

基因筛查能够拯救婴儿吗

■高建红

每年2月的最后一天是国际罕见病日,由欧洲罕见病组织(EURODIS)于2008年2月29日首次发起,旨在促进社会对罕见病及罕见病群体的认识。

据国际罕见病组织官方网站的最新数据,目前世界上已发现6000多种罕见病,其中72%的罕见病是由遗传缺陷引起的,而70%的罕见病在儿童期即可发病。为了尽早发现罕见遗传病,以便对病人及时施治,目前许多国家都会对新生儿进行罕见遗传病筛查。

美国自1960年以来,就有新生儿筛查计划。但是,具体筛查哪些项目是由各州自己决定的,因此彼此之间存在很大差异。有些州只做3个项目的筛查,而有些州筛查项目则达到36个,但每个州都会筛查苯丙酮尿症(PKU)和先天性甲状腺功能低下。2006年,美国医学遗传学学院呼吁所有州都筛查54个项目。

新生儿筛查预设的潜在优势是辨识出患有疾病但尚未显示症状的婴儿,由此可以采取推迟症状的发展。

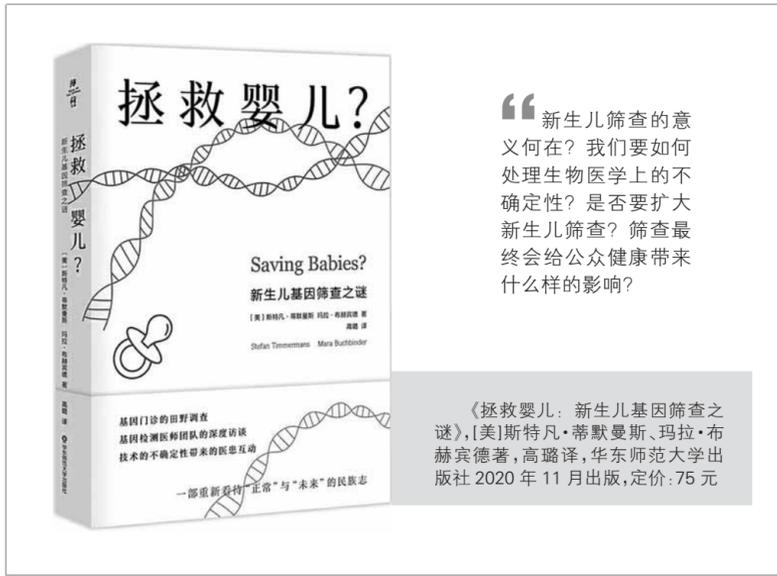
典型的如苯丙酮尿症,这是一种常染色体隐性遗传病,病因是新生儿体内苯丙氨酸代谢障碍,主要临床症状为智力低下等。如果能够在早期得到诊断和治疗,患儿的智力发育就不会受到影响。

二

不得不提的是,新生儿筛查在临床上具有不确定性,早期发现和干预并不意味着患者的命运一定会得到改变。

实际上,即便是医疗机构的人员,对于一些罕见遗传病了解也不多,更何况有的疾病尽管筛查出来了,以现有的医疗技术,可能还无法找到合理而令人满意的治疗方案,甚至根本就是无能为力。

在这种情况下,新生儿筛查的意义何在?我们要如何处理生物学上的不确定性?是否要扩大新生儿筛查?筛查最终会给公众健康带来什么样的影响?



“新生儿筛查的意义何在?我们要如何处理生物学上的不确定性?是否要扩大新生儿筛查?筛查最终会给公众健康带来什么样的影响?”

