

从束手无策到长效降脂—— 国产基因疗法破解罕见病治疗难题

■本报记者 李媛

曾经的一次接诊经历，让西安交通大学第一附属医院心血管病学院院长、心内科主任袁祖貽至今难忘：一名一岁幼儿罹患纯合子家族性高胆固醇血症（HoFH），全身皮肤摩擦部位长满脂肪瘤，家长辗转全国各地求医，始终无果。面对这种罕见基因遗传病，当时的常规药物均无法有效降低患者血脂，临床干预收效甚微，医者深感无力。自此，袁祖貽下定决心，研发全新治疗方案。

历经数年攻关，袁祖貽团队在纯合子家族性高胆固醇血症治疗领域取得突破性临床成果，实现了长期、显著的降脂疗效，标志着我国罕见遗传性心血管疾病诊疗研究迈入国际先进行列。近日，相关研究成果发表于《自然－医学》。

患者深陷治疗困境

纯合子家族性高胆固醇血症是一种凶险性极高的严重遗传性代谢疾病，核心病因是基因突变导致肝脏丧失清除低密度脂蛋白胆固醇（俗称“坏胆固醇”）的正常功能。这类患者体内的低密度脂蛋白胆固醇水平，可达健康人群的4至9倍。若得不到有效干预，多数患者会在35岁前诱发严重心血管事件，甚至猝死，临床治疗难度极大。

“目前临床主流降脂药物疗效十分有限，肝移植治疗又面临肝源稀缺、手术风险高、术后需终身服用免疫抑制剂等诸多局限，全球范围内始终缺乏可根治该疾病的手段，大量患者深陷治疗困境。”袁祖貽坦言，当年接诊这名远道求诊的患儿时，没有任何药物能够有效降低其血脂。患者家属期盼的眼神、医者无能为力的窘迫，让他深受触动。

袁祖貽介绍，纯合子家族性高胆固醇血症患者的核心缺陷是体内缺失低密度脂蛋白胆固醇受体，无法将血液中的坏胆固醇转运至肝脏完成代谢。团队创新治疗的核心逻辑就是弥补患者的先天缺陷，通过人工干预让肝脏重新生成正常受体，重建人体正常的胆固醇代谢通路。“从基因层面纠正疾病根源，这才是真正从源头攻克这一顽疾的治疗方式。”袁祖貽说。

太空数字基建工程 “星枢计划”首发星座发布

本报讯(记者江庆龄)7月18日,在2026世界人工智能大会(WAIC)“未来计算未来算力”专题论坛上,上海标志性太空数字基建工程“星枢计划”首发星座正式对外发布。“星枢计划”项目计划在工程验证阶段发射2颗算力星+12颗边缘计算星,商业部署阶段发射50颗算力星+100颗边缘计算星,商业运营阶段完成千星部署。

“星枢计划”由复旦大学联合上海星枢天算牵头研制运营,复旦大学提供全套天基大模型底层技术支撑。“星枢计划”采用“一主二辅”星簇架构,采用1颗中心算力主星+伏羲气象星+即时遥感星极简星簇布局,构成独立闭环最小算力验证单元。

其中,中心算力主星是星座的“太空大脑”,搭载了自研分布式全域混合算力调度平台,能够统一汇聚两颗辅星感知数据并完成多模态融合分析,提供“按需即问即算”太空算力服务。伏羲气象星搭载高精度微波辐射计载荷,具备全天候、三维立体探测能力。超低轨即时遥感星搭载高分辨率可见光及红外载荷,可实现城市地表、农林、海岸线大范围快速成像。

据介绍,“星枢计划”项目落地将加速上海太空算力产业集聚,预计五年带动上下游配套企业超百家,有望助推上海太空算力相关产业年产值突破千亿。后续多批次规模化星座组网落地后,有望赋能上海产业升级,打造天地一体化太空算力新型基础设施。同时,“星枢计划”将助力共建“一带一路”,面向共建国家提供气象、遥感普惠算力服务,共建跨境灾害、生态监测体系等。

