



● 新知解码

消费级基因检测靠谱吗

湖南的陈阿姨在拿到一份基因检测报告后惶恐不安了许久。这份报告显示,她患食管癌、宫颈癌的风险高于普通人群,需密切关注,并建议进行该疾病的全位点基因检测。随着直接面向消费者(DTC)基因检测服务的快速发展,越来越多人像陈阿姨一样去做癌症基因检测。在很多高端体检中,这甚至是标配项目。

但近期发表在《自然》子刊《医学遗传学》上的一份研究显示,某基因诊断公司研究人员重新分析了49例DTC的原始数据,并与临床试验数据进行对比,结果只有60%的致病突变为真实的,其余40%为假阳性,其中绝大多数都是与癌症相关的基因。该文章的第一作者表示,在这项特定研究中,假阳性率如此之高出乎他们意料,这也让他们对现今DTC基因检测的准确性感到担忧。

基因检测产品良莠不齐

“这里的假阳性‘错误’有两种可能。一种是检测原始结果的错误,例如检测结果显示你有某个会提高乳腺癌遗传风险的基因突变,但实际上你并没有这个突变;另一种是解读的错误,即检测出的某个突变被解读为高风险,但实际上这个突变并不会提高风险。”

但陈阿姨认为,这一论文并没有披露足够全面完整的信息。首先,论文里没有说明到底是哪些公司的检测结果被用于评测,所以不知道到底用的什么检测和分析方法。任何技术都有其局限性,对个别质量较低的位点进行评测,并不能说明问题。

此外,他还提到,该期刊是美国医学遗传学和基因组学学会的会刊,该组织一直就对无需临床医生参与的DTC基因检测服务持反对态度。

“归根结底,基因检测公司和产品良莠不齐,国内在这方面做得并不比美国好,这需要整个行业去建立规范,包括检测技术及数据解读等。”陈钢说,不过,这篇论文将某些DTC基因检测产品在某些位点上有“40%假阳性错误”的帽子扣到所有相关产品头上是不对的。

过分夸大检测作用

北京牛牛基因技术有限公司总经理牛刚则认为“这篇文章的数据基本是合理的”。“消费级基因检测在疾病领域的应用有赖于基础



研究的进步,而目前,我们对基因的了解仍然不够。”他说。

“这篇文章至少说明目前消费级基因检测确实存在一些问题。”23魔方创始人、CEO周坤认为,目前消费级基因检测确实还没有标准,尤其是在癌症基因检测方面,由于癌症成因复杂,某些点位的基因突变与癌症之间的关系尚未研究清楚,因而基因检测结果也差强人意。

“只有一种情况下的癌症基因检测是有临床意义的。”周坤分析,即有明确的家族史,“例如安吉丽娜·朱莉,她的妈妈死于癌症,基因检测显示她带有一种大幅增加患乳腺癌和

卵巢癌基因,其他情况下,健康人去做癌症基因检测的意义不大。”周刚也认为,应理性看待基因检测。“一些商家为了卖仪器或服务,过分夸大基因检测的作用,这对普及消费级基因检测是不利的,这种检测还远不能作为诊疗依据。”

技术赶超,行业规范迫在眉睫

“我们现在重点做的事情是让消费者了解自己,比如遗传特征、祖源检测,等等。”周坤说,“随着基因技术的进步,以及我们构建的生命数据库越来越大,未来会切入更多应用领域,希望消费级基因检测领域目前的不足之处不要成为人们拒绝这一技术的理由。”

陈钢坚信,消费级基因检测可以在疾病诊疗及健康管理方面发挥重要作用。“随着生命科学领域的成果越来越多,基因检测技术也会持续改进,WeGene目前可提供祖源分析、营养代谢、健康风险、遗传性疾病等多种基因检测项目,也在对部分阳性结果进行验证,希望能建立更完整的中国基因组数据库,与监管部门一起推动行业规范,为消费者提供更精准的检测结果。”

操秀英

● 创新展台

算法软件阻止孩子沉迷手机

如何防范孩子偷玩手机或是沉迷手游?这是不少家长的育儿难题。浙江大学和美国南卡罗来纳大学的研究人员开发出了一种基于行为识别的算法软件,可以识别出使用手机的“熊孩子”,并自动阻止手机访问购物软件、通讯软件以及儿童不宜的网站。

国家青年千人计划入选者、浙江大学电气工程学院智能系统安全实验室教授徐文渊介绍,中美团队联合研发出的这种可用于移动设备的算

法软件,能够通过测量手指按压的面积、手指施加的压力和滑动长度等度量数据,分辨出用户是成人还是儿童。

“儿童手部较小,手指触点比一般成人小。因此,儿童往往会在较小的屏幕范围内进行操作,滑动轨迹较短。此外,与成年人相比,儿童与智能手机互动的灵巧性较差。根据我们的观察,孩子们在智能手机上的每次触摸都比成人慢。当他们尝试在两次触摸操作之间切换,从轻击到滑动

时,情况也是如此。”徐文渊说。

研究团队总计提取了30多项特征用来分辨儿童和成人用户。测试结果表明,通过单次滑动成功识别儿童用户的准确率达到了84%,通过8次连续滑动之后,准确率可达到97%。据了解,该算法软件相关论文已于今年2月在美国召开的移动技术大会上发表,但尚未被整合到操作系统中。研究人员认为,该项技术在儿童用户多样性、手势数量、准确性等方面还有待进一步提升。 朱涵