《拯救婴儿:新生儿基因筛查之谜》,[美]斯特凡·蒂默曼斯、玛拉·布赫宾德著,高建红译,华东师范大学出版社2020年11月出版,定价:75元

为了回答上述问题,《拯救婴儿:新生儿基因筛查之谜》一书的两位作者斯特凡·蒂默曼斯和玛拉·布赫宾德,于2007年11月至2010年7月期间在美国加州的一家遗传学诊所观察了75个家庭的193次门诊就诊,对这些家庭就新生儿筛查所进行的临床咨询展开了一项人类学研究。

作者指出,新生儿筛查可以缩短漫长而艰难的诊断过程,但不可避免地也会破坏一段“幸福而无知”的时期——在此期间,父母可以享受与尚无症状孩子的相处,因为他们还不知道自己孩子真实的身体状况。

而且筛查也有可能出现假阳性的情况,从而增加不必要的医疗消费。书中有这样一个案例,一个男婴在

MCADD(中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症)筛查中呈阳性,但最终在六个月大的时候被诊断为假阳性。而由于在出生后的头几个月经常去急诊室就诊,孩子母亲的保险费用增加了两倍。

可见,假阳性结果不仅会给家庭带来困扰和多余的担忧,而且会耗费大量的人力、物力、时间和金钱。

更重要的是,它是否改善了那些患有最严重代谢性疾病患儿的最终结局也是存疑的。如果无法获得后续护理和预防治疗,对人群进行筛查并挑出患有罕见疾病的婴儿又有什么用处?对公共卫生官员和决策者来说,新生儿筛查项目是一项卫生政策决策,目的是期望降低发病率和死亡率。

诚信建设的国际经验,提出了科研诚信的“北欧模式”和“德国国家模式”。

通读全书,笔者认为有两个方面的科研诚信建设国际经验值得关注。

其一,以科研诚信管理机构为视角,提出了科研诚信建设的“北欧模式”,细分了科研诚信建设的政府主导型模式。

本书通过调查发现,北欧国家都设立了国家层面的、统一的科研诚信管理机构——科研诚信办公室,负责科研诚信案件的调查处理、科研诚信知识的宣传教育和科研诚信的国际交流合作等。

作者创造性地对科研诚信的政府主导型模式进行了细化分类,提出了国家科研诚信办公室负责科研不端案件直接调查处理模式和科研诚信办公室负责二次调查与监督模式。这两种不同的治理模式各有所长。

前者侧重于国家科研诚信办公室直接介入调查和处理,其权威性、规范性较强,但对于科研机构众多的国家来说,国家科研诚信办公室可能需要投入较多的人力物力财力。

后者侧重于国家科研诚信办公室指导、监督科研机构开展学术调查,对调查结论存疑的重要案件开展二次调查,其权威性、规范性稍弱。

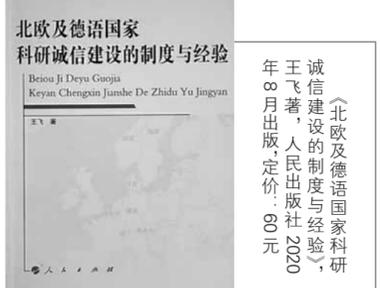
其二,以科研诚信工作专业化视角,提出了科研诚信建设的“德国国家模式”,介绍了德国科研诚信专员制度。

本书通过研究发现,德国在各个被资助机构任命了专门的科研诚信专员。与“北欧模式”不同的是,德国对科研不端行为治理采取的是科研机构主导型模式,将维护科研诚信的责任交给了大学和科研机构,通过设立科研诚信办事处和任命科研诚信专员来预防和应对科研不端行为。

德国在高校设立科研诚信办事处(专员),作为一个独立的科研诚信咨询机构,通常任命1-3名科研诚信专员,负责对本校成员就科研不端行为提供咨询、解释、教育,并接受科研不端行为举报。

科研不端行为的调查处理具有极强的专业性,对调查人员的资格条件要求很高,需要良好的法律素养和道德素养、极强的责任感和扎实的专业素养。

德国科研诚信专员制度,在实现科研不端行为查处机构独立化、查处人员专业化方面迈出了重要的一步,德国特色的科研诚信专员制度,已经发展为整个德国国家共同的制度化机构。



《北欧及德国国家科研诚信建设的制度与经验》,王飞著,人民出版2020年8月出版,定价:80元

科研诚信建设的北欧及德国国家模式

■胡金富

在相当长的时期内,很多人都相信科学研究是一项诚信的事业,科研人员都是天生讲诚信的人。然而,20世纪80年代以后,世界各国科学界陆续曝光了伪造、篡改或剽窃等科研不端行为,种种事实动摇了人们对科学家的信任。一场世界范围内的治理科研不端行为、加强科研诚信建设的行动迅速兴起。

