

“小柯”秀

一个会写科学新闻的机器人

【自然—遗传学】

科学家发现一系列与自闭症相关的罕见突变

美国麻省理工学院和哈佛大学博德研究所 Michael E. Talkowski 等团队合作，发现罕见的编码变异有助于深入了解自闭症的遗传结构和表型背景。相关论文 8 月 18 日发表于《自然—遗传学》。

研究人员通过对 63237 名自闭症患者的蛋白质截短变体 (PTV)、错义变体和拷贝数变体 (CNV) 进行联合分析，探索了这些变体对基因的破坏。研究发现了 72 个与自闭症谱系障碍 (ASD) 相关的基因，其错误发生率 (FDR) ≤ 0.001 。从头 PTV、破坏性错义变异和 CNV 占关联证据的 57.5%、21.1% 和 8.44%，其中 CNV 具有最高的相对风险。

研究人员对确定发育迟缓 (DD) ($n=91605$) 队列进行荟萃分析，在 FDR ≤ 0.001 时发现了 373 个与 ASD/DD 相关的基因 (在 FDR ≤ 0.05 时为 664 个)，其中一些基因在 ASD 和 DD 之间的相对突变频率有所不同。DD 相关基因在祖细胞和未成熟神经元细胞的转录组中富集，而与 ASD 具有更强相关性的基因在成熟神经元中更丰富，并与精神分裂症相关基因重叠，这表明一些神经精神疾病可能具有共同的风险突变途径。

据悉，一些患有 ASD 的人具有普通人群中很少存在的功能突变。

相关论文信息：
<https://doi.org/10.1038/s41588-022-01104-0>

【自然—医学】

影响直肠癌新辅助治疗反应的基因组和转录组决定因素

美国纪念斯隆—凯特琳癌症中心的 Julio Garcia-Aguilar 和 Francisco Sanchez-Vega 合作，研究探讨了影响直肠癌新辅助治疗反应的基因组和转录组相关决定因素。相关论文 8 月 15 日在线发表于《自然—医学》。

为了确定对新辅助治疗反应的相关性，研究人员分析了 738 例未经治疗的直肠癌的基因组和转录组谱。APC 突变在直肠下部的频率低于直肠中部和上部，这可以解释远端肿瘤为何更具侵袭性。在治疗不可知的情况下，体细胞改变与新辅助治疗的反应没有显著关联，但 KRAS 突变与在新辅助化疗后进行巩固化疗的患者复发更快相关。IGF2 和 LICAM 的过表达与对新辅助治疗的反应降低有关。对免疫浸润的 RNA 测序估计确定了一个微卫星稳定的免疫热肿瘤亚群，其反应增加，无病生存期延长。

据介绍，在 50 岁以下的患者中，直肠癌的发病率呈上升趋势。局部晚期直肠癌仍采用新辅助放疗、化疗和手术治疗，但最近的证据表明，完全缓解的患者可以永久避免手术。

相关论文信息：
<https://doi.org/10.1038/s41591-022-01930-z>

【英国医学杂志】

智能工作生活干预与高度可调办公桌可有效减少办公族久坐时间

英国莱斯特大学糖尿病研究中心 Charlotte L. Edvardson 团队研究了减少久坐时间和改善办公室员工健康的干预措施的有效性。8 月 17 日出版的《英国医学杂志》发表了这项成果。

为评估一项干预措施 (高度可调办公桌) 对日常久坐的有效性，调查两项干预措施的对有效性和两项干预措施对身体行为、生理、生化、心理以及与工作相关的健康和绩效结果的有效性，研究组在英国莱斯特、利物浦和大曼彻斯特的地方政府委员会进行了一项三组随机对照试验，分别随访 3 个月和 12 个月。参与者来自莱斯特 2 个市政局、大曼彻斯特 3 个市政局和利物浦 1 个市政局指定办公室、部门或团队的 78 个集群，包括 756 名办公族员工。

