国成年人和学龄前儿童以及恒河猴,都在不同程度上表现出“递归”的技能,这是一种有助于传达复杂命令、情感和思想的词语、短语或符号的认知过程。

近日发表于《科学进展》的这项研究为人们理解语言的进化提供了新线索。“我们第一次有了强有力的证据,证明思考模式可能是所有灵长类动物自然形成的。”论文共同作者、加州大学伯克利分校心理学助理教授 Steven Piantadosi 说。

事实上,这些猴子在测试中的表现远高于研究人员的预期。“我们的数据表明,经过充分训练,猴子能学会一个递归过程,意味着这种能力可能并不像人们通常认为的那样是独一无二的。”论文共同作者、Piantadosi 实验室的博士生 Sam Cheyette 说。

递归短语在语言学中被称为“嵌套结构”,对人类语言的句法和语义至关重要。研究人员测试了 10 名美国成年人、50 名学龄前儿童、37



恒河猴

图片来源: donyanedomam

名提斯曼人和 3 只恒河猴的递归技能。

首先,所有的参与者都被训练以特定的顺序记忆不同的符号序列。具体来说,他(它)们学习了类似于某些语言嵌套结构的等序列。

来自美国的参与者和猴子使用一个大触摸屏显示器记忆这些序列。如果他(它)们把一个符号放在正确的位置,就会听到叮当声;如果他(它)们弄错了,蜂鸣器就会响;如果整个序列正确,他(它)们就会听到铃声。猴子会收到零食或果汁作为积极的反馈。

由于提斯曼人不习惯使用电脑,他们用纸质索引卡进行测试,并给出口头反馈。

接下来,所有的参与者被要求按照正确的顺序,将 4 张来自不同组的图片随机呈现在屏幕上。值得注意的是,在不同程度上,参与者都以递归的结构排列他(它)们的新列表,其中提斯曼人、学龄前儿童和猴子,都缺乏正式的教学和阅读训练,在测试前从未接触过这样的刺激。

Piantadosi 说:“这些结果与最近的发现是一致的,即猴子可以学习人类语法中发现的其他种类的结构。”(冯维维)

相关论文信息:

https://doi.org/10.1126/sciadv.aaz1002

塑料污染威胁南极生态

本报讯 在地球上最偏远的地方,塑料进入了一种小动物体内,这种入侵可能会破坏已经受到气候变化威胁的食物网。

2016 年 2 月,研究人员在南极洲海岸外的乔治王岛发现了一大块聚苯乙烯泡沫塑料,它被用于家庭绝缘、包装和其他用途。泡沫上覆盖着苔藓、地衣、微小的藻类和一种 1 毫米长的六足生物——南极弹尾虫。

在近日发表于《生物学通讯》的文章中,意大利锡耶纳大学的 Elisa Bergami 和同事在 4 个

弹尾虫样本中检测出了聚苯乙烯的化学指纹,表明这些动物在吃泡沫上生长的藻类和地衣时意外摄入了这些泡沫塑料碎片。

研究人员警告说,这令人担忧。在没有冰川的地区和岩石海岸——那里是企鹅栖息和海豹聚集的地方,南极弹尾虫形成了简单但有功能性的食物网。塑料垃圾可能成为南极洲本已脆弱的生态系统的新威胁。(晋楠)

相关论文信息:

https://doi.org/10.1098/rsbl.2020.0093

环球科技参考

中国科学院兰州文献情报中心

高分辨率地球核幔边界综合视图发布

近日,《科学》杂志刊发《序列地震图:核幔边界区域散射的全景图》称,美国马里兰大学研究人员使用了一种称为序列器的机器学习算法,分析了数千地震波沿着核幔边界的地震回波特征,获得了整个太平洋区域地震波回波的全景视图,并且发现地球核幔边界存在比已知更广泛的异质结构,即存在异常密集的热岩区域。

地震在地表以下产生了行进数千英里的地震波,当波浪遇到岩石密度、温度或成分的变化时,它们会改变速度、弯曲或散射,从而产生可以被检测到的回波。通过测量这些回波到达不同位置的地震仪的传播时间和振幅,科学家可以开发出隐藏在地表以下的岩石物理特性模型。但是,目前的回波分析大多零散地关注特定目标区域。

在该研究中,来自马里兰大学的研究人员集中研究了太平洋盆地地下传播的地震回波。研究人员基于序列器算法分析了 1990 年—2018 年发生在太平洋盆地 6.5 级以上地震的 7000 次记录,结果在大约 40% 的地震波传播中都发现了回波,这意味着核幔边界的异质结构范围比之前认为的广泛得多。

研究人员分析发现,在南太平洋火山马克萨斯群岛下方存在一个此前未知的地质结构,并表明夏威夷群岛下方的核幔边界上有一块很大、密度很高的热物质斑块,它产生了独特且

明显的回波。这种斑块被称为超低速带,通常位于火山羽流的根部,在那里热岩石会从核幔边界区域升起,形成火山岛。(刘文浩)

相关论文信息:

https://doi.org/10.1126/science.aba8972

美国开发基于机器学习的云检测新方法

日前,欧洲地球科学联合会网站刊登的文章介绍了来自美国国家航空航天局戈达德太空飞行中心、马里兰大学等机构的一项最新研究,研究人员开发了一种基于机器学习的用于云掩模和相位检测的方法,其总体性能优于传统方法。相关研究发表于《大气测量技术》。