萨默林事件、巴尔的摩事件、舍恩事件等一批科研不端事件的相继曝光,使美国成为最早被迫面对科研不端行为的国家,美国的科技界、科研管理机构和政府不得不开始关注并着手维护科研诚信。

而赫尔曼-布拉赫事件、萨博事件也引发了欧洲一些国家的积极反应,开始重视科研诚信的制度建设,经过多年的持续探索,逐步形成了一套具有自身特色的制度体系。

总体而言,欧美国家科研诚信建设起步较早,科研诚信制度各具特色,经过几十年的实践和探索,基本形成了一套比较严谨的组织制度和运行制度,积累了比较丰富的科研诚信建设经验。

美国作为科研诚信制度化最早的国家,其科研诚信制度建设的举措自然备受国际同行关注,我国一些学者和科研管理者也对其进行了研究和介绍,其研究成果较为丰硕。

相对而言,国内学者对北欧及德国国家科研诚信体系的关注较少,对他们的科研诚信制度的研究和介绍略显不足。

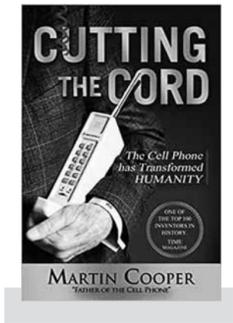
正是在这样的背景下,东北大学哲学博士、大连理工大学教授王飞的学术专著《北欧及德国国家科研诚信建设的制度与经验》,以科研诚信建设的制度化进程为视角,切入北欧及德国国家科研诚信建设的主要模式,较为全面地研究了北欧及德国国家科研诚信建设的政策与实践经验。

他以“有无国家统一的科研诚信办公室和科研不端行为事件调查主导机构”为划分标准,把北欧和德国国家分为三种模式,即国家科研诚信办公室负责直接调查的国家、国家科研诚信办公室负责二次审查的国家和科研机构主导调查处理的国家。

作者曾到德国图加特大学哲学系做访问学者,有机会较为全面地调研分析北欧及德国国家科研诚信建设的相关做法,通过对上述国家的科研管理机构和资助机构以及大学和科研机构制定并公布的大量政策性文件、法规细则、报告资料的调研,充分占有了开展相关研究的第一手资料,梳理分析了北欧及德国国家科研

域外

这场戏的高潮是,历史上首次用手持移动电话当众呼叫。可是,当年这个手持移动电话差点被扼杀。



『手机之父』讲手机的故事

■武夷山

2021年1月,美国RosettaBooks出版社出版了美国国家工程院院士、被誉为“手机之父”的Martin Cooper(马丁·库珀)的著作,《Cutting the Cord: The Cell Phone Has Transformed Humanity》(本文作者译为“自由不羁:手机改变了人类”)。标题是一语双关的,Cutting the Cord的双重意思是“剪断电线”,因为手机是无绳的;作为成语,其另一重意思是“不再依赖重要的某人或某物而能够独立行动”。

作者库珀1928年生于芝加哥,1950年在美国伊利诺伊理工大学获得电气工程专业的学士学位,1954年进入摩托罗拉公司工作,直到1983年离开摩托罗拉自己创业。工作期间,他又于1957年获得伊利诺伊理工大学电气工程专业的硕士学位。

本书围绕手机讲述了通信方式控制之战的故事,涉及的“参战方”包括政府规划者、游说集团和警方,还涉及技术突破、挫败、石炭和一匹马。故事的核心人物便是作者库珀本人,因为他的早期职业生涯影响了手机问世的进程。

书中叙述了工业界的冲突如何演变为首都华盛顿的政治大战,成为防止垄断公司支配电信业的一场斗争。这场戏的高潮是,历史上首次用手持移动电话当众呼叫。可是,当年这个手持移动电话差点被扼杀。

