

人類完整基因序列公布 助研遺傳突變

多國科學家接力研究 補齊缺失的8%

A16
國際

大公報

2022年4月2日
星期六

責任編輯：梁雅琳
美術編輯：賴國良

科學突破

【大公報訊】綜合CNN、BBC報道：美國《科學》雜誌3月31日連發6篇國際科學團隊的論文報告，首次揭示全球首個完整的人類基因序列，被視為科學史上巨大突破，有助為全球人類尋找因患病造成基因和遺傳突變的線索提供新研究方向。由於技術限制，人類基因組序列20年來一直存在8%缺失，如今終於完整補全。

國際科學團隊端粒到端粒（T2T）聯盟3月31日在《科學》雜誌連發6篇論文，報告這一科學成就。據了解，最新發表的基因圖譜被稱為「T2T-CHM13」，比上一個版本增加了近2億個鹼基對以及2000多個新基因。科學家成功繪製了更精確的5條染色體臂的圖譜，覆蓋了人類基因組中最複雜的區域。

生命科學的「登月計劃」

人類基因組排序工作，一向被視為生命科學的「登月計劃」。2001年2月，由美國、中國、英國、法國、日本及德國六國科學家共同參與的國際人類基因組計劃（HGP）首次公布人類基因組圖譜及初步分析結果。2003年4月，科學家完成了對92%的人類基因測序，然而剩餘8%由高度重複、複雜的DNA塊組成的序列一直未能被測出。

在最新發表的報告中，T2T聯盟採用兩種新技術，其中牛津納米孔DNA測序方法可以一次讀取100萬個DNA字母，但精度不高；而太平洋生物科學公司的測序方法可以一次讀取大約2萬個字母，精度極高。這兩種測序方法的優勢「疊加」生成了完整的人類基因組序列。

HGP計劃參與者、中國科學院北京基因組研究所研究員于軍日前表示，「假如把人類基因組序列比作一輛非常複雜的汽車，那麼與20年前完成的人類基因組草圖相比，完整的新序列相當於增添了更多零件。」

幫助人類戰勝病毒

據報道，科學家發現的2000多個新基因中，大多數已沒有作用，但有115個新基因可能仍有活性。科學家還發現大約200萬個額外的遺傳變異，其中622個存在於醫學相關基因中，這為人類尋找癌症、先天缺陷和衰老等原因提供了新的希望。

3月31日，華盛頓大學霍華德休斯醫學研究所研究員、T2T聯盟負責人艾希勒表示，團隊新測出的基因對

於人類的適應能力非常重要，「它們（新測序基因）含有免疫反應基因，可以幫助我們適應感染、瘟疫和病毒並且存活下來。它們含有在預測藥物反應方面非常重要的基因。」艾希勒還表示，新發現有助於解釋為何人類的大腦比其他靈長類動物的大腦更大，從而深入解讀人類的獨特之處。

降低基因測序成本

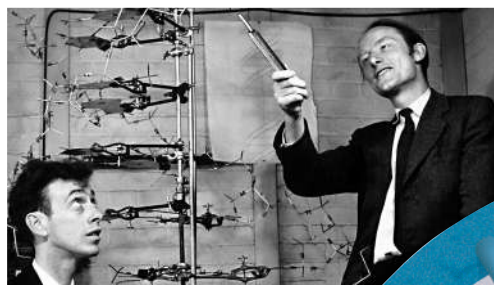
另外，英媒3月29日援引最新科研成果報道，一直以來，由於每個人身體功能的細微差異，有些藥物對某些人不僅根本不起作用，甚至還可能致命。英國藥理學會主席考菲爾德表示，99.5%的人基因組中至少會有一個突變，這意味着如果碰上不對的藥，要麼不起作用，要麼會對人體造成傷害。例如，在英國有超過500萬人無法從阿片類藥物「可待因」（Codeine）中獲取任何止痛效果，因為這些人的遺傳物質無法將可待因分解為嗎啡醇素。再比如，每500人中就有一人服用抗生素「慶大黴素」後會失聰。

英國藥理學會和皇家內科醫師學會表示，基因測試有助於解決上述情況，預測不同個體對藥物的反應。而美國國家人類基因組研究所（NHGRI）成員菲利浦說，以往對每個個體的基因組進行測序昂貴且耗時，但T2T的成果帶來了新希望，未來10年內，基因測序有望成為一項成本低於1000美元的常規醫學測試。