“香气相机”实现气味可视化

日本丰桥技术科学大学和风险企业等近日发布消息称,共同开发出一种以贴有特殊薄膜的传感器识别香气并将其转换成图表、实现可视化的“香气相机”。

该款“香气相机”长20厘米、高13.5厘米、宽5厘米,呈盒状。香气成

分从吸入口进入,通过贴在约7毫米见方的传感器上的5种检测膜进行识别,数据传至智能手机后会在五边形图表内显示出香气的特征。把多种成分混合而成的香气模式化,能用眼睛看出与哪种香气类似并进行想象。

关于香气识别,目前已存在只检出特定成分的煤气报警器报警器和酒精检测仪等实用化先例,而开发贴有检测膜的传感器预计将应用于判别食物饮料的腐败程度,将来还有可能实现仅向智能手机吹口气就能进行体检。 王欢

● 前沿



中国开创第三类存储技术

4月15日,复旦大学微电子学院教授张卫、周鹏团队透露,他们开创了第三类存储技术,写入速度比目前U盘快一万倍,数据存储时间也可自行决定。这解决了国际半导体电荷存储技术中“写入速度”与“非易失性”难以兼得的难题。

据了解,目前半导体电荷存储技术主要有两类,第一类是易失性存储,例如计算机中的内存,掉电后数据会立即消失;第二类是非易失性存储,例如人们常用的U盘,在写入数据后无需额外能量可保存10年。前者可在几纳秒左右写入数据,第二类电荷存储技术需要几微秒到几十微秒才能把数据保存下来。此次研发的新型电荷存储技术,既满足了10纳秒写入数据速度,又实现了按需定制(10秒—10年)的可调控数据非易失特性。这种全新特性不仅在高速内存中可以极大降低存储功耗,同时能实现数据有效期截止后自然消失,在特殊应用场景解决了保密性和传输的矛盾。

吴振东

● 身边的高科技

AI挑战皮肤科诊断

日前,一场特殊的较量在中日友好医院展开。对阵的一方是来自北京、云南等地的10名皮肤科医生,另一方是首款黄色人种皮肤肿瘤人工智能辅助决策系统——优智AI系统。竞赛科目是皮肤肿瘤的确诊成功率,包括皮肤肿瘤性质及肿瘤名称。比赛开始前,中国人民解放军总医院皮肤病医院孟如松教授拿出60组皮肤肿瘤病例资料,现场随机抽取10组图片,让医师与优智AI系统同时作答,正确答案以病理诊断为金标准。

十分钟后,优智AI系统的良性分类符合率达100%,恶性符合率为75%,平均符合率达到了90%;而医生组对应则分别为76%、62.5%和63%。AI完胜皮肤科医生。孟如松表示,“人机对战”的结果表明,优智AI系统已经完成了应用于临床的功能实现,能够为皮肤科医生,尤其是基层皮肤科医生和低收入皮肤科医生的临床工作实现有效助力。

李颖

● 动态传真

湖南新认定 17家省级院士专家工作站

本报讯(通讯员 王茜 段欣妍)湖南省科技厅日前公布,决定认定中南大学湘雅二医院院士专家工作站等17家工作站为2017年第二批湖南省院士专家工作站。其中,长沙高新区占有3席。

据了解,院士专家工作站是以企事业单位为依托单位,以产业发展和科技创新需求为导向,以产学研合作项目为纽带,以中国科学院、中国工程院院士等高端人才资源为依托,为企业科技创新提供智力支撑的重要创新载体,是全省人才工作一个重要的服务平台,是院士专家参与社会实践的一种活动平台。

此次认定为2017年第二批省级院士专家工作站的长沙高新区企业及进站院士分别为:长沙华时捷环保科技发展股份有限公司,进站院士为桂卫华;威胜信息技术有限公司,进站院士为潘垣;长沙中电软件园有限公司,进站院士为方滨兴。

51项专利获湖南专利奖

本报讯(通讯员 周闻 侯廷)湖南省知识产权局近日揭晓了2017年度湖南专利奖,51项专利榜上有名。其中,中车株洲电力机车研究所有限公司的“一种三电平双模式空间矢量调制方法及其系统”发明专利摘得唯一的特别奖。

此次湖南专利奖共有100项专利参评,评审标准侧重专利的法律价值、技术价值和经济价值。除特别奖外,另有“一种电力机车及其供电系统和供电方法”等7项专利获湖南省专利奖一等奖;“一种电机及用于电机的滑环座结构”等11项专利获湖南省专利奖二等奖;“紫杂铜熔炼氧化还原系统”等32项专利获湖南省专利奖三等奖。

获得特别奖的“一种三电平双模式空间矢量调制方法及其系统”发明专利,于2017年获得第19届中国专利奖金奖。该专利作为中国高铁牵引传动系统的核心专利,创造性解决了脉宽调制的非线性误差、转矩脉动、谐波抑制和车网谐振等业界技术难题,创新控制算法,满足了我国高铁世界最高速度、最大密度运营要求,同时也实现了中国高铁牵引传动系统控制技术的全球引领。

科技特派员服务“三农”

本报讯(通讯员 王清)为了更好地促进科技特派员服务“三农”,长沙县加强特派员和帮扶企业的联动。日前,湖南农业大学新农村发展研究院组织相关的特派员和专家来到长沙县家味农香种养专业合作社指导工作。

该合作社成立于2015年初,主要经营生态养殖的芦花鸡,以“林地放养+优质土鸡品种+饲喂五谷杂粮+养殖周期长”为模式,保证土鸡与土鸡蛋拥有独特的自然味道;以“益生菌补给+全程不用合成商品颗粒饲料”带给消费者安全与健康。合作社积极带动当地贫困户养殖芦花鸡,每年给每个贫困户免费提供100~200只芦花鸡和配套的饲料,并全程提供技术支持。使每个贫困户一年可增加收入1~2万元,为当地农村经济发展发挥了积极作用。