

“小柯”秀

一个会写科学新闻的机器人

《自然－遗传学》

电子健康记录预测器的跨生物库通用性与准确性

芬兰赫尔辛基大学的 Andrea Ganna 团队探究了与多基因评分 (PGS) 相比, 基于电子健康记录 (EHR) 预测器的跨生物库通用性和准确性。相关成果近日发表于《自然－遗传学》。

基于 EHR 的表型风险评分 (PheRS) 利用个体的健康轨迹估计疾病风险, 原理类似于 PGS 利用遗传信息的方式。虽然 PGS 的通用性已经得到研究, 但关于 PheRS 在医疗保健系统中的通用性、与 PGS 的互补性尚不明确。

研究团队基于弹性网络训练了 PheRS 模型, 用以预测来自芬兰、英国和爱沙尼亚 3 个生物库 845929 人的数据。所有 PheRS 均与相关疾病有统计学显著相关性, 且多数模型在未经重新训练的情况下仍能良好泛化至其他研究。PheRS 和 PGS 仅具有中度相关性, 与单独的 PGS 相比, 包含这两种预测因子的模型改善了对 13 种疾病中 8 种疾病的发病预测。

研究结果表明, 基于 EHR 的风险评分具有很好的跨系统迁移能力, 能获得很大程度上独立于 PGS 的信息, 并为疾病风险预测提供附加效益。

相关论文信息:
<https://doi.org/10.1038/s41588-025-02298-9>

《美国医学会杂志》

部分心脏移植可安全有效治疗先天性心脏病

美国杜克大学的 Joseph W. Turek 团队研究了对先天性心脏病患者进行部分心脏移植的疗效。相关成果近日发表于《美国医学会杂志》。

部分心脏移植, 即活体瓣膜置换术, 可通过提供一种具有生长能力的可行选择, 推进不可修复性瓣膜病的外科治疗。该研究旨在描述先天性心脏病瓣膜病患者部分心脏移植的早期经验, 并评估其可行性、安全性和有效性。

研究纳入了 2022 年 4 月至 2024 年 12 月期间, 在美国某高手术量小儿心脏外科与移植中心接受部分心脏移植的 19 例患者, 无病例被排除或失访。研究将有效性定义为移植瓣环和瓣叶随时间的生长。次要结局包括瓣膜功能障碍及免疫抑制相关并发症。

研究对首批 9 例部分心脏移植受者的瓣环直径和瓣叶长度进行纵向生长分析。结果发现, 所有瓣膜功能良好, 并沿正常 Z 分数范围生长。1 例患者因非瓣膜相关原因需再次手术。未观察到与免疫抑制相关的重大并发症。

研究表明, 部分心脏移植是可行、安全、有效的。所有移植的瓣膜均通过瓣环及瓣叶测量证实具有生长能力。持续的跟踪与监测对推动该创新技术的应用至关重要。

相关论文信息:
<https://doi.org/10.1001/jama.2025.13580>

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

油菜产业 140 年难题, “肿”么办?

(上接第 1 版)

育种 + 管理: 应用前景广阔

在拟南芥中获得的实验结果让研究人员非常振奋, 他们进一步在油菜、白菜、甘蓝、萝卜中验证了上述实验结果。结果表明, GSL5 在十字花科植物中功能高度保守。

更重要的是, gsl5 突变体对根肿菌 26 个生理小种具有广谱高抗性。而且, 团队在湖北和甘肃田间小区试验表明, GSL5 敲除对油菜生长发育和产量无显著影响。

基于 GSL5 功能研究和团队所创制的材料, 他们还揭示了有趣的病菌与寄主的互作关系, 即病菌致病和寄主抗病反应机制。

论文共同第一作者、油料作物研究所已毕业博士生吴钰钹介绍, 病菌致病和寄主抗病孰胜孰败似乎取决于次级侵染, 也就是根病的皮层细胞中, 而不是初级侵染, 即根的表皮细胞中。

