

“小柯”秀

一个会写科学新闻的机器人

【自然—遗传学】

研究发现影响帕金森氏病认知发展的新型突触基因座

美国哈佛医学院 Clemens R. Scherzer 研究小组发现影响帕金森氏病认知发展的新型突触基因座。该研究近日在线发表于《自然—遗传学》。

为了评估遗传变异如何影响帕金森氏病(PD)随时间推移至痴呆症(生活质量的主要决定因素),研究人员在 31053 次就诊的 3821 例 PD 患者中对 1120 万个位点进行了纵向全基因组生存研究。研究人员发现 RIMS2 是一个进展位点,并在重复群体中证实了这一点,还确定了 TMEM108 的提示证据,以及 WWOX 作为进展位点,并确认 GBA 和 APOE 的关联。

多基因进展评分显示出与痴呆风险的实质性总体关联,而多基因易感性评分并非可预测的。这项研究确定了 PD 认知疾病进展的新型突触基因座和多基因评分,并提出了不同的进展和易感性的遗传结构。

据介绍,PD 患者治疗和临床试验的关键驱动因素是该病随时间推移(进展和预后)的过程。

相关论文信息:

<https://doi.org/10.1038/s41588-021-00847-6>

科学家解析控制胎儿血红蛋白表达的 DNA 调控元件

美国圣裘德儿童研究医院的 Yong Cheng、Mitchell J. Weiss 等研究人员合作解析控制胎儿血红蛋白表达的 DNA 调控元件。这一研究成果近日在线发表于《自然—遗传学》。

研究人员开发了一个高通量框架,可在 4 个控制红细胞胎儿血红蛋白(HbF)表达的基因位点上绘制具有单核苷酸分辨率的非编码 DNA 功能,这是一种遗传性决定因素,可改变镰状细胞病(SCD)表型。具体而言,研究人员使用腺嘌呤碱编辑器 ABEmax 在 307 个预测的调控元件中引入了 10156 个单独的 A·T 到 G·C 转换,并量化了对红细胞 HbF 表达的影响。

研究人员鉴定了许多调控元件,定义了它们的表现基因组结构,并将其同与 SCD 队列中 HbF 表达相关的低频变异体联系起来。靶向 SCD 供体 CD34⁺造血祖细胞中新发现的 γ -珠蛋白基因阻遏元件可提高红细胞后代中的 HbF 水平,从而抑制低氧诱导的镰变。这个发现揭示了以前未知的 HbF 调控遗传复杂性,并提供了对 SCD 的潜在治疗方案。

据悉,精确定位功能性非编码 DNA 序列,并定义其对健康相关性状的贡献是现代遗传学的主要挑战。

相关论文信息:

<https://doi.org/10.1038/s41588-021-00861-8>

【自然—免疫学】

人类造血干细胞潜在亚群抵抗再生压力保持干性

近日,《自然—免疫学》在线发表了加拿大大学健康网络 John E. Dick 研究组的最新工作。该研究表明,人类造血干细胞的潜在亚群可抵抗再生压力来保持干性。

研究人员确定了人类长期造血干细胞(LT-HSC)的不同亚群,这些亚群对再生介导的应激反应不同:一个免疫检查点配体 CD112lo 亚群在促成造血重建之前表现出短暂的移植抑制作用(可称为潜伏期),以及一个活化的 CD112hi 亚群,其可迅速响应。INKA1 通过与 PAK4 和 SIRT1 直接相互作用来调节功能异质性和 CD112 的表达,诱导表观遗传学变化,并定义 LT-HSC 静态的替代状态,该状态可在再生介导的胁迫下保持自我更新和再生能力。

总的来说,这些数据揭示了 HSC 异质性和自我更新调控的分子机理,并指出潜伏期是受调控的生理反应,从而平衡血细胞需求并保留干细胞储备。

据悉,免疫细胞在整个生命中的持续供应依赖于 HSC 库在长期维持与满足正常血液生产和意外压力状况时需求之间的微妙平衡。

相关论文信息:

<https://doi.org/10.1038/s41590-021-00925-1>

【自然—医学】

囊状纤维化气道单细胞转录图谱绘制完成

美国加州大学洛杉矶分校 Brigitte N. Gomperts 等研究人员合作绘制出囊状纤维化(CF)气道的单细胞转录图谱。相关论文近日在线发表于《自然—医学》。

研究人员表示,CF 是一种致命的常染色体隐性遗传疾病,影响了 70000 多人。患有 CF 的人由于囊状纤维化跨膜电导调节因子基因的突变而经历了跨上皮化皮的异常电解质运输,从而导致了多器官功能障碍。迄今为止,与 CF 相关的肺部疾病是发病率和死亡率的最重要决定因素。