国内首个工业级天然气掺氢燃烧综合试验平台建成投运

本报讯(记者朱汉斌 通讯员郑望舒)近日,国内首个工业级天然气掺氢燃烧综合试验平台(以下简称平台)在江苏张家港建成投运,填补了国内宽比例掺氢燃烧系统化测试的空白,为天然气掺氢低碳技术的工业化与商业化推广提供关键技术支撑。

平台由香港中华煤气有限公司投资,中国科学院广州能源研究所地热能与节能技术研究中心燃烧与热流科研团队作为总承包方提供技术支持。平台于今年6月建成,目前正针对不同类型工业炉开展掺氢燃烧能效与经济性分析评价。平台采用天然气母管掺氢工艺,集成制氢、气路输送、智能掺混、安全放散、泄漏报警及工业燃烧测试等全套系统,并配备电解水制氢与氢气集装格双路供氢体系,可灵活切换、互为备用,保障供氢稳定。针对扩散炉和预混炉两种主流工业炉型,团队攻克变负荷精准掺氢控制、高比例掺氢回火抑制等关键技术难题。

当前我国氢能产业步入规模化示范发展新阶段,项目团队继2024年研制成功国内首座兆瓦级高掺氢智能化陶瓷式窑后,持续深耕氢燃烧技术装备研发。平台构建“绿电制氢—燃气掺混—工业燃烧”一体化试验闭环,可系统获取掺氢燃烧基础数据,填补燃料互换特性、燃烧效能、排放规律等行业数据空白。后续试验将明确不同掺氢比、对燃料消耗、碳排放及污染物排放的影响规律,为掺氢燃烧工艺优化、安全规范完善及产业化应用提供数据支撑,助力工业领域绿色低碳转型。



袁祖貽(左三)带领团队查房。 西安交通大学第一附属医院供图

血脂降到婴儿水平

团队研发的 NGGT006 是一款依托重组腺相关病毒(AAV8)载体的创新基因治疗药物。药物通过单次静脉输注的方式,将功能正常的人低密度脂蛋白受体基因精准递送至患者肝细胞,从发病根源修复肝脏代谢功能,恢复机体清除“坏胆固醇”的核心能力。研发团队创新采用嗜肝性载体、肝特异性启动子、密码子优化等多项核心技术,在大幅提升靶点蛋白表达效率的同时,全方位保障药物临床使用的安全性。

临床试验采用剂量递增研究设计,共纳入3例存在低密度脂蛋白受体基因突变的纯合子家族性高胆固醇血症患者。其中,接受高剂量单次静脉给药的患者,疗效实现跨越式突破:治疗前患者低密度脂蛋白胆固醇高达11.17毫摩尔每升,治疗后大幅降至0.26毫摩尔每升,降幅超96%;总胆固醇由12.53毫摩尔每升降至2.53毫摩尔每升,脂蛋白从666毫摩尔每升降至13毫摩尔每升。截至第52周随访记录显示,患者各项血脂指标维持稳定,已完全停用所有降脂合并用

人都倍感欣喜。”袁祖貽说。

临床前动物实验与人体安全性评价,也充分验证了 NGGT006 的药物可靠性。在纯合子家族性高胆固醇血症模式小鼠、金黄地鼠模型实验中,NGGT006 单次给药即可实现58%至90%的低密度脂蛋白胆固醇降幅,疗效可稳定维持36周,同时有效减少主动脉粥样硬化斑块形成。动物毒理学试验结果显示,所有实验动物均顺利存活至研究终点,仅出现一过性、可逆转的转氨酶指标波动,未发生任何严重毒性反应。

此次人体临床试验中,所有人组患者整体耐受度良好,未出现剂量限制性毒性及治疗相关严重不良事件。仅部分受试者出现一过性、无症状的1~2级转氨酶升高,经规范临床干预后指标全部恢复正常,其余轻微不良反应均自行缓解或对症治愈,药物安全性表现完全符合预期。

为患者带来希望

此次科研攻关的核心难点是筛选适配的最优基因片段。“人类基因片段序列庞大,如何精准

筛选出降脂活性高、表达效果好、安全性高的基因片段,是整个研究最关键、最困难的环节。”为筛选出最优的高降脂活性、高表达基因片段,团队投入了大量人力、物力开展反复试验与验证,经过多重筛选与优化后确定目标基因,最终实现降脂疗效居国际领先水平。

