

新型 DNA 检测可一次筛查 50 多种遗传病

本报讯 澳大利亚、英国和以色列的研究人员开发出一种新的 DNA 测试技术,可比现有测试方法更快、更准确地识别一系列难以诊断的遗传性神经和神经肌肉疾病。近日,相关成果发表于《科学进展》。

研究人员表示,这项测试能正确诊断出亨廷顿舞蹈症、脆性 X 综合征、遗传性小脑共济失调、强直性肌营养不良、肌阵挛性癫痫、运动神经元疾病等。进一步研究表明,该测试能检测出由基因中异常长的重复 DNA 序列(短串联重复序列扩展障碍)引起的 50 多种疾病。

短串联重复序列扩展障碍可家族遗传,通常涉及肌肉和神经损伤,以及全身其他并发症,也有可能危及生命。

澳大利亚加文医学研究所临床神经学家 Kishore Kumar 表示,目前对重复序列扩展障碍的基因检测可能都是在“碰运气”。

“当患者出现症状时,很难判断他们可能患有 50 多种重复序列扩展障碍中的哪一种,所以医生必须根据患者的症



图片来源:摄图网

状和家族史来决定对哪些基因进行检测。”Kumar 指出,相关检测可能持续数年也找不到与疾病有关的基因,这对病人及其家人造成了相当大的压力。

研究人员表示,新的检测方法将彻底改变这些疾病的诊断方式,一次 DNA 测序就能检测出所有相关疾病,并给出一个明确的基因诊断,帮助患者避免多年不必要的肌肉或神经活检,或抑制免疫系统的高风险治疗。尽管重复序列扩展障碍无法治愈,但更快的诊断可以帮助医生更早识别和治疗疾病并发症。

研究人员介绍,新检测方法使用的是从血液中提取的单一 DNA 样本,并通过纳米孔测序技术扫描病人的基因

组。他们对纳米孔设备进行了编程,研究已知与这些疾病有关的大约 40 个基因,并阅读致病的长而重复的 DNA 序列,扫描患者基因中异常长的重复序列。

加文医学研究所基因组技术负责人 Ira Deveson 表示,得益于纳米孔技术,这种基因测序设备已经从冰箱大小缩小到订书机大小,成本大约 1000 美元,而主流的 DNA 测序技术需要数十万美元。研究团队希望这能使其顺利进入病理实验室。

该团队预计,他们的新技术将在未来两年到五年内应用于临床诊断。(辛雨)

相关论文信息:<https://doi.org/10.1126/sciadv.abm5386>

减脂降糖,北欧饮食大有裨益

本报讯 浆果、蔬菜、鱼、全谷物和菜籽油是北欧饮食的主要成分。在过去的 10 年里,北欧饮食被认为是极其健康、美味和可持续的。这种饮食可以预防肥胖,降低心血管疾病、2 型糖尿病、高血压和高胆固醇的患病风险。

目前,关于北欧饮食主要研究仅限于减肥后对健康的积极影响。如今,丹麦研究人员进行的一项新分析清楚地表明,不管减肥与否,北欧饮食对健康都有好处。相关研究结果近日发表于《临床营养学》。

“这很令人惊讶,因为大多数人认为饮食对血糖和胆固醇的积极影响完全是因为减肥。但我们发现情况并非如此,其他机制也在发挥作用。”哥本哈根大学营养、运动和体育系研究员 Lars Ove Dragsted 说。

Dragsted 联合芬兰、挪威、瑞典和冰岛的研究人员,对 200 名 50 岁以上参与者的血液和尿液样本进行了检测,这些人的身体质量指数(BMI)都较高,患糖尿病和心血管疾病的风险也较高。参

与者被分成两组,分别按照北欧饮食建议和原饮食习惯饮食。

经过 6 个月的监测,研究人员发现,与对照组相比,北欧饮食组明显变得更健康,胆固醇水平更低,血液中饱和、不饱和脂肪酸的总体水平更低,血糖调节更好。

Dragsted 特别提到,“我们保持了北欧饮食组的体重稳定,这意味着如果他们减重了,我们会要求他们吃得更多。即使不减重,我们也能看到他们的健康状况有所改善。”

研究人员指出,北欧饮食独特的脂肪成分可能是其对健康有显著益处的一个解释。通过分析参与者的血液,研究人员发现,与对照组相比,那些从饮食变化中受益最大的人,血液中含有不同的脂溶性物质。这些物质似乎与北欧饮食油脂中的不饱和脂肪酸有关。

“这是一个迹象,表明北欧饮食中的脂肪可能在健康影响中发挥了最重要的作用,这是我们之前没有预料到的。”

Dragsted 说。

北欧饮食中的脂肪来自鱼类、亚麻籽、葵花籽和油菜籽等。总的来说,它们构成了对身体非常有益的组合,尽管研究人员尚未准确解释为什么这些脂肪能降低血糖和胆固醇水平。

“我们只能推测为什么脂肪成分的改变对我们的健康有如此大的好处。然而,可以肯定的是,减少摄入高度加工的食品和来自动物的饱和脂肪,对健康有非常积极的影响。因此,北欧饮食中的脂肪成分,即 omega-3 和 omega-6 不饱和脂肪酸含量较高,可能是身体健康的一个重要原因,即使参与者的体重保持不变也是如此。”Dragsted 总结说。

研究人员强调,北欧饮食模式经常导致的体重减轻,对饮食的整体健康益处仍然重要。这项研究表明,北欧饮食的好处不仅在于减肥,其独特的脂肪成分也起着重要作用。(辛雨)

相关论文信息:<https://doi.org/10.1016/j.clnu.2021.12.031>

抗菌药物可预防复发性尿路感染

本报讯 每天服用一种抑制尿液中细菌生长的抗菌药物,可以像使用抗生素一样有效减少尿路感染的复发。相关研究近日发表于《英国医学杂志》。

“超过 50% 的女性,一生中都会遭受尿路感染的折磨。”英国纽卡斯尔泰恩医院 NHS 基金会的 Chris Harding 说,多达 1/3 的女性会经历反复感染,每年至少发作 3 次。

英国指南建议,每日可使用低剂量抗生素作为复发性尿路感染的预防治疗措施。然而,长期使用这些药物会增加抗生素耐药性的风险。与抗生素不同,马尿酸乌洛托品能够对尿液进行消毒,抑制某些细菌的生长。这种抗菌剂已显示出预防尿路感染的希望,但证据尚不确定。

为此,Harding 和同事对 205 名女性进行了研究,后者平均每年有 6 次尿路感染。在 12 个月的时间里,102 名参与者每天服用一种抗生素,103 名参与者服用马尿酸乌洛托品药片。结果显示,抗生素组的患者平均有 0.89 次尿路感染发作,而服用马尿酸乌洛托品的患者平均有 1.38 次发作。

“这两种方法的结果基本上没有差异。”Harding 说,“如果我们想减少抗生素的使用,那么这样的试验为临床医生和患者提供了一个可靠的非抗生素预防选择。”

然而,马尿酸乌洛托品的长期安全性尚不清楚。每天服药的参与者中有 4 人因尿路感染住院,同一组中有 6 人报告在感染期间发烧。总的来说,抗生素组和抗菌剂组分别有 34 人和 35 人出现了副作用,其中大多数是轻微的。

这项研究不是双盲的,所以参与者和研究人员都知道所接受的治疗。

“每年有数十万人患上尿路感染,这是抗生素耐药性危机的一个严重压力点,任何能减少处方数量的方法都是好事。”伦敦大学学院的 Jennifer Rohn 说。(李木子)

相关论文信息:<https://doi.org/10.1136/bmj-2021-068229>