“这不同于其它寄生性病原与寄主的互作。病原分子攻击寄主可能发生在皮层细胞中, 而寄主也可能在皮层细胞中启动防卫反应。”吴钰钹说。

进一步实验发现, gsl5 抗性依赖于根肿菌侵染诱发的茉莉酸抗病通路激活。同时, 茉莉酸可显著提高拟南芥和油菜对根肿病的抗性, 降低根肿病病害严重度。刘立江说, 未来有可能通过外源施用茉莉酸, 来显著提高油菜等十字花科作物对根肿病的抗性。

西北农林科技大学教授康振生告诉《中国科学报》, 该成果是十字花科作物感病基因鉴定与利用方面的原创性重要成果, 打破了目前油菜、白菜、甘蓝等十字花科作物主要通过种间(内)杂交进行根肿病抗病育种的传统思路, 开辟了以基因编辑技术为代表的十字花科作物根肿病抗性改良生物育种新途径, 实现了十字花科作物根肿病广谱抗性改良和高效持久防控理论和技术的重大突破, 为保障我国优异基因和种源自主可控提供了有力科技支撑。

相关论文信息:
<https://doi.org/10.1038/s41588-025-02306-y>

衰老如何改变我们的基因

大型表观遗传图谱绘制迄今最全面图景

本报讯 一项针对 17 种人体组织整个成年期表观遗传变化的荟萃分析, 提供了迄今最全面的衰老如何改变人类基因的图景。这项研究近日公布于预印本平台 Research Square。

衰老对人体产生的影响有时与基因活性的变化有关。DNA 甲基化的表观遗传过程, 即甲基基因的添加或移除会随着年龄增长变得不再精确, 由此造成的基因表达的变化与器官功能衰退和疾病易感性增加有关。

这项研究评估了人体组织样本的 DNA 甲基化模式, 发现某些组织似乎比其他组织衰老得更快。例如, 相比子宫颈或皮肤, 视网膜和胃部积累了更多与衰老相关的 DNA 甲基化变化。研究还发现了在不同器官中普遍存在的衰老表观遗传标记。这一表观遗传图谱可能有助于科学家研究 DNA 甲基化与衰老的联系, 并帮助确定抗衰老治疗的分子靶点。

英国伯明翰大学的 Joao Pedro Magalhaes 认为, 这是理解衰老的一个“绝佳资源”。“这项跨

器官甲基化数据的荟萃分析提供了迄今最大的资源, 我相信它对研究人员颇有价值。”

为厘清甲基化与衰老的关系, 论文第一兼通讯作者、澳大利亚蒙纳士大学的 Nir Eynon 及同事对 1.5 万多个人体组织样本进行了荟萃分析, 描绘了 DNA 中 90 万个潜在位点的甲基化变化, 并创建了一个开放获取图谱。

“我们的样本来自 18 岁到 100 岁的人群。”Eynon 说, “因此我们可以观察表观遗传标记及其在整个人类生命周期中的变化。”

总体而言, 研究人员发现不同组织间的平均甲基化程度差异很大。论文作者之一、蒙纳士大学的 Macsue Jacques 表示, 几乎所有组织的 DNA 甲基化都会随着衰老而增加, 但骨骼肌和肺是个例外。“它们更多地表现出随年龄增长的甲基化减少。”

研究人员还发现, 不同器官具有不同的 DNA 甲基化衰老模式。Jacques 指出: “每种组织发生的变化都不同。”

■ 科学此刻 ■

石笋揭示玛雅消亡之谜

大约 1200 年前, 社会冲突席卷了玛雅世界。墨西哥南部、伯利兹和危地马拉境内的遗址见证了人口的减少, 雕刻精美的纪念碑和规模宏大的城市被遗弃。又过了约 200 年, 玛雅人基本不再建造巨型神庙。长期以来, 科学家一直对导致玛雅文明衰落的确切原因感到困惑。

在《科学进展》近日发表的一篇论文中, 科学家研究了古老石笋和当地的降雨记录, 试图更深入地了解气候是如何影响玛雅人口的。他们发现, 干旱发生时间与玛雅王国人口减少及政治格局重组的时期相吻合, 其中一场严重干旱或许对玛雅人造成了不可逆转的影响, 致使他们放弃了一些最著名的城市。