若不是摩托罗拉公司一小群人的远见,最近40年的历史就会面目全非。1973年4月3日,库珀的团队成功研制出世界上第一部手机。到1983年,库珀带领的团队对第一部手机进行了5次技术革新,每一次都成功地让手机变得更小更轻。

他在摩托罗拉工作了29年之后,成为一名创业者。1983年,他离开摩托罗拉,与妻子先后共同创建了多家公司,包括Cellular Business Systems、SOS Wireless Communications、GreatCall、ArrayComm等,这些公司为手机加速推广运用做出了重要贡献。这段故事对于创新、战略和管理都有重大意义。

本书不仅讲故事,还提出了许多深刻的问题。比如,频谱难道不应该获得日益高效的利用吗?联邦通信委员会难道不应该像环保局对汽车排放污染的控制越来越紧一样,对有关方面提出不断改善的要求吗?为什么有那么多人不能获得所需的带宽?过去,政府曾对电话使用收取少量税,税款用于普及乡村电话,那么现在为何不对手机使用收税呢?税款可用于支持实现无处不在的带宽,使得任何地区、任何种族、任何收入档次的人群都能享受宽带服务。

本书最后对个人通信的未来展望部分甚为精彩:思路十分漂亮;手机的潜在巨大影响简直令人敬畏;关于协同的论述妙不可言。总之,让人眼睛一亮的叙述随处可见。

手机给各行各业的人赋能。它重塑了孩子的工作方式。随着手机技术的不断进步,目前的上班方式也将很快落伍。最重要的是,手机将使医疗保健脱胎换骨,还将助力根除疾病、消除贫困、延长寿命、强化人类与人工智能的耦合,等等。

下面翻译本书的几段话:古列尔莫·马可尼将一种实验室的好奇事物,即我们现在称为“无线电”的东西,转化为有用的通信技术,改变了人类的历史进程。科学家已经展示了无线电波的基本性质:它们可被产生出来,穿越空间,在远处被探测到。

马可尼对科学知识的社会经济利益有宏阔的愿景,通过将此愿景所许诺的事物推销给投资者,将愿景的应用推销给客户,他成功地实现了愿景。

像许多发明家一样,他遭遇了大量抵抗与怀疑。人们对马可尼的无线电技术的反应,同摩托罗拉公司在20世纪六七十年代推广手持移动电话时所遭遇的反应非常相似。我非常清晰地记得,当我解释我们打算做什么时,怀疑者有两个典型说法:“它不可能成功!”“就算成功了,也没有几个人会觉得它有用。”

马可尼认识到,要想证明自己的想法,唯一出路是演示自己的愿景,即用无线方式将信息传递到远处——很远很远的地方。他在1901年12月做到了这一点,实现了摩尔斯电码“S”在英格兰和加拿大之间的传递。我在1973年用类似方式,狠狠打击了那些怀疑我们摩托罗拉追求个人通信新愿景的工作的人。公开演示技术是证明技术生命力的唯一途径。

如何睡一个好觉

■袁恒雷



《我们为什么要睡觉?》,袁马修沃克著,田盈春译,北京联合出版公司2021年3月出版,定价:80元

我们生命中1/3的时间都在睡觉,但我们是否真的了解这件平常之事,比如为什么要睡觉、睡不好有什么坏处、怎么睡个好觉,等等。

英国科学家、2020年卡尔·萨根科普奖得主马修·沃克在他的著作《我们为什么要睡觉?》中回答了这些疑问,再次让人们对于睡眠这一似乎寻常却又极其重要的身体行为引起重视,包括比尔·盖茨等众多人士纷纷赞誉该书的科学性、严谨性与实用性,称其为睡眠的“百科全书”。

本书之所以得到如此高的称誉,是因为它的结构清晰明了,内容详实丰富,以大量轻松的科研案例与数据、富于学理却不失轻松幽默的笔调,书写了何谓睡眠、哪些情况不算睡眠、人类应该怎样睡眠、睡眠的好处与睡眠不足的坏处甚至致命性、梦的科学解析、睡眠障碍等我们或熟悉或陌生的诸多有关睡眠的相关问题。