调查将参与者随机分为三组：智能工作和生活 (SWAL) 干预、带高度可调办公桌的 SW-AL 干预 (SWAL+ 办公桌) 或对照组 (常规做法)。主要观察指标为 12 个月随访时的每日久坐时间，通过加速度计进行评估。次要结局是评估坐姿、长时间久坐、站立和步行时间，计算任何有效日期、工作时间、工作日和非工作日的体力活动，自我报告的生活方式行为，肌肉骨骼问题、心脏代谢健康指标，与工作相关的健康和表现，疲劳和心理测量。

参与者的平均年龄为 44.7 岁，女性占 72.4% (547 例)，白人占 74.9% (566 例)。干预组 12 个月时的每日久坐时间显著减少，其中 SW-AL 组每日减少 22.2 分钟，SWAL+ 办公桌组每日减少 63.7 分钟，组间差异均显著。研究发现，在改变久坐时间方面，SWAL+ 办公桌干预组比 SWAL 干预组更有效，平均每天减少 41.7 分钟。

在工作时间和工作日，研究组观察到两个干预组在 3 个月和 12 个月随访时的坐姿和延长久坐时间，以及 SWAL+ 办公桌干预组在站立时间方面的有利差异。两个干预组在压力、幸福感和活力方面都有轻微改善，而 SWAL+ 办公桌组在下肢疼痛、工作时坐着和站着的社会规范及支持方面都有改善。

研究结果表明，SWAL 和 SWAL+ 高度可调办公桌都与减少久坐时间相关，且增加高度可调办公桌的效果是前者的 3 倍。

相关论文信息：
<https://doi.org/10.1136/bmj-2021-069288>

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

新方法清除“永久化学品”廉价又方便

本报讯 全氟烷基和多氟烷基化合物 (PFAS) 常用于消防泡沫液、防水布料和不粘炊具等产品中。

尽管应用广泛，但 PFAS 这种被称为“永久性化学品”的顽固分子不能在典型环境条件下分解，且会在土壤和水中积累，一旦被人体摄入会持续存在。

2015 年的一项研究发现，97% 的美国人血液中含有 PFAS，并与甲状腺疾病、高胆固醇和癌症等疾病有关联。

为此，研究人员开发出了比目前使用方法更简单、便宜的分解这类长效化学物质的方法——在 100°C 下使用廉价试剂，有可能分解 PFAS 家族最大的基团。相关研究 8 月 18 日发表于《科学》。

该研究还揭示了这些与健康问题有关的化学物质是如何分解的。这将有助于最终清除该持久性污染物。

“这些化学品最初的设计初衷是稳定，可一

旦它们进入环境，这一特性就变成了缺陷。”加拿大多伦多约克大学环境化学家 Shira Joudan 说。

目前处理 PFAS 的方法昂贵、要求严格，其中一些物质的处理需要 1000°C 以上的高温 and 高压。

此外，新研究负责人、美国西北大学环境化学家 Brittany Trang 说，有证据表明，焚烧含有 PFAS 的产品会导致该化合物扩散到环境中，因此需要一种不造成二次污染同时去除 PFAS 的方法。

PFAS 的“永久性”归功于一系列碳—氟键，它们是自然界最强的化学键之一。但 Trang 和同事并不试图打破这一稳定的化学键，而是瞄准了该分子一端含有氧原子的化学基团。

他们在二甲亚砜 (DMSO) 溶剂，以及清洁剂和肥皂中发现的一种常见试剂中加热 PFAS，成功去除了上述含氧基团，由此引发了一系列反应，最终将这些化合物分解为无害产物。

同时，计算分析表明，这类 PFAS 一次分解 2 个或 3 个碳，而不是人们通常假设的一次分解一个碳。

通过这种方法，研究团队分解了 10 种 PFAS，其中包括全氟辛酸 (PFOA)——一种在大多数国家被禁止使用的化学物质。

到目前为止，科学家已经确定了超 1.2 万种 PFAS。上述最新的分解方法适用于 PFOA 及其相关化学品，但不适用于另一类广泛使用的 PFAS——全氟辛酸磺酸 (PFOS)，它具有潜在毒性，在许多国家已不再上市。