“这是一篇极具分量的论文, 加深了我们对干旱如何影响古代文明的理解。”美国哈佛大学的 Christina Warinner 表示。

为更清晰地了解玛雅文明末期的气候, 论文第一兼通讯作者、英国剑桥大学的 Daniel James 带领团队将目光投向了墨西哥尤卡坦半岛的格魯塔斯·扎布纳洞穴。该洞穴内矗立着一根石笋, 默默记录着几个世纪以来的降雨与干旱情况。

雨水透过洞穴石灰岩顶部滴落下来, 携带着雨水、基岩及洞穴岩石中的溶解离子。这些离子与水结合产生矿物盐, 并一层层沉积形成石笋。在干旱时期, 为石笋生长提供水分的地表水往往含有更高比例的氧-18 和氧-16。通过分



墨西哥格魯塔斯·扎布纳洞穴内的石笋。

图片来源: MARK BRENNER

析石笋矿物层中氧同位素的浓度, 科学家得以区分干旱时期与稳定降雨时期。

在这项研究中, James 和同事对石笋每年积累的样本进行了分析, 以在季节层面追踪降雨量的变化。研究人员运用铀-钍测年法, 确定了石笋各层形成的时间, 并证实公元 871 年至 1021 年有连续降雨记录, 涵盖了玛雅衰落期。同位素数据则显示, 玛雅人至少经历过 4 次持续数年的严重干旱。

其中, 一场长达 13 年的特大干旱发生在第一个千年之交, 也就是玛雅文明衰落的最后阶段。这场特大干旱是过去 2000 年来尤卡坦半岛持续时间最长的干旱。

Warinner 指出, 玛雅人依赖雨水灌溉农作

物, 而当地的淡水储备可能早已枯竭, 这导致许多地区缺乏充足的食物与饮用水。“一场持续 13 年的干旱无疑是灾难性的。”

James 补充说, 干旱会造成农作物歉收与饥荒, 进而给玛雅等级森严的政治体系带来巨大压力。

加拿大蒙特利尔大学的 Christina Halperin 表示, 新数据还详细说明了许多玛雅人是如何通过迁徙到其他地区, 或转向等级制度不那么严格的统治形式来适应这种“新常态”的。即便部分组织走向衰落, 其他组织仍能通过重组继续发展壮大。

相关论文信息:
<https://doi.org/10.1126/sciadv.adw7661>



一项对人体组织 DNA 甲基化的大规模分析揭示了新的抗衰老靶点。

图片来源: Lawrence Lawry/SPL

点, 但他表示, 图谱中的数据仍有助于识别衰老背后的机制并揭示延缓衰老的方法。(王体瑶) 相关论文信息:
<https://doi.org/10.21203/rs.3.rs-7184037/v1>

微软用“空心”光纤大幅提升通信效能

本报讯 科学家研发出一种通过空气而非玻璃导光的空芯光纤, 或能打破目前光纤损耗的最低纪录, 这意味着信号在传输过程中的衰减更少。这一设计还能让传输速度提升 45%, 且无须增强信号便能将更多数据传输得更远。相关研究 9 月 1 日发表于《自然－光子学》。

用于通信的光纤通常为实心石英玻璃, 虽然经过数十年的优化, 但信号损耗一直是个限制因素。因此, 这种光纤在传输约 20 公里后会损耗约一半的光, 这就需要经常使用光纤放大器增强长距离传输的信号, 如洲际陆地或海底光缆。降低信号损耗程度能在狭窄波长范围内实现, 但会限制可传输的数据量, 这在过去几十年里一直阻碍着光通信的发展。

英国微软云服务平台 Azure 的 Francesco Poletti 和同事报道的光纤中间为空气芯, 周围包裹精细的二氧化硅薄环。作者用实验测试这些光纤时, 发现它们在一个光通信常用波长下的光损耗为每公里 0.091 分贝。如此一来, 波长合适的光信号或能在需要增强前多传输约 50% 的距离。此外, 该设计比之前的光纤设计拥有更宽的传输窗口, 即光传输时信号损耗和失真最小的波长范围。

研究者表示, 如果使用更大的空气芯, 这类新型光纤有望实现更低的损耗, 不过仍需进一步研究加以验证。

相关论文信息:

<https://doi.org/10.1038/s41566-025-01747-5>

新方法有望实现 1 型糖尿病早期预防

据新华社电 瑞典卡罗琳医学院联合另外两家科研院所开发出一种新方法, 有望在 1 型糖尿病发病前实现早期检测和预防。

卡罗琳医学院日前发布的新闻公报说, 1 型糖尿病是一种自身免疫性疾病, 患者免疫系统会攻击胰腺内产生胰岛素的 β 细胞。该病通常逐渐发展, 早期生物学变化难以捕捉。研究人员在实验模型中发现, 频繁采集微量血液样本并利用先进蛋白质组学方法进行分析, 能够在临床症状出现前发现体内异常变化。

实验中, 研究人员使小鼠感染可能诱发 1 型糖尿病的柯萨奇病毒。随后两周内, 研究人员以几天一次至每天一次的频率采集小鼠血液样本制成滤纸干血斑, 并结合先进的蛋白质组学方法进行分析。结果显示, 感染病毒后数种蛋白质迅速发生变化, 但如果采样频率降低, 这些变化将难以被捕捉到。

研究人员还利用机器学习技术, 在感染病毒仅两天后就能准确判断小鼠是否被感染, 并通过及时治疗阻止小鼠发展为糖尿病。

研究人员表示, 这些研究成果为建立人类 1 型糖尿病的早期检测和预防方法提供了重要依据。研究人员希望这种低成本技术能使人们在家中开展日常监测, 特别是帮助高风险人群更便捷地预测和跟踪病情发展。

该研究由卡罗琳医学院、瑞典皇家理工学院和瑞典国家生命科学实验室联合开展。相关成果近期已发表于国际学术期刊《糖尿病学》杂志。

(朱晨晨 徐谦)

仅 18% 目标进展顺利, 可持续发展路在何方?

(上接第 1 版)

全局: “不让一个人掉队”

可持续发展不仅是各个国家的共同承诺, 更是人类命运共同体的整体使命, 需要全球加强合作, 共同迎接挑战。

“SDGs 的核心在于跨越国界、跨越学科的集体行动, 国际合作是不可或缺的前提。”郭华东说, 联合国在多项战略和机制中反复强调, 只有通过开放合作、数据共享和能力共建, 才能真正推动目标的全面实现。《2030 年可持续发展议程》明确提出“不让一个人掉队”, 如果不能兼

顾弱势群体、脆弱国家和边缘地区的发展权利, 终将加剧全球发展的不平衡。

郭华东指出, 实现可持续发展的全球合作要解决数据标准化和数字鸿沟两大挑战性问题。

一方面, 数据是 SDGs 实施的基础, 数据的标准化和开放共享是全球合作的重要环节。针对不同国家在观测手段、指标定义、数据获取等方面的差异所导致的信息壁垒, 联合国数据战略明确提出, 将通过规范化标准、跨部门数据融合和国际平台建设来提升数据可用性。

另一方面, 数字鸿沟和数据鸿沟是全球合作中不容忽视的问题。

“数据鸿沟不仅指数据缺乏, 还包括数据质量不足、获取不平等、数据孤岛、利用能力不均衡等。”郭华东表示, 一些国家缺乏长期观测设施和技术平台, 不仅难以获得连续、系统的数据, 而且由于数字技术设施薄弱, 在大数据和人工智能的应用上也存在障碍。“因此, 国际合作至关重要, 包括提供数据资源、培训人才和建设共享平台。”

在国际合作中, 不仅发展中国家能以较低成本共享先进数据和技术成果, 发达国家也能和发展中国家共担责任, 实现真正意义上的共赢。

而随着《2030 年可持续发展议程》进入关

键的 5 年倒计时, 国际合作的重要性和紧迫性愈发突出。

2025 年 2 月, 依托中国科学院建设的可持续发展地球大数据国际研究中心, 联合全球多家科研机构和国际合作组织发起“数字可持续发展国际科学计划(DSP 计划)”, 聚焦“数智技术驱动全球可持续发展目标实现、支撑全球发展倡议与中国高质量发展”两大核心使命, 助力全球可持续发展目标的实现。

“DSP 计划紧扣全球科技治理与国际合作的大趋势, 也服务我国全球发展倡议和开放合作倡议的紧迫需求, 将为全球可持续发展贡献科学力量。”郭华东总结道。