针对公众普遍关注的基因治疗安全性问题,袁祖貽作出明确解答:该疗法仅作用于人体肝脏成体细胞,不会改变生殖细胞DNA,不会遗传给后代,不存在致畸、子代基因污染等风险,其安全机制已有多款同类型上市药物佐证。目前临床应用的长效降脂针同样采用基因治疗技术,仅作用靶点不同,相关技术的安全性已通过全球大量临床研究与上市实践验证,无需过度担忧。

相较于传统治疗方案,NGGT006 具备颠覆性的治疗优势。临床常用的他汀类药物、PCSK9抑制剂等降脂手段,疗效高度依赖患者自身残存的低密度脂蛋白受体活性,对受体完全缺失的患者基本无效;肝移植治疗则长期受制于肝源稀缺、手术风险高、术后终身排异、需长期服药等瓶颈。而 NGGT006 实现了单次给药,长效控脂、源头治病三重突破,单次输注即可实现超90%的血脂降幅,且52周随访期内疗效稳定持久,为纯合子家族性高胆固醇血症治疗开辟了全新路径。

据袁祖貽介绍,该研究是全球首个完整披露临床前及人体临床试验全套数据,并成功推进至临床阶段的纯合子家族性高胆固醇血症基因治疗研究。研究首次证实,单次基因治疗可有效修复纯合子家族性高胆固醇血症患者的肝脏血脂代谢功能,实现长期、显著的降脂疗效。该成果不仅填补了全球该疾病领域的技术空白,更为广大罕见病患者带来了治疗新希望。

袁祖貽表示,团队将持续推进多中心、大样本临床试验,不断延长随访周期,进一步验证 NGGT006 的长期疗效与远期安全性。同时,将持续优化药物给药剂量与免疫抑制方案,降低免疫反应风险,全力推动这款原创性基因治疗药物早日落地临床,普惠更多罕见病患者。

相关论文信息:
<https://doi.org/10.1038/s41591-026-04441-3>

按图索技

既能起飞又能下潜，机器人“复刻”潜水鸟类

本报讯 海鸥、海鸬、海燕等百余种潜水鸟类能够扎入水中追逐猎物，随后再度腾空飞走。受这类天生兼具游水与飞行能力的鸟类启发，美国麻省理工学院与瑞士洛桑联邦理工学院的科研人员研发出一款机器人，不仅可在水下潜行，还能通过扑动翅膀冲出水面在空中飞行。近日，相关研究成果发表于《科学》。

这款机器人又叫“扑翼式空水两栖航行器”，重量不足300克，整体外形酷似鸟类，包含机身、双机翼与尾翼。机身内置电池与防水电机，电机驱动曲轴，带动机翼按照预设频率上下扑动。机翼由薄膜制成，表面覆有疏水纳米颗粒，可快速排走附着的水分；尾翼搭载独立电机，可调整倾角，控制机器人上浮下潜。

科研人员在小型水箱与当地湖泊开展了多组试验，制作并测试了三套机翼，分别为小型（翼展60厘米）、中型（翼展80厘米）、大型（翼展100厘米）。测试数据显示，机翼以约5赫兹（每秒5次）的频率扑动时，机器人水下游速接近每秒1米；保持与其相近的扑动频率，空中飞行速度可达每秒6米。机器人的游动、飞行速度与扑动频率均与真实潜水鸟类相近。团队同时发现，若要顺利从水中腾空，机器人尾翼俯仰角需调至70度。这一较大倾角可避免机翼上抬升空时翼尖触碰水面；若倾角过大，机器人会向后倾覆落回水中。

该研究结果有助于科学家厘清潜水鸟类如何调整自身飞行动力学，在物理特性截然不同的空气与水两种介质中移动。该设



扑翼式空水两栖航行器。

图片来源:麻省理工学院

计方案同时有望催生新一代空水两栖无人机与航行设备。研究人员设想，这类带翼机器人可应用于海洋学研究，比如飞往各类水域采集样本，而这些水域对于传统海洋船舶而言往往风险过高，难以抵达。