应该先确认一个基本的事实,睡眠不仅仅是数量问题,睡眠分为“浅度睡眠”与“深度睡眠”。

只有“深度睡眠”才能睡得沉、睡得香,才能解乏,按照科学认知的解读是,人类睡眠不足是睡觉,还是两种完全不同的睡眠模式的交替循环。根据典型的眼部特征分为非快速眼动(NREM)睡眠和快速眼动(REM)睡眠两种睡眠阶段。并且,这两种不同的睡眠模式都会为大脑提供不同的益处,失去其中的任何一种睡眠,都会导致脑损伤。

按说我们都知道睡眠的重要性,可是现实生活中,人们往往会忽视睡眠的重要性:学生为了考试出成绩而“开夜车”,职员为了赶工作而熬夜加班,更不用说那些特殊的必须轮班的工作人员,他们的生物钟常常是乱的,健康的睡眠被剥夺了。

于是,我们进一步追问,睡眠究竟对身体有多么重要,缺失睡眠又有着哪些可怕的害处呢?本书一一列出了这些相关内容,且不是简单地铺陈结论了事,每一项都有着充分严谨的论证过程。

在此,我简单梳理下睡眠的益处与害处。益处包括睡眠可以巩固学习成果,可以选择性地记忆重要的信息,可以整合清醒时混乱的思维,可以提高运动技能,可以提高机体免疫力,可以降低发生交通事故发生率,可以提升学生的成才率,可以提高创造力等等。

与之相对应的是,睡眠不足危害无穷。睡眠不足可引发对大脑毁灭性的影响,它与许多神经精神疾病有关,比如阿尔茨海默病、焦虑、抑郁症、双相情感障碍、自杀、中风和慢性疼痛等,也与身体的每个生理系统都有联系,会进一步造成无数疾病和症状,比如癌症、糖尿病、心脏病、不孕不育、体重增加、肥胖和免疫缺陷等等。

作者表示:“人体的任何一个方面都不能

幸免于睡眠不足的严重伤害。你会看到,我们在社会上、团体上、身体上、行为上、营养上、语言上、认知上和情感上都依赖于睡眠。”

如此强烈的正反对比,不需要专业人士大声疾呼重视睡眠,人们也会想着如何让自己雷打不动地睡足高质量的八个小时了。

如何才能获得健康充足的睡眠呢?这自然是这本书最想告诉读者的。实际上,本书在列举了大量案例的同时,也在告诉读者如何获得健康充足的睡眠,正面的案例汲取经验,负面的案例汲取教训。

作者在结尾处贴心地为大家又专门列出了获得良好睡眠的12个关键技巧。在这里,笔者提炼出其中的中心句予以简要分享:“1.坚持固定的睡眠时间。2.锻炼有益,但要在睡前2-3小时结束锻炼。3.避免咖啡和尼古丁的摄入。4.睡前避免喝酒和辛辣食物。5.深夜避免大量进食和喝饮料。6.尽量避免使用会延迟或破坏睡眠的药物。7.下午3点以后不要午睡。8.睡前放松,如阅读或听音乐。9.睡前洗个热水澡。10.保持卧室凉爽。11.适当晒太阳。12.醒着时不要躺在床上。”

这12条小贴士是不是让人感觉没有什么新奇的?是的,这些常识是人们知道却又经常忽视的,直到因为睡眠欠缺而导致健康出现问题的时候,才知道睡眠是何其重要。

本书作者一再提醒人们,许多时候身体的疾病是因为缺乏睡眠导致的,唯有从这个源头出发,才能真正消除那些棘手的问题。

另外,本书的可贵之处还在于,作者以无可辩驳的科学性更正了许多人们习以为常的睡眠观念,比如老年人睡眠少——实际上是老年人同样需要八小时睡眠,以及安眠药的使用带来包括死亡率上升等诸多风险,等等。

本书是有关睡眠的科普读物,是作者马修·沃克成名之作,它大大开阔了人们对睡眠的认知视野,让我们再次认识到,拥有健康稳定的睡眠是千金难买的宝贵财富。