研究人员报告了一个来自多机构联盟的结果:单细胞转录组学被用于通过比较接受终末期肺部疾病移植的 CF 供体和先前的健康的肺供体的近端气道,从而确定与疾病相关的变化。观察到的疾病相关差异包括:上皮细胞过多转换为专门的纤毛和分泌细胞亚群,以及循环基底细胞的意外减少。这项研究产生了近端气道上皮的分子图谱,这将为开发针对 CF 气道疾病的新靶向疗法提供思路。

相关论文信息:

<https://doi.org/10.1038/s41591-021-01332-7>

更多内容详见科学网小柯机器人频道:

<http://paper.sciencenet.cn/Alnews/>

古人类用火掌控生态系统

本报讯 对火的掌握使人类开始统治世界。美国科学家领导的一项研究提供了迄今为止最早的证据,表明古人类用火改变了整个生态系统。

这项研究结合了非洲东部马拉维湖北岸的考古证据——可追溯到 9.2 万年前的大量石制品,以及古环境数据,从而证明早期人类是生态系统工程师。他们使用火阻止了该地区森林的重新生长,创造了今天仍然存在的广阔原始森林。相关论文近日发表于《科学进展》。

“这是我见过的人类用火从根本上改变生态系统的最早证据。”耶鲁大学古人类学家、该论文第一作者 Jessica Thompson 说,“这表明,到了晚更新世,人类开始以真正新奇的方式使用火。在这种情况下,他们的焚烧导致了该地区森林被人们今天看到的开阔林地所取代。”

研究人员分析的手工艺品来自中石器时代的非洲,这一时期至少可以追溯到 31.5 万年前。最早的现代人也出现在这一时期,非洲的考古记录显示了当时人类在认知和社会复杂性方面的显著进步。

Thompson 等人记录了马拉维湖北岸地区的实地考古证据,发现该地区的考古记录、生态变化和马拉维湖附近冲积扇的发展可以追溯到同一时期,这表明它们是有联系的。

多年来,马拉维湖的水位一直在剧烈波动。在湖泊最干燥的时期——最后一次大约在 8.5 万年前结束,它变成了两个小的咸水泊。新研究发现,马拉维湖从这些干旱时期恢复过来后,水位一直居高不下。

研究人员表示,这些考古数据是从数百公里的冲积扇中挖掘的 100 多个坑中收集的,冲积扇是在湖泊水位稳定时形成的。古环境数据来自沉积物岩芯中获得的沉积在湖床底部的花粉和木炭。

数据显示,在该地区物种丰富度趋于平缓前不久,木炭积累出现了高峰。研究发现,尽管湖泊水位一直很高——这意味着生态系统更稳定,但根据从湖床采样的花粉化石中获得的信息,物种丰富度在最后一个干旱时期之后趋于平缓。这是意料之外的,因为在以前的气候周期中,多雨的环境产生了森林,为丰富的物种提供了栖息地。

科学此刻

540 颗星与太阳为邻

一项对太阳附近已知天体的调查显示,邻近空间有 540 颗恒星和行星。

利用现有天体数据库和欧洲空间局盖亚望远镜的数据,法国 UTINAM 研究所的 Céline reylé 和同事汇集了太阳 10 秒差距(33 光年)内的天体。相关研究成果近日在预印本平台 ArXiv 上发表。

虽然之前的调查已统计了这个区域的恒星数量,但未对其他天体进行过完整普查。这些天体包括行星和褐矮星,后者是“失败的恒星”,它们的体积没有大到足以点燃内部的核聚变。

研究显示,不包括太阳和太阳系的八大行星,总计有 540 个已知天体,其中有 375 颗恒星、88 颗褐矮星和 77 颗系外行星。“从现有数据来看,这份列表是尽可能完整的。”该团队在



太阳系邻近区域图

图片来源:galaxymap.org

描述这项工作的论文中说。

在这次普查中,有 249 颗像比邻星这样的小红矮星,它们是最接近的“邻居”——距离太阳系 4.2 光年;还有 21 颗白矮星,它们是一些死亡恒星留下的致密内核;18 颗像太阳一样的 G 型恒星,以及两个各含有 5 颗恒星的恒星系统。

研究人员指出,虽然恒星数量被认为是相

当准确的,但可能还有很多因为太黯淡而无法被发现的褐矮星。行星数量只是一个初步的数字——迄今为止,人们找到它们的方法还很有有限,但是大多数恒星的轨道上至少应该有几颗行星。

