

为何有人嗓音很尖

● 本报记者 辛雨

长期以来,科学家一直怀疑基因会影响人的声音。但到底是哪些基因参与其中、如何发挥作用一直没有头绪。如今,冰岛研究人员首次对人类声音进行了大规模的基因研究,并确定了一种与性别无关、与更高音调有关的基因突变。相关研究结果近日发表于《科学进展》。

论文通讯作者、基因公司 deCODE Genetics 的遗传学家和语言学家 Rósa Signy Gísladóttir 说:“这是我们第一次知道一种基因变异会真正影响声调。”

人类声音在一定程度上是由体形和荷尔蒙塑造的,这通常是造成女性比男性音调高的原因。但还有另一个因素——基因。在这项研究之前,研究人员主要通过识别导致人类语言障碍的突变确定基因对声音的影响。

deCODE 公司收集了大量冰岛居民的遗传信息。由于该地区许多人的

家谱记录保存得比较详细,因此更容易在人群遗传信息中发现变异,并将它们与有关的特征或疾病联系起来。

冰岛一半以上的成年人都参与了该公司的基因研究。deCODE 公司首席执行官、遗传学家 Kari Stefánsson 介绍说,作为免费交换的健康信息,参与的志愿者要接受 4 小时的密集观察,从骨密度到心理健康,无所不有。“这基本上可以看作是一次非常彻底的检查。”

在音高研究中,deCODE 公司记录了近 1.3 万名冰岛人的讲话声音,然后将他们的声音频率与基因数据库进行了比较。研究小组发现,在不同年龄和性别的人群中,一种名为 ABCC9 的基因共同突变与说话音调较高有关。

虽然尚不清楚基因究竟如何导致这种现象,但该团队提出了一些假设。比如,ABCC9 含有制造离子通道的指

令,该离子通道有助于确保胶原蛋白和弹性蛋白的正常功能。这些蛋白质能帮助身体组织伸展,这是声带振动的必要条件。

此外,研究人员发现,有高音调突变的人更容易患心脏病。从表面上看,这似乎很不寻常。但研究团队表示,这是有道理的,因为胶原蛋白和弹性蛋白有助于心肌的正常运动。过多的胶原蛋白和有缺陷的弹性蛋白会导致心脏组织僵硬和功能失调。Gísladóttir 表示,这可能也适用于声带的弹性部分。

Stefánsson 认为,其他基因可能也参与了音调的形成。然而,要找到其他基因,还需要更多的参与者。

美国亚利桑那大学神经科学家 Julie Miller 说,像这样对人类声音进行大规模的基因研究是“迫切需要的”。她补充说,deCODE 的研究表明,ABCC9



冰岛女歌手 Björk 以独特缥缈的嗓音而闻名。图片来源:Santiago Felipe

突变与音高之间存在很大的相关性,但要证明这种突变确实会导致更高的音调,还需要在动物身上进行测试。

Gísladóttir 对进一步探索该领域的前景感到兴奋。“这一发现确实为我们揭示了一些以前不知道的关于声音的生物学新机制。” (辛雨)

相关论文信息:

<https://doi.org/10.1126/sciadv.abq2969>

局限于技术比较,《柳叶刀》称: 外科医生须面对全球三大健康挑战

本报讯 尽管过去 30 年间取得了重大进展,但外科研究仍局限于比较一种技术与另一种技术的优劣。近日,英国国家健康与保健研究所的专家在《柳叶刀》发表评论,提出了全球外科领域需优先关注的 3 项挑战。

第一,必须将医疗可及性、公平性和公共卫生问题视为外科领域的关键事项。2015 年,全球 50 亿人无法获得安全且负担得起的外科治疗,其中有 3300 万人面临“天价”手术费、麻醉费等医疗支出。在新冠疫情期间,超过 2800 万例手术可能被取消。与此同时,外科手术在应对创伤、先天畸形、安全分娩和非传染性疾病等日益严峻的全球健康挑战方面仍发挥着关键作用。

第二,提升外科研究和职业中的包容性、多样性。中低收入国家的妇女、少数族裔群体的患者

在临床实践和主要研究工作中的代表性仍然不足。促进包容性和多样性将确保相关研究反映所有患者的需求。

第三,气候变化是世界面临的重大健康威胁。外科手术室是医院中耗费精力和资源最密集的区域之一。而手术依赖许多一次性、不可生物降解的产品以及麻醉气体等,这些都对环境造成了很大影响。净零手术可以减少卫生部门的碳排放,并使外科医生和政策制定者能够重新评估手术如何融入更广泛的卫生系统。

论文合著者、英国伯明翰大学 Dmitri Nepogodiev 指出,外科研究人员需要用 25 年的时间解决最紧迫的问题,即医疗可及性、公平性和公共卫生可持续性。

“面对大量等待治疗的患者和卫生系统经济紧缩问题,外科

医生必须专注于上述优先项,使医学专业领导者的外科领域体现出作为全民医疗保健基本要素的价值。”Nepogodiev 说。

此外,专家在评论中指出,具有明确终点的大型随机对照试验在外科研究中更为常见,随之而来的安慰剂效应对于一些外科手术的益处以及它们是否真的对患者有益需要重新判定。

而外科医生和麻醉师开展国际合作研究,能够在遵循国际制定的临床试验实践标准的前提下,快速招募参与者并进行全球研究和试验。外科医生现在可以为手术中的关键问题提供可靠答案,相关研究也改善了卫生系统中患者护理和资源使用的现状。 (徐锐)

相关论文信息:

[https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(23\)00856-5](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(23)00856-5)

本报讯 芬兰赫尔辛基大学 Sampsa Hautaniemi 和 Jaana Oikonen 以不同途径为特征的演化状态和轨迹对卵巢高级别浆液性癌(HGSC)患者进行分层。相关研究成果近日在线发表于《癌细胞》。

HGSC 被诊断时通常已是晚期。早在治疗干预之前,肿瘤中就存在多个基因异质性克隆。

研究人员在前瞻性、纵向、多区域的 DECIDER 研究中,使用 148 名 HGSC 患者的 510 个样本的全基因组测序数据,整合了克隆组成和拓扑结构。研究结果揭示了 3 种演化状态,它们在基因组学、通路和形态学表型方面具有不同的特征,并与治疗反应显著相关。嵌套路径分析表明,两种状态之间存在两条演化轨迹。用 5 种肿瘤类器官和 3 种 PI3K 抑制剂进行的实验支持用 alpelisib 靶向具有丰富 PI3K/AKT 途径的肿瘤。对来自多个解剖部位样本进行的异质性分析表明,起源部位样本的独特克隆比转移性肿瘤或腹水多 70%。 (柯讯)

相关论文信息: <https://doi.org/10.1016/j.ccell.2023.04.017>

研究人员对卵巢高级别浆液性癌患者进行分层