论文第一作者、麻省理工学院机械工程助理教授 Raphael Zufferey 表示：“海洋科学

领域一大核心难题，是大范围、高频次采集海洋数据，而这款机器人未来有望解决该痛点。它甚至可每小时执行一次探测任务，高速往返，在起飞、下潜、返程各环节回传数据，循环执行多次探测作业。”（张晴丹）

相关论文信息:
<https://doi.org/10.1126/science.aeb6744>

集装箱

首款血管腔内斑块减容 固体冷激光系统上市

本报讯(记者王昊昊)7月18日,在湖南长沙举行的第十九届中国南方血管大会新品研讨会上,我国科研团队自主研发的355纳米冷激光斑块消融系统发布。这是我国首款用于血管腔内斑块减容的固体冷激光系统,设备已于6月23日获国家药品监督管理局批准上市。

2018年,中科微光医疗器械技术有限公司创始人朱锐决心自主攻关高端血管腔内减容激光设备。2019年起,企业研发团队联合中国科学院西安光学精密机械研究所团队共同搭建激光与光学相干断层扫描(OCT)成像集成系统,完成多轮基础实验验证。

朱锐介绍,355纳米冷激光技术历经完整、严谨的分层临床试验,安全有效性得到验证。2023年8月至9月,该项目在首都医科大学宣武医院完成首次9例人体试验,同年10月,全国多中心随机对照临床试验启动,联合国内多家知名血管外科中心累计入组110例复杂病变患者。

上海交通大学医学院附属第九人民医院教授秦金保表示,采用355纳米冷激光斑块消融可以将斑块逐步气化碎裂,分子化的颗粒经血液循环代谢,将有效降低远端栓塞风险。对患者而言,原本需植入2至3根长支架,可换成短支架甚至无须支架,从而规避长支架断裂闭塞风险,为下肢动脉疾病治疗带来无创化、精准化新选择。

国内首台水下布料刮平 一体化整平设备投入使用

本报讯(记者李思辉 通讯员管庆飞)日前,由中交二航局自主研发的国内首台水下布料刮平一体化整平设备在广东深汕特别合作区小漠国际物流港防波堤一期工程成功投入使用,标志着我国基床整平装备从大型整平船、自升式平台向轻量化、模块化的一体化水下整平设备转型。

据悉,深汕特别合作区小漠国际物流港防波堤一期工程是国内在建最长单体沉箱直立式防波堤,总长近3.7公里,需完成约70万方抛石作业,水下基床整平面积超过10万平方米。基床表面平整度直接决定沉箱安装精度与稳定性,是防波堤施工的关键工序。

此次小漠港项目投用的水下整平设备总长28.3米、总宽12.3米、重约48吨,配备四台液压油缸支腿、高精度倾角仪及基于实时动态载波相位差分技术的水下测量装置。设备通过输料螺旋将石料均匀铺满,再由行走小车底部刮刀将碎石垫层刮平;专属数智化操控平台预设施工基准参数与自动化作业路径,整平设备入水后即可全自动行走、精准刮平作业面,其工效相较于传统人工作业实现翻倍提升,施工允许作业波高提升60%。

中关村仪创智能实验室 创新发展联盟成立

本报讯(记者沈春蕾)日前,2026自主实验室大会在北京召开。大会期间,中关村仪创智能实验室创新发展联盟(以下简称联盟)揭牌成立,标志着我国自主实验室行业首个跨领域、非营利性产业协同组织正式投入运行。

联盟由京仪集团、机械工业仪器仪表综合技术经济研究所、中国仪器仪表学会、中国信息通信研究院、戴纳科技、信立方、惠诺德、青元开物8家单位牵头发起,首批联盟意向成员单位超过100家,旨在共同推进技术创新、标准制定、场景应用、检测认证、市场培育等核心工作,推动自主实验室技术的标准化、规模化、商业化应用。

近期,联盟将发布首批自主实验室团体标准立项计划,涵盖设备通信协议、数据治理接口、人工智能算法评测等方向,并公开征集参编单位。同时,联盟将联合会员单位在生命科学、医药健康、新材料、新能源等领域建设自主实验室示范项目,模块化、成批量应用国产科学仪器,形成可复制的行业解决方案。

“

“苏芯一号”为生猪育种装上“抗病雷达”