但美国 Tetra Tech 公司 PFAS 咨询负责人 Ian Ross 指出，相比之下，使用现行方法，PFOA 和 PFOS 都可以分解。此外，使用 DMSO 溶剂进行分解可能不现实。“如果大量购买 DMSO 溶剂，用后将其处理掉也将花费一大笔钱，因为它们不能随便排入下水道。”Ross 说。

对此，研究人员表示，他们的方法不是终极方法，希望该研究能启发其他人开发出分解



消防泡沫液通常由 PFAS 构成，它们很难在环境中被分解。

图片来源：FORGET Patrick/Alamy

PFAS 的新方法。(徐锐)
相关论文信息：
<https://doi.org/10.1126/science.abm8868>

科学此刻

甜味剂也会提高血糖



图片来源：Shutterstock/wasanajai

糖精和三氯蔗糖这两种人工甜味剂，尽管被认为不会增加血糖水平，但它们可能会通过改变人体肠道微生物，进而诱导改变血糖水平。相关论文 8 月 19 日发表于《细胞》。

这些甜味剂是患有糖尿病等代谢疾病或希望减肥的人使用的糖替代品。它们的甜度是糖的 200 倍以上，卡路里很少甚至为零。

美国约翰斯·霍普金斯大学的 Jotham Suez 和同事在以色列 120 名没有潜在健康状况的成年人中测试了 4 种糖替代品对血糖的影响。参与者称，他们在研究前的 6 个月中没有食用低热量甜味剂。

参与者被分为 6 组。两周时间里，其中 4 组参与者每天 3 次食用两包溶于水的阿斯巴甜、三氯蔗糖、糖精或甜菊糖。所有甜味剂包中都含有至少 96% 的葡萄糖。每种甜味剂的每日总摄入量均低于美国食品药品监督管理局规定的可接受水平。第 5 组在同一时期摄入等量的葡萄糖粉末。第 6 组没有摄入。

在整个研究过程中以及前后各一周，所有参与者都佩戴了连续血糖监测仪。之后，参与者

完成了葡萄糖耐受量试验。该试验测量人体摄入葡萄糖后控制血糖水平的有效性。

研究人员发现，平均而言，摄入糖精和三氯蔗糖的人在糖耐量试验后血糖水平会显著上升。Suez 说，其他组参与者的血糖保持稳定，甚至略有下降，即使是那些每天摄入葡萄糖的人也是如此。这表明并不是甜味剂包中的葡萄糖提高了血糖水平。

团队还分析了参与者每天的粪便和唾液样本，发现所有 4 种甜味剂都显著改变了肠道和口腔中细菌的数量、活性和类型。他们每周采集血液样本，发现了代谢产物或分子的相应变化。

糖精和三氯蔗糖组中的一些血液代谢物变化在糖尿病或血管疾病患者中也会出现。其中

一些已知在糖分解中发挥作用。

研究人员将糖精、三氯蔗糖、葡萄糖和无补充剂摄入的人的粪便样本移植到小鼠的消化道，发现从糖精和三氯蔗糖组移植的粪便导致小鼠餐后血糖升高。

这表明是微生物的变化导致了这一结果。“甜味剂本身不会提高血糖。”Suez 说，但它似乎通过微生物介导的机制削弱了人体在进食后控制血糖水平的能力。

这些微生物和代谢变化对健康的影响仍然未知，团队希望未来的研究有助于厘清这些关系。(王方)

相关论文信息：
<https://doi.org/10.1016/j.cell.2022.07.016>

汤加火山爆发形成海浪高 90 米为 2011 年日本海啸 9 倍

本报讯 最新研究发现，2022 年 1 月汤加火山爆发产生的最初海啸波高达 90 米，大约是 2011 年日本海啸的 9 倍。

一个国际研究小组说，汤加火山爆发应该为国际组织敲响警钟。他们声称，用于探测火山爆发引发的海啸的探测和监测系统比用于探测地震事件的类似工具落后了 30 年。

国际海啸委员会秘书长、英国巴斯大学建筑与土木工程高级讲师 Mohammad Heidarzadeh 与来自日本、新西兰、英国和克罗地亚的研究人员共同参与了这项研究。相关论文发表于《海洋工程》杂志。