相关论文信息:

<https://arxiv.org/abs/2104.14972>

何时分娩 验血可测

美国斯坦福大学的 Ina Stelzer 及同事正在研究一种新方法,包括跟踪人体对胎儿信号的反应等。相关研究近日发表于《科学—转化医学》。

Stelzer 团队从 53 名孕妇身上采集了血样,并用多种方法在产期前最后 100 天内对其进行了 1-3 次检测。研究人员观察了血样中近 5000 种生物物质,并对血样中的免疫细胞进行了 2000 多项测试。

研究小组发现,在分娩前 2 到 4 周,孕妇身体激素会发生变化,而血液生物标志物的变化反映出炎症免疫细胞活性的下降。

研究人员利用 45 种生物标志物建立了一个预测模型,并在另外 10 名孕妇身上进行了测试。该模型预测了一个可能的分娩日期,预测日期都在这些孕妇实际分娩日期(之前或之

后)的 17 天之内。研究人员还没有测试该模型是否适用于多胎妊娠或怀孕的变性人。但 Stelzer 相信,随着更多女性的加入,该模型的预测结果会越来越准确。

目前,预测孕妇是否早产要用阴道液拭子,并需要做一次扫描以确定孕妇的宫颈位置。英国伦敦国王学院(KCL)的 Rachel Tribe 说,如果上述新技术应用于商业测试,将有助于了解孕妇是否有可能早产。

同样在 KCL 工作的 Andrew Shennan 说,如果医生担心胎儿的状况,想知道孕妇是否即将分娩,或者是否需要引产,这种测试也会有所帮助。

相关论文信息:

<https://doi.org/10.1126/scitranslmed.abd9898>

翻版《山海情》：二十七载“真扶贫”

(上接第 1 版)

让石漠荒山变金山银山

肯福好了,但异地安置只占贫困户的少数。环江县 40%的面积都是基岩裸露的大石山区,其中下南乡是全国唯一的毛南族聚居地和发源地,也是石漠化最为严重的乡镇。

从 2001 年开始,曾毓平将主要精力转移到下南乡古周村这块难啃的骨头上。当时的古周村连路都没有,曾毓平带着一支年轻的队伍徒步进村观测、调研,挤住在村委会办公室,吃的是玉米红薯粥,喝的是地头水。

“我们基本摸清,人为翻耕会加剧石漠化地区的水土流失,必须改变生产方式。”专家团队提出,将种植土豆、红薯换成种草养牛,收入高,环境友好,还能减少劳动力投入。

曾毓平兴冲冲地召集大家开会,结果一个人也没来。一筹莫展时,他灵机一动,买了两罐米酒,带上菜进山,把会开在村民家饭桌上,这才真正跟村民交上心。

“有点不愿意,怕养牛成本高,又没有技术。”古周村村民谭壮兵回忆说,一听说要变祖

祖辈辈的种植习惯,村民们大多都有意见。

为了打消群众顾虑,本来滴酒不沾的曾毓平天天带着酒往老乡家里跑,跟群众打成一片,终于说动几位带头人,率先种草养牛。扶贫队无偿提供牧草种子和肥料,又借款给大家买牛犊。

很快,尝到了甜头的古周村家家户户都干起了养殖,收入比以前提高 10 倍。如今,全县的牧草规模扩张到了 18 万亩,一眼望去绿油油,再也看不见光秃秃的石头山了。

山上种树,山下种果,地种牧草、草药,树下养鸡,周边绿化,栏中养牛……这套曾毓平等多年摸索出的喀斯特地区农业发展模式,如今被国家发展和改革委员会采纳,在西南喀斯特地区推广应用。

探索过程中,曾毓平发现,治理喀斯特地貌这一“土地癌症”大有文章可做,但相关研究较为薄弱,“就像一张白纸”。他一度纠结,要不要回到研究所全心从事科研工作。

他的犹豫随着中国科学院环江喀斯特农业生态试验站的建设而终结。目前,全世界对于喀斯特生态研究的 SCI 论文中,有 20%出自这支团队。“科技国家队”的支撑,让环江生态扶贫工作更有底气。

时光难倒流

如今的曾毓平,头戴草帽,皮肤黝黑,妥妥一个地道农民。1994 年刚到环江时,他还是不满 30 岁的年轻小伙子,女儿才 3 岁。唐妮玲一人留守长沙,每当要换煤气罐时,总是忍不住念叨:老曾你赶快回来吧,家里煤气又没有了。