该研究利用索米国家极地轨道伙伴卫星搭载的可见光红外成像辐射计谱观测,训练了两种用于云掩模和热力学相位检测的随机森林(RF)机器学习模型。为了提高两种模型的性能,该研究考虑了多达 7 种地表类型,即海洋、森林、农田、草地、冰雪、荒漠和灌木。将云—气溶胶激光雷达(CALIOP)产品作为参考,把对云掩模和热力学相位的检测结果与两种 RF 模型进行了比较。

结果表明,与 CALIOP 参考值相比,这两种 RF 模型具有较高的云掩模和热力学相位检测准确率。对于白天的激光雷达观测,两种 RF 模型以及 MODIS MYD06 光学特性相位产品是排名前三的算法。而对于夜间的激光雷达观测,RF 全天

模型最适合于云探测和相位检测,尤其适用于冰雪表面的像素。这项研究证明了在云掩模和热力学相位检测中使用机器学习模型(特别是 RF 模型)的优势。(刘燕飞)

相关论文信息:

https://doi.org/10.5194/amt-13-2257-2020

研究揭示南极洲西部比东部变暖快的原因

近日,隶属于韩国几个机构的研究小组发现了南极洲西部比东部变暖快的一个可能原因。该研究小组描述了他们在过去几十年里对该地区地表和气温趋势的研究,并将数学模型应用于该研究中。相关论文发表于《科学进展》。

研究人员通过对观测资料和多模式结果的分析,发现这种不对称的情况源自海洋上方大气与地面上方大气之间反馈的一致性。南极洲西部附近海域较高的海水温度与该地区西部上空的高层大气状况形成了正反馈,南极洲西部副热带较暖的海洋温度具有正反馈。以南极西部为中心的对流层上部反气旋流异常响应,反馈强度受南极地形和年周期控制。他们还发现了几十年来地表气温度的变化,将其归因于热带的气候波动(如厄尔尼诺—南方涛动)。这种波动也可能在南极洲变暖程度的差异中发挥作用。(王立伟)

相关论文信息:

https://doi.org/10.1126/sciadv.aaz1490

英国公布提升科研实力路线图

据新华社电 英国政府 7 月 1 日发布一份研究与开发路线图,其中阐述了政府将通过加大对科学基础设施投入、吸引更多人才等措施来提升本国科研实力的计划。

这份路线图涉及的主要举措包括:政府将投入 3 亿英镑(约合 3.7 亿美元)升级本国的科学基础设施,使科研机构和大学能为研究人员提供最好的设备和其他资源用于科研开发;成立一个新的机构专注于人才引进,吸引更多顶尖人才来英国从事科研工作;同时政府也会鼓励更多的国际科研合作等。

英国商务、能源与产业战略大臣阿洛克·夏尔马在一份声明中说,这份路线图阐释了政府有关吸引全球科研人才、去除行政上的繁文缛节以及确保顶尖人才获得足够科研支持的计划。(张家伟)

日本对塑料购物袋收费

据新华社电 日本零售业从 7 月 1 日起对塑料购物袋收费,收费标准由各商家在有关法规基础上自行制定。政府希望通过此举抑制对塑料袋的过度使用。

修订后的日本《容器包装循环利用法》规定,从 7 月 1 日起全国零售行业等要有偿向消费者提供塑料袋,但是纸袋、布袋、不带提手的塑料袋等不在收费范围内。此外,对厚度达到 50 微米的塑料袋以及 100% 采用在海洋中可降解塑料制作的塑料袋等也不收费。

塑料袋的收费标准由各商家自行制定,不过日本经济产业省规定每个塑料袋价格不得低于 1 日元(1 日元约合 0.066 元人民币)。目前,各商家每个塑料袋的价格主要在 2 日元至 5 日元之间。(华义)

全球电子垃圾 5 年增长 21%

本报讯 7 月 2 日,联合国多个机构联合发布《2020 年全球电子垃圾监测》。数据显示,全球 2019 年产生了创纪录的 5360 万吨电子垃圾,在短短 5 年内增长了 21%。

这份新报告还预测,到 2030 年,全球电子垃圾将达到 7400 万吨,在 16 年内几乎翻了一番。电子垃圾成为世界上增长最快的家庭垃圾流,这主要是由相关设备较高的消耗率、较短的生命周期和很少进行维修造成的。

2019 年,只有 17.4% 的电子垃圾被回收。这意味着金、银、铜、钨和其他价值高的可回收材料(保守估计价值为 570 亿美元)大多被丢弃或焚烧,而不是被收集处理和再利用。

报告还指出,亚洲 2019 年产生的电子垃圾最多,约 2490 万吨,其次是美洲(1310 万吨)和欧洲(1200 万吨),非洲和大洋洲分别产生 290 万吨和 70 万吨。去年的电子垃圾重量远远超过了所有欧洲成年人的体重之和。

自 2014 年以来,通过了国家电子垃圾政策或法规的国家从 61 个增加到 78 个。虽然这是一个积极趋势,但远未达到国际电信联盟设定的目标,即将制定电子废物法规的国家比例提高到 50%。

该报告由全球电子废物统计伙伴关系(GESP)牵头,世界卫生组织和德国经济合作与发展部等参与完成。GESP 由联合国大学、国际电信联盟和国际固体废物协会、联合国环境规划署组成。

电子垃圾会危害健康、破坏环境,它含有有毒添加剂或汞等有害物质,可能损害人的大脑及神经系统。

“这些结果表明,人类没有充分落实可持续发展目标,迫切需要作出更大的努力,确保电气和电子设备的全球生产、消费和处置更明智和可持续。”联合国大学校长、联合国副秘书长 David M.Malone 说。(唐一尘)



电子垃圾

图片来源:Yassyn Sidki