汤加火山爆发前，地震引起的最大海啸

波的初始高度达到 10 米。这些地震更具破坏性，因为它们发生在离陆地更近的地方，海浪更大。

Heidarzadeh 说，汤加火山爆发产生的海啸应该成为一个警告，让人们对火山爆发引发海啸的原因和迹象有更多的准备和了解。“汤加火山海啸不幸造成 5 人死亡，并造成大规模破坏。如果火山位于离人类社会更近的地方，其影响可能会更大。该火山距离汤加首都努库阿洛法约 70 公里，这一距离大大降低了其破坏力。”

“这是一个巨大的、独特的事件，提醒我们必须改善探测火山海啸的系统，因为目前这些

全球科技参考

中国科学院兰州文献情报中心

新方法基于机器学习和遥感卫星开展草地利用强度研究

近日出版的《环境遥感》杂志刊发论文称，德国亥姆霍兹环境研究中心 (UFZ) 的研究人员开发了一种新方法，可基于卫星数据和机器学习方法对草地和牧场的土地利用强度进行高分辨率、国家级范围的制图绘图。

草原长期保护的先决条件是基础管理，例如割草或放牧。如果不使用，这些地区会遇到灌木侵占。但草原管理的强度对其提供生态系统服务的能力至关重要。然而，关于农民如何管理草原的公开数据缺乏，因此需要更多关于草原土地利用强度的信息，以便更好地了解生态系统的稳定性和功能。

来自 UFZ 的研究人员基于地球观测卫星 Sentinel-2 的可用数据，研究了 2017 年和 2018 年德国草原的土地利用强度。研究人员使用人

工智能技术分析了从卫星图像中获得的多维数据，推导出割草频率，牛、马、绵羊和山羊的放牧强度以及施肥情况 3 个指标的信息。此外，研究人员还从 3 个生物多样性观测站的现场数据中获得了验证数据。研究人员使用了两种算法评估机器学习从卫星数据中识别实际草地使用的准确度，即 RF (随机森林) 和 CNN (卷积神经网络)。分析结果显示，两种方法都很好地反映了实际观测情况，相比之下，CNN 方法准确率更高。研究人员还在德国 4 个示例地区测试了结果的合理性和准确性。最后，基于该方法，研究人员研发了德国草地在 2017—2018 年度 20 米尺度上的割草事件数量、放牧强度、化肥使用和土地利用程度的可视化地图。

研究人员表示，类似的评估仅是一个良好的开头，未来仍需要来自其他地区更为精确的管理数据，以便通过机器学习算法得到更精确

的结果。(刘文浩)

相关论文信息：
<https://doi.org/10.1016/j.rse.2022.112888>

新仪器助力更高分辨率大气监测

近日，英国研究与创新中心 (UKRI) 发布消息称，该机构研究人员研发出一款名为高光谱微波探测仪 (HYMS) 的仪器，可为天气预报提供增强的数据。HYMS 是一种新型的先进毫米波发声器，体积仅有鞋盒大小，而且相对便宜。该仪器将搭载在一颗小型卫星上发射，最终目标是建立一个完整的卫星星座以开展大气监测业务。建成后，世界各地的气象机构和市场能获得额外的天气气象数据集。

卫星是现代天气预报中最重要的工具，提供超过 90% 的预测模型数据。真正的全球天气数据只能从太空的有利位置收集。传统的气象

卫星很大，发射成本昂贵。由于这些传统卫星的规模庞大，通常只有 2~3 颗在轨运行。它们每天绕地球运行 2 次，因此大气层每 8~12 小时仅能在同一位置被监测一次。在监测飓风等快速变化的全球天气事件时，这些有限的观测窗口并不理想。