■本报记者 李晨

民以食为天,猪粮安天下。猪肉是我国第一大类消费品,种猪质量直接关系到生猪生产效率与百姓餐桌的安全。然而,长期以来,我国商业化育种芯片大多聚焦“长得快、瘦肉多”,对抗病性状的选育一直是工作中的难点。

近日,由扬州大学动物科学与技术学院教授包文斌领衔的团队成功研发出“苏芯一号”猪抗病育种芯片,并正式在生产育种中推广应用。该芯片精准补齐了当前主流商业化育种芯片在抗病位点覆盖上的短板,成功实现关键跨越,为我国生猪产业高质量发展注入新的动力。

采几滴血就能知道抗病能力

育种芯片并非电子芯片,而是一种基因检测工具。“以前选种猪,全靠经验和常规选育,育种周期较长。”包文斌向《中国科学报》解释,“现在利用‘苏芯一号’在猪的幼年阶段采几滴血、几个毛囊,就能知道它的抗病能力、生长速度和

繁殖性能。”

与市面上已有的商业化育种芯片不同,“苏芯一号”的独特优势是专注猪的抗病能力。仔猪腹泻、圆环病毒病、猪流感等是猪群的常见疾病,一旦感病轻则掉膘,重则死亡,治疗成本居高不下,一直是养殖户最头疼的问题。该芯片专门针对上述疾病精准设计了基因检测位点,实现了对这些重要疾病抗性的精准筛选,精准补齐了现有芯片在抗病育种关键技术上的短板。

然而,这一成果的诞生并不容易。猪的抗病能力不像体重那样容易测量,靠肉眼根本看不出哪头猪具有抗病力。为此,团队改变了从海量基因信息中“大海捞针”式的筛选研究路径,创新性地采用大规模平行报告分析(MPRA)技术,高效扫描出猪基因组中的候选功能调控位点,再结合基因编辑等手段进行多维度功能验证,从而精准锁定真正影响抗病和繁殖性能的遗传变异位点,为推动我国生猪抗病育种提供了新的手段和有力支撑。

江苏是畜禽遗传资源大省,梅山猪、二花脸

猪等地方品种承载着独特的本土基因。据介绍,“苏芯一号”在研发过程中融合了我国地方猪品种的基因组测序数据,不仅可以挖掘鉴定地方猪品种中蕴藏的抗病抗逆基因用于瘦肉型种猪的本土化选育,还能用于地方猪种的保护和开发利用。用现代科技赋能本土资源,对江苏地方猪种保护和高效利用具有重要的战略意义。

“抗病”芯片已走向市场

“苏芯一号”带来的不仅是技术突破,更是实实在在的经济效益和社会效益。包文斌给记者粗算了一笔收益账:“采用‘苏芯一号’,每头猪降本增效10到20元,1个万头猪场1年就能节省10万到20万元。而且,猪只健康程度高、适应性强、少生病、长得快,出栏时间提前,生长发育潜力得以充分发挥,养殖成本下降。”

对于普通消费者而言,抗病能力强的猪用药更少,肉品安全风险随之降低,猪肉品质也更加稳

定,“少药、少病、更安心”正在从愿景走向现实。

目前,“苏芯一号”已在生产育种中推广应用。扬州市农业农村局种业处处长杨进表示,“苏芯一号”的问世,标志着扬州市乃至江苏省在生猪抗病育种核心技术领域迈出了坚实一步。

依托扬州大学与扬州市共建的扬州市生猪产业重点实验室,以及江苏省种业振兴“揭榜挂帅”专项等项目的支持,“苏芯一号”已在多家企业试用推广,包括江苏立华牧业股份有限公司、江苏康乐农牧有限公司、扬州高邮市惠诚生态养殖园等。未来,该芯片有望进一步扩大应用范围,为全国生猪种业振兴和稳产保供提供有力的技术支撑。

团队下一步将持续优化芯片性能,降低检测成本,覆盖更多疾病和生产性状,不断增加肉质、饲料转化率等功能位点。“我们的目标是让每一头猪在更少的损耗中更快成长,做到‘好抗病、好长肉、好赚钱’,用科技创新真正服务好养殖户、服务好消费者,服务好种业振兴。”包文斌说。