一开始,曾毓平也以为只是去两三年,总是跟妻子说:尽快回来。没想到任务一件接着一件,撒不开手,竟这样度过了 27 年。

27 年来,曾毓平每年在长沙与家人团聚的日子,不超过 30 天。即使回到长沙,往往也是工作、开会,“没跟他们吃过几次一日三餐,心里很愧疚,所以逢年过节最怕接到电话,想好好陪陪家人。”曾毓平说,时间不能倒流,对父



古人用火改造了环境。

图片来源:Alexander Potapov

“无论如何,这是由人类活动引起的。”她说,“这表明,在很长一段时间里,早期的人们控制了环境,而不是被环境控制。他们改变了整个景观,无论好坏,这种与环境的关系一直延续到今天。”

相关论文信息:

<https://doi.org/10.1126/sciadv.ab9776>

美国新冠死亡病例数被低估

据新华社电 美国国家过敏症和传染病研究所所长安东尼·福奇 5 月 9 日接受美国全国广播公司《与新闻界对话》节目专访时表示,美国“毫无疑问”一直低估了新冠死亡病例数量。

美国是全球报告累计新冠确诊病例和累计死亡病例数最多的国家。美国约翰斯·霍普金斯大学发布的实时疫情统计数据显示,截至美国东部时间 5 月 9 日晚,该国累计新冠死亡病例超过 58.1 万例,累计确诊病例超过 3270.7 万例。

然而,据美国华盛顿大学卫生统计评估研究所近日发布的一份分析报告估算,新冠病毒在全球实际导致的死亡人数可能达到官方报告数量两倍以上;其中美国实际新冠死亡病例超过 90 万例,远超官方统计数据。

日本反对放弃新冠疫苗专利

据新华社电 日本制药工业协会近日发表声明,反对美国政府支持暂时放弃新冠疫苗知识产权保护的行为。该协会会长中山让治表示,疫苗生产存在很多技术性课题,“并不是放弃知识产权就能扩大生产和供应”。

据《日本经济新闻》报道,作为一种生物医药制品,疫苗量产除了需要设备,还需要生产技术和人才。中山让治说,“即使放弃知识产权,也不能保证生产出与现在疫苗同等品质的产品”,还可能造成品质或效果不尽如人意的疫苗流通。他还担心这会进一步加剧疫苗原材料的紧缺,使供应链比以往更加分散和混乱,造成更多的供应延迟等情况。

美国贸易代表戴琦日前宣布,支持暂时豁免与新冠疫苗相关的知识产权保护,以扩大全球范围内疫苗接种。国际组织、各国政府、学术机构和相关企业对此态度不一,支持方认为这有助于推动疫苗在全球普及,而反对方则称这对加速疫苗分配影响甚微,反而有损企业研发积极性。

公告

北京中艺东方广告有限公司(工商注册号:1102281514141)将于 2021 年 6 月 7 日上午 9 点在北京市海淀区中关村南一条乙三号 517 会议室召开股东会。要求全体股东到场,商谈公司解散注销等事宜。若届时无法到场,视为弃权,一切后果由该股东自行承担。特此公告。

北京中艺东方广告有限公司
2021 年 5 月 11 日

母、妻子和孩子的愧疚永远弥补不了。

女儿曾渝茜则说:“我爸爸日复一日坚持下来,改变当地贫穷的面貌,这个工作挺伟大的。”

1996 年,唐妮玲曾带着女儿来到环江,想动员曾毓平回去。但看到山里村民极度贫困的生活状态,她又把话咽回了肚子里。“后来我是支持他工作的。”她说。唐妮玲受不了的,是曾毓平的各种意外状况,光车祸就出了 3 次。

一次,曾毓平因车祸断了 3 根肋骨,但正赶上脱贫成效第三方评估的重要阶段,他在家休息了不到一个月就回了环江。没想到陪检查组上山时他又摔一跤,再次入院。唐妮玲知道后气不打一处来,在电话里狠骂了曾毓平一通。

还有一次,曾毓平在山里迷路,摔成尾椎撕裂。为了不耽误工作,他坚持不住院,结果留下后遗症。

在肯福开荒时,由于火势太大,曾毓平被困在山里,到晚上 10 点多才衣衫槛褛地逃出来。这样的事例还有很多……

中国在 8 年内,让 9899 万农村贫困人口全部实现脱贫。在这个人类减贫史上的奇迹中,曾毓平是参与者、见证者、实践者,是平凡又不平凡的一分子。

“有些群众尽管脱贫了,但是生活质量还不高,有些还可能返贫。随着生活水平普遍提高,相对贫困永远不可能消除。”曾毓平说,“只要地方有需求,我们就继续留下来,把扶贫产业做大做强,为乡村振兴贡献力量。”