卫星收集的一个关键数据是微波探测信息。光学和红外成像仪无法透过云层进行观测，而微波探测仪则能提供大气中温度和湿度的连续数据。这些以及通过监测射频频号捕获的天气数据是用于预测天气的计算机模型的基础。HYMS 可提供的频率分辨率是传统气象卫星的 4 倍。HYMS 的大小约为普通探测器的 1/50，所以可以发射几十个这样的探测器，这样每半小时就能拍摄一次相同部分的大气图像。这对于跟踪快速变化的极端事件和监测没有地面仪器的地区至关重要，例如在发展中国家或在天气变化迅速的海洋上空。(刘文浩)

俄宇航员因宇航服故障提前结束太空行走

据新华社电 俄罗斯国家航天集团公司 8 月 17 日晚发布消息说，由于宇航服出现故障，俄宇航员阿尔捷米耶夫和马特维耶夫提前结束当天的太空行走任务。

莫斯科当地时间 17 日 20 时 54 分，两名宇航员返回国际空间站“探索”号实验舱，结束了当天太空行走任务。在超过 4 小时的太空行走过程中，两位宇航员继续为运行“欧洲机械臂 (ERA)”进行工作准备，包括安装两个摄像头和拆除有关设备。此次太空行走原计划用时超过 6 小时。

由于宇航服电池电压出现异常下降，在俄飞行控制中心的指示下，阿尔捷米耶夫提前返回“探索”号实验舱并将宇航服接入电源，马特维耶夫随后也顺利返回。目前，宇航员健康状况良好。此次任务分别是阿尔捷米耶夫和马特维耶夫的第七次和第三次太空行走。(黄河)

英国批准可针对奥密克戎毒株的二价新冠疫苗

据新华社电 英国药品与保健品管理局日前批准美国莫德纳公司制造的二价新冠疫苗用作成人加强针，称这款新版莫德纳疫苗可针对包括奥密克戎毒株在内的两种新冠病毒。

英国药品与保健品管理局在一份声明中说，在每一剂新获批的莫德纳二价新冠疫苗中，有一半剂量 (25 微克) 针对原始新冠病毒，另外一半剂量 (25 微克) 针对变异新冠病毒奥密克戎毒株。

声明说，批准这款疫苗的决定基于临床试验数据。试验数据显示，莫德纳二价新冠疫苗用作加强针会引发对原始新冠病毒和奥密克戎亚型毒株 BA.1 的强烈免疫应答。探索性分析还发现，这款二价疫苗对奥密克戎亚型毒株 BA.4 和 BA.5 也可产生良好的免疫应答。

伦敦大学卫生和热带医学院疫苗中心主任贝亚特·坎普曼说：“二价 (新冠) 疫苗的出现是一个好消息，但它到底能带来多大改变仍有待观察。”(郭爽)

印度推出本国产牛疙瘩皮肤病疫苗

据新华社电 印度政府日前宣布推出本国产的牛疙瘩皮肤病疫苗，以帮助控制正在该国牛群中蔓延的疫情。

这款疫苗由印度农业和农民福利部、渔业、畜牧业和乳制品部在新德里联合发布。疫苗由印度农业研究委员会下属的兽医研究所等机构联合研制，据介绍每月可生产 25 万剂疫苗。接种该疫苗给牛带来的免疫力持续至少一年。

近几个月来，牛疙瘩皮肤病在印度不断蔓延，截至 8 月 8 日已造成数千头牛死亡，超过 12 万头牛被感染。

牛疙瘩皮肤病又称牛结节性皮炎或块状皮肤病，是由牛疙瘩皮肤病病毒引起的传染病。病牛会出现发热、皮肤、黏膜和器官表面广泛性结毒，淋巴肿大以及皮肤水肿等症状，严重时可导致病牛死亡。该病最早发现于非洲，后传播到世界其他地区。(胡晓明)