

人类 DNA“无处不在”

可能存在伦理和隐私问题

本报讯 河道中、沙滩上、海洋里,乃至空气中,人们通过咳嗽、吐痰、排泄、冲马桶等途径将 DNA 带到了地球的每个角落。美国科学家的一项新研究发现,除了人迹罕至的孤岛和遥远的山顶,人类的痕迹几乎无处不在。

研究人员对这种广泛存在的人类 DNA 进行了测序,他们认为这种普遍性既是科学上的福音,也是道德上的困境。这些广泛存在的 DNA 质量非常高,可以让科学家识别与疾病相关的突变,并确定附近人群的遗传血统。相关研究近日发表于《自然—生态与进化》。

该项目领导者、佛罗里达大学野生动物疾病基因组学教授 David Duffy 认为,基于伦理处理环境 DNA 样本可以使医学、环境科学、考古学和刑事法医学等多个领域受益。例如,研究人员可从废水中追踪癌症突变,通过检查隐藏的人类 DNA 发现未见天日的考古遗址,或通过犯罪现场空气中飘浮的 DNA 识别嫌疑人。

但这种级别的个人信息处理必须非常谨慎。现在,科学家和监管机构必须努力摆脱有意或无意测序人类基因信息的伦理困境,因为这些基因不是来自血液样本,而是来自一勺沙子、一瓶水或一个人的呼吸。

新研究发现可以很容易地在几乎所有地方收集到人类 DNA。“整个项目中,我们一直对发现的人类

科学家在爱尔兰威克洛过滤水样。
图片来源:
Jenny Whilde



DNA 的数量和质量感到惊讶。” Duffy 说,“大多数情况下,其质量几乎等同于从人身上提取的样本。”

由于可能涉及个人隐私,研究人员说,道德护栏对这种研究来说是必要的。据悉,该研究是在佛罗里达大学机构审查委员会的批准下进行的,该委员会旨在确保一项研究能够符合相关伦理。

“公开这些基因序列是科学的原则。但这也意味着,如果不对这些信息进行屏蔽,任何人都可以获取它们。” Duffy 说,“这就引发了是否需要征得同意才能获取那些样本,或者是否需要制定一些控制措施来删除这些信息的疑问。”

Duffy 在佛罗里达大学惠特尼海洋生物科学实验室和海龟医院的团队已经成功利用环境 DNA(eDNA)研究了濒临灭绝的海龟及其易患的病毒性癌症。他们从沙滩上的海龟足迹中提取了有用的 DNA,大大加快了研究进展。

研究者知道,人类的 eDNA 最终会出现在他们的海龟样本中,也可能出现在他们曾探索过的其他许多地方。有现代基因测序技术加持,

研究人员很容易测出相关序列。

研究团队在惠特尼实验室周围的海洋和河流中发现了高质量的人类 DNA。在美国国家公园管理局资助的一项研究中,他们还前往一个人迹罕至的偏远岛屿,那里没有人类 DNA。但他们却从志愿者在沙滩上的脚印中提取到 DNA,并在获得许可后,对部分基因组进行了测序。

Duffy 还在家乡爱尔兰测试了这项技术。他追溯了一条穿过城镇流入海洋的蜿蜒河流,发现其中充满了人类的 DNA。只有那些远离人类文明的偏远山间溪流尚未被人类 DNA 污染。

他们还从一家兽医院收集了室内空气样本,并找到了与工作人员、动物和常见动物病毒相匹配的 DNA。

由于人类 eDNA 很容易取样,Duffy 说,现在是决策者和科学界认真对待测序同意权和隐私权的时候了。

“每当我们取得技术进步时,它就像一把双刃剑,这项研究没有什么不同。”Duffy 说,“我们试图最早提出这些问题,以便政策制定者和社会有时间制定法规。”(冯丽妃)

相关论文信息:<https://doi.org/10.1038/s41559-023-02056-2>

3359 例普通人群克隆性造血演化图谱绘制完成

本报讯 荷兰格罗宁根大学的 Gerwin Huls 和内梅亨大学医学中心的 Joop H. Jansen 共同绘制了 3359 例普通人群克隆性造血的演化图谱。相关研究成果近日在线发表于《癌细胞》。

研究人员对来自前瞻性基于人群的生命线队列中 3359 名个体的 7045 个连续样本进行错误校正测

序,研究了克隆演化的概况,特别关注血细胞增多症和血细胞减少症。剪接体(SRSF2/U2AF1/SF3B1)和 JAK2 突变克隆在平均 3.6 年内显示出最高的增长率,而 DNMT3A 和 TP53 的克隆大小仅略有增加,与血细胞的增多或减少无关。

然而,他们在携带相同突变的个体之间观察到巨大的差异,这表明

非突变相关因素的调节。克隆扩增不依赖于经典的癌症风险因素(例如吸烟)。发生髓系恶性肿瘤诊断的风险在 JAK2、剪接体或 TP53 突变时最高,而在 DNMT3A 突变时则不存在,并且大多先于血细胞增多症或血细胞减少症。(柯讯)

相关论文信息:<https://doi.org/10.1016/j.ccell.2023.04.006>

本报讯 近日,美国食品药品监督管理局批准了女性更年期药物 fezolinetant (Veoza),为治疗潮热提供了一种无须依赖激素的方法。这是该国监管机构批准的第一种治疗潮热的药物,多达 80% 的更年期女性会受到这种疾病的影响。

“我们很多从事女性健康工作的人都非常兴奋。”弗吉尼亚医护大学妇科医生 JoAnn Pinkerton 说,“女性健康方面的突破是如此罕见。”

更年期通常发生在 45 岁至 55 岁之间,会带来一系列不同强度和时长的复杂症状。其中,潮热最常见。几十年来,治疗潮热最有效的方法是激素替代疗法。但对于许多女性,特别是有中风、偏头痛或某些乳腺癌病史的人而言,这并不是一个好选择。

上世纪 90 年代,亚利桑那大学神经病理学家 Naomi Rance 发现,绝经女性大脑中的一组脑细胞比未绝经女性更大。Rance 还发现,这些被称为 KNDy 神经元的细胞对一种名为神经激肽 B 的分子有反应。阻断这些神经元感知神经激肽 B 的受体,可以在大鼠中阻断类似潮热的症状。

临床试验表明,在每周出现中度或重度潮热的女性中,fezolinetant 可以显著减少约 60% 的潮热频率。相比之下,接受安慰剂治疗的女性的这一数字为 45%。参与者报告说,这种药物减轻了潮热的严重程度,改善了她们的睡眠质量。

然而,对于大多数女性来说,fezolinetant 并不能完全消除潮热。Pinkerton 正在测试一种类似的药物,后者可以阻断神经激肽 3 和一种相关的名为神经激肽 1 的分子受体,也有望改善情绪和睡眠质量。

在加利福尼亚大学洛杉矶分校,神经内分泌学家 Stephanie Correa 正在研究啮齿动物是如何调节体温的,并希望研发出其他疗法。“温度是由大脑中有许多连接的回路调节的。”她说,“fezolinetant 关注的是其中一个连接。”

她指出,追踪这些连接是一项挑战,因为大部分关于温度调节的基本生物学研究是在雄性啮齿动物身上进行的。这些结果将如何为人类所用,尤其是女性,仍然是一个悬而未决的问题。(文乐乐)

美批准首个更年期潮热药物