2020年，諾貝爾化學獎授予發現了「基因剪刀」CRISPR-Cas9的兩位女性科學家，頒獎詞寫到，「基因剪刀」是改寫生命密碼的工具。

不過CRISPR-Cas9可能帶來一系列倫理挑戰，例如利用這一技術在胎兒出生前修改他們的DNA。

基因科學大事記



▲沃森和克里克在對DNA進行研究。網絡圖片

1953

●科學家沃森和克里克發現了DNA雙螺旋結構，遺傳研究從此開始深入到分子層次

1990

●國際人類基因組計劃啟動

1999

●中國加入人類基因組計劃

2001

●美英法中德日六國科學家首次公布人類基因組圖譜及初步分析結果

2003

●六國科學家宣布已完成92%人類基因組測序

2020

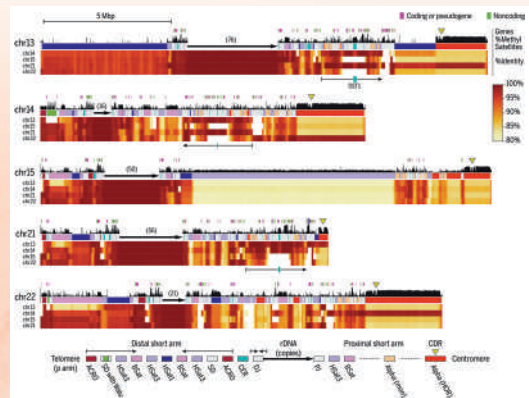
●諾貝爾化學獎授予基因剪刀CRISPR-Cas9

2022

●科學家宣布對人類基因組完整測序



▲憑「基因剪刀」獲諾獎的夏麗蒂埃。法新社



▲科學家最新繪製的5條人體染色體臂。網絡圖片

來源：美國國家人類基因組研究所（NHGRI）

英國「故意染疫」試驗結果揭曉

【大公報訊】綜合BBC、路透社報道：3月31日，英國研究人員在《自然醫學》雜誌上發表一項試驗結果，該團隊於去年3月進行了全球首個新冠病毒「人體試驗挑戰」，故意讓36名志願者接觸病毒，引發巨大爭議。

試驗結果顯示，只需要一個載有新冠病毒、直徑10微米（大約一個人體血細胞寬度）的微小液滴，就足以讓人感染新冠病毒，這大約相當於一個人打噴嚏或咳嗽產生的單個飛沫中的量。年輕、健康的志願者病毒傳播的潛伏期平均為6.5天，染疫者在沒有任何症狀的情況下就可以傳播大量病毒。

該項研究在倫敦皇家自由醫院

內進行，一共有36名年齡18至30歲之間的志願者參與。試驗人員將含有新冠病毒的管子插入志願者的鼻腔，36人中最終有一半染疫，其中兩人無症狀，其餘患者出現鼻塞、充血、打噴嚏和喉嚨痛等輕症，大多數人失去嗅覺，其中有1人的嗅覺在受試後半年都沒有恢復正常。

這項試驗涉及故意讓人感染新冠病毒，存在巨大風險。然而，該項目團隊計劃再進行一次試驗，針對Delta變種病毒進行研究，觀察接種了疫苗的人對Delta的免疫反應。

另外，英國國家統計局4月1日公布的數據顯示，在截至3月26日的一周內，英國每13人中就有1人染疫，是疫情開始以來的最高水平。

英「悲慘星期五」多項價格上調

【大公報訊】綜合《衛報》、路透社報道：當地時間4月1日起，英國家庭的多項開支都會漲價，其中包括能源、水費、地方政府稅、國民保險金供款額、寬帶服務費及郵票等，民眾把這一天形容為「悲慘星期五」。分析指，英國的能源價格上限每六個月會檢討一次，本次英國能源監管當局將業者收費上限調高54%，這就意味着，全英將有2200萬家庭面臨每年約2000英鎊（約2萬港元）的燃氣和電費賬單。這也將導致每年將10%開支花在能源方面的家庭數量翻倍，也即有「燃料壓力」的家庭將達到500萬。

英國能源監管機構Ofgem的首席執行布雷爾利表示：「我明白這對很多家庭來說會很艱難，但這是30年以來英國乃至全球面臨的最大的能源危機。」

在英國赫爾，48歲人員李克雷文表示，現在每個月的工資都撐不到月

底。他說：「今年以來電費已經漲了一倍。現在我不得不減少食物開銷，甚至從已經退休的父母那裏尋求幫助。」來自薩福克郡31歲的埃利斯同樣憤怒地表示，從4月開始，他每月的能源賬單將從186英鎊躍升至255英鎊。埃利斯說：「目前我的能源費用大約是我月收入的

20%，但之後我可能無法負擔。」

專家們警告，若能源價格繼續保持在高位，在10月份的下一次能源價格調整中，能源價格上限將可能會再上漲500英鎊，英國家庭恐怕每年將在能源上花費超過3000英鎊，一些最貧窮的人將因此「餓死或凍死」。

▲英格蘭民眾2月13日在超市購物。法新社



日本單日增逾5萬 恐掀新一波疫情

【大公報訊】綜合日本NHK、《朝日新聞》報道：日本近日疫情出現反彈跡象，3月31日全國通報單日新增逾5.19萬宗病例，47個都道府縣中有34個的確診病例數比前一周增加，專家認為這是發生第7波疫情的預兆。

日本政府數據顯示，該國單日新增確診病例數比上周同期增加1.04倍，僅東京3月31日就新增了7982宗個案，較上周五增加693宗。日本厚生勞動大臣後藤茂之表示，上周恰逢日本春分假期三連休，導致檢測量下降，確診病例積壓。日本國立傳染病研究所所長脇田隆字指出，隨著櫻花季到來，許多民眾前往賞櫻，可能形成傳染風險較高的環境，他呼籲民眾切勿掉以輕心。處在防

疫一線的社區保健所負責人認為，確診病例連日上升是日本的第7波疫情的開始。

同日，日本少子化擔當大臣野田聖子確診，成為首位染疫的日本內閣成員，也是第45名確診的國會議員。內閣府表示，包括首相岸田文雄在內的其他內閣成員都沒有與野田密切接觸。

3月30日，日本厚生勞動省表示，調查人員對東京等地的7家醫療機構，於2021年8月至12月期間收治的31名新冠患者進行了追蹤，其中有13人出院滿3個月後，出現心臟功能減退等症狀，佔比為42%；另有8人出現了據認為心肌炎的症狀，這些患者此前沒有相關病史。



►東京居民3月30日聚集在公園賞櫻。美聯社