

■新技术

基于DNA技术的无创产检再获突破

# 孕6周抽血可排查胎儿遗传病

美国《临床化学》杂志刊登香港中文大学医学院教授赵慧君团队的研究成果:通过抽取孕妇血液即可检测出胎儿遗传自父母的多种单基因变异,有些变异甚至可提前到孕6周测出。赵慧君教授1月5日表示,新检测方法不但更安全,操作也大大简化,几乎一般有分子分析经验的医院病理室都可开展,抽血1到2周后即可取得检测结果。

孕吐、分娩、身体变形,伟大的母亲都可以挺过去,也可以不在乎,但孩子不能出“差错”,必须健康成长。可就有那么一系列疾病,沾了“遗传”二字,顿时让新父母无力愤怒,同时充满自责。目前,大约每100个新生儿中就有一

个携带基因变异。如果要阻止遗传信息变成疾病,最好提前知道,最好无创无痛、最好操作简便。此前,赵慧君团队曾开发出一种非侵入产检技术(NIPT),其能取代羊膜穿刺技术,直接通过孕妇血样筛查唐氏综合征,该技术已在60多个国家获得运用。

除了唐氏综合征,肌肉萎缩症、亨廷顿舞蹈症这类遗传疾病如能早期发现,可帮助准妈妈们选择是否终止孕程。有些致命性疾病如镰状红细胞贫血病、血友病和囊肿型纤维化等如能早发现,也可及时治疗。还比如先天性肾上腺皮质增生症,在孕9周前接受胆固醇治疗可以预防。“未来,一些基因变异甚至可以用基因疗法

在子宫内治疗。”赵慧君说。

在最新研究中,赵慧君团队对之前的唐氏血检筛查技术进行了扩展,理论上可检测出孕6周到10周内任何一种单基因变异。他们用链接识别测序技术获得父母双方的单倍体,再检测孕妇血液中的单核苷酸多态性(SNPs),最后利用他们开发出的相对单倍体剂量分析法(RHDO)推测出胎儿是否遗传某个基因变异。

新检测技术将首先用于有遗传病家族史的夫妇,但赵慧君教授希望很快推广到普通产前筛查程序。澳大利亚著名产检专家安德鲁·麦克伦南也表示:“新技术市场潜力巨大。”

聂翠蓉



## 肾脏曾受损的孕妇 易出现妊娠并发症

一项新研究显示,以前肾功能受到损害的孕妇可能更易出现妊娠并发症。

美国波士顿马萨诸塞州总医院的研究人员回顾了从1998年到2007年间,在该院进行分娩的近2.5万名孕妇的数据。急性肾损伤是指突发的肾功能下降。研究中所有孕妇在怀孕之前肾功能都恢复了正常。

研究结果显示,以前有过肾损害的孕妇发生可引起妊娠期高血压和其他问题的先兆子痫的几率要比非损伤孕妇高很多,前者为23%,而后者则为4%。研

究还发现,有过肾功能损害的孕妇更可能提前分娩(肾损伤组为37.6周,非损伤组为39.2周)。

尽管这项研究并不是为了证明两者之间有因果关系,但研究人员发现,过去的肾脏损害可能会使发生先兆子痫的风险高出6倍。

发表在《美国肾脏病学》期刊上的这项研究称,该项研究的目的是为了解决为何有急性肾损伤病史的女性怀孕并发症的风险更高,并找出降低此风险的策略。

曹淑芬

■健康新知

## 结婚增强抗癌能力

美国《肿瘤》杂志刊登一项新研究表明,婚姻有益抵抗癌症,结婚可降低罹患癌症的风险。

美国加州癌症预防研究所研究员斯卡莱·林·戈梅兹博士及其同事对加州附近80万名成年患者展开了跟踪调查。这些患者在2000-2009年间确诊患有浸润性癌症。跟踪调查一直持续到2012年。结果发现,与已婚癌症男女患者相比,单身男女参试者癌症死亡率分别高出27%和19%。

戈梅兹博士分析指出,新研究发现,结婚与癌症风险降低之间存在明显关联性。这种关联性似乎更多地与情感因素有关,而与结婚后经济状况的改善无关。癌症治疗是一个十分漫长的过程,如果患者单身,那么就无法得到伴侣的支持,这无疑不利癌症的有效治疗。而已婚癌症患者通常有另一半为倾诉对象,更容易获得精神支持,进而缓解心理压力,从容应对病魔。这一点对于抗癌效果起到极关键的作用。

陈希

■发现

## 利用斑马鱼研究

# 唾液酸被确认有助大脑与骨骼发育

《自然-遗传学》杂志报道,加拿大多伦多圣米高医院斑马鱼新药研发中心鉴别出一种新的遗传疾病——大脑和骨骼发育不良的严重智障,也有助解释大脑和骨骼为何需要一种特殊糖分才能正常发育的机理。

加拿大及欧洲研究人员对9名包括兄弟姐妹在内的患者进行了研究,这些患者年龄介于3岁到46岁,均患有严重的智力障碍,缺乏语言功能,骨骼发育不良。研究发现,9名患者均拥有相同的基因突变而导致同一病症。这些患者唾液酸糖的合成能力受到损害,从而引起血浆、尿液和

脑脊髓液中的唾液酸水平下降。

唾液酸是由11个碳原子组成,可帮助细胞相互沟通的一种糖衍生物。其在体内随处可见,但大脑中含有的唾液酸比其他任何器官都多。富含唾液酸的大脑是人类与类人猿区别开来的重要特征。唾液酸还有助于婴儿的发育。与牛奶或婴幼儿配方奶粉相比,人类母乳中含有更多的唾液酸。

为确认唾液酸缺陷是新病症的起因,研究人员在圣米高医院斑马鱼新药研发中心进行了试验。该中心主任温晓燕博士成功敲除了斑马鱼携带的NANS基因,该基因可对在鱼体中形成唾液酸的酶进行编

码。鱼类拥有该基因突变,会导致骨骼发育不良。但鱼类通过喂食或皮肤吸收,唾液酸一旦得到补充,缺陷就可得到成功修复。

温博士表示,这是斑马鱼首次不仅被用来确认一种病症,而且还可立即测试并确认一种可能的治疗方法。目前,研究人员正在研究将唾液酸作为膳食补充剂来治疗上述新发现的遗传疾病。该项研究结果的意义已超出病症本身,可能会对人类营养学产生一定影响,如在婴幼儿配方奶粉中添加唾液酸可促进婴幼儿大脑发育,或将唾液酸作为营养补充剂,维持老年人的认知能力。

冯卫东

■探索

## 让“恐惧记忆”不再被重新唤起

一阵恐怖的尖叫、一场惨烈的灾难……遭受创伤后产生的恐惧,宛如一枚“定时炸弹”,或引发严重精神疾病。近期,国际权威杂志《神经元》刊发的复旦大学脑科学研究院研究员禹永春课题组的研究成果称,新成果可以有效抑制恐惧记忆的“再生长”,为消退恐惧记忆提供新的研究路径。

据悉,大脑的神经核团——杏仁核是处理恐惧信息产生恐惧记忆的关键部位。受到强烈刺激后,杏仁核高度兴奋,破坏了大脑对于兴奋-抑制的正常平衡,这是恐惧记忆产生的源头。同时,随着发育,杏仁核的可塑性会逐渐消退。越是年轻的动物,大脑的可塑性越强,负面恐惧记忆越易消退。

禹永春团队以小鼠为实验对象,将年轻的、未完全成熟状态的抑制性神经元移植到成年小鼠双侧杏仁核区域。研究人员通过声音结合足底电刺激的方法使小鼠获得强烈恐惧记忆,即每当听到这个声音就产生恐惧反应——长时间的“僵直不动”。其后,给予小鼠恐惧消除训练。

研究表明,移植年轻的抑制性神经元能促进成年杏仁核年轻化,从而使宿主杏仁核具有更强的可塑性,使得原本已经获得恐惧记忆的小鼠更容易经过训练而抑制恐惧记忆的唤醒。研究证明,移植的年轻神经元可将成年杏仁核突触可塑性水平由成年状态转变为年轻的状态,从而使消退的负性恐惧记忆不容易被重新唤起。禹永春表示,“该研究仅仅还处于动物实验阶段,想要真正的应用于临床治疗,还有很长的路要走。”

刘晓东 王春

■好奇心

## 户外活动 可提升体态自信

社交媒体当道,你有没有患上体态焦虑症?担心自己不够漂亮、不够瘦?那就到户外多走走,呼吸新鲜空气,这不仅有益健康,还会提升对自己外貌和形体的满意程度。

英国科学家最近研究发现,户外活动越多,人们对自己的体态越自信,越不容易屈从于单一的审美标准。英国社会心理学教授维伦·斯瓦米对美国399名成年男女进行问卷调查,发现人们的体态自信程度与接触大自然的时间长短成正比。斯瓦米表示:“置身大自然让我们更尊重自己的身体,更深入地了解自己身体能做什么而不光是看起来如何。”如果得到进一步研究证实,加强户外活动或许可以用于治疗饮食紊乱等临床病症。不过,斯瓦米警告说,相关研究尚属初步阶段,应该科学分析问卷调查结果,切忌过度解读。

袁原