

脑机接口让失语者“开口说话”

本报讯 在实验室里,67岁的 Pat Bennett 正在尝试用包含 12.5 万个单词的词汇表和包含 50 个单词的词汇表说出各种短语;与此同时,深度学习算法会识别大脑中的独特信号以解码单词。对 Bennett 来说,这带来了希望,因为她患有肌萎缩侧索硬化症,也叫运动神经元病,这种疾病会使肌肉逐渐失去控制,从而导致行动和说话困难。

在近日发表于《自然》的一项研究中,美国斯坦福大学神经科学家 Francis Willett 及其同事开发了一种脑机接口,可以在细胞水平解析神经活动并将其翻译成文本。

该脑机接口能够将神经信号转换为合成语音说出的文本或单词。脑机接口可以分别以每分钟 62 个单词和每分钟 78 个单词的速度解码语音。尽管自然对话的速度约为每分钟 160 个单词,但新技术的速度已比之前的任何尝试都要快。

研究人员与 Bennett 合作,通过手术,将小型硅基电极阵列植入其大脑皮层下几毫米处与语言能力有关的区域,然后 Bennett 试着说出各种短语,

并训练深度学习算法识别大脑中的独特信号。人工智能则通过最小的语音单位——音素解码单词。

对于包含 50 个单词的词汇表的解析,新的脑机接口的工作速度是该团队早期开发的脑机接口的 3.4 倍,单词错误率为 9.1%,而对于包含 12.5 万个单词的词汇表的解析,错误率则上升到 23.8%。

“这相当于每 4 个单词中有 3 个被正确破译。”Willett 说,“我们可以想象未来同中风患者进行流畅对话的场景。”

在同期发表于《自然》的另一项研究中,美国加利福尼亚大学旧金山分校神经外科医生 Edward Chang 团队则采用与 Willett 团队不同的方法,帮助失去语言能力的患者。

47 岁的 Ann 在 18 年前因脑卒中失去了说话能力。Chang 团队在 Ann 的大脑皮层表面放置了一个包含 253 个电极的薄如纸张的矩形植入物。这种被称为脑皮层电图(ECoG)的技术侵入性较小,可以同时记录数千个神经元的联合活动。

团队让 Ann 尝试使用包含 1024

脑机接口将大脑信号转换为语音和面部动作,并在动画人物身上表现出来。

图片来源:Noah Berger



个单词的词汇表说出 249 个句子,以训练人工智能算法识别大脑活动模式,从而破译单词。该设备每分钟可破译 78 个单词,平均错误率为 25.5%。

法国格勒诺布尔神经科学研究所研究员 Blaise Yvert 说,尽管 Willett 团队使用的植入物能更准确捕捉神经活动,在更多的词汇表破译中表现更优,但“我很高兴看到 ECoG 能够实现较低的单词识别错误率”。

此外,Chang 团队还创建了自定义算法,将 Ann 的大脑信号转换为合成语音和模仿其面部表情的动画。他们利用 Ann 的婚礼视频对人工智能算法进行训练,将合成语音个性化,使其听起来更像 Ann 生病前的声音。

在研究结束后的一次反馈会议上,Ann 向研究人员表示,听到与自己

相似的声音十分激动。

“声音是我们身份的一个非常重要的组成部分。它不仅关乎交流,还关乎我们是谁。”Chang 说。

尽管上述两项研究利用人工智能增强的大脑阅读植入物使两名瘫痪患者能够以前所未有的准确性和速度进行交流,但在脑机接口应用于临床前,还有许多地方需要改进。比如,适合日常使用的脑机接口必须采用完全植入式的系统,不能有可见的连接器或电缆。此外,两个团队都希望通过更强大的解码算法继续提高设备的速度和准确性。

(徐锐)

相关论文信息:<https://doi.org/10.1038/s41586-023-06377-x>

<https://doi.org/10.1038/s41586-023-06443-4>

人类遗传学开启全新时代 “最麻烦的染色体”首次完全测序

本报讯 对 Y 染色体进行完全测序曾经被认为是一项不可能完成的任务。因为 Y 染色体上充满了重复和倒置的 DNA 片段,将破译的 DNA 片段按正确的顺序组合在一起很有挑战性。

现在,除了对一条 Y 染色体进行全测序,利用最先进的技术,研究人员甚至可对世界各地男性提供的数十条 Y 染色体进行测序。这标志着人们期待已久的人类基因组全测序目标完成了最后一步。

近日,两篇相关论文发表于《自然》。第一篇详细介绍了 Y 染色体重复区域是如何排列的,并确定了数十个新基因,而第二篇论文则指出,上述排列方式及基因数量因人而异。

“该研究标志着人类遗传学开启了一个全新时代。”未参与该研究的比利时鲁

汶大学遗传学家 Toomas Kivisild 说。

科学家认为,最初的 Y 染色体和 X 染色体是一样的。但随着时间推移,Y 染色体中携带基因的部分逐渐缩小到 X 染色体同区域的 1/6,携带的基因数量也只剩前者的一半。一些研究人员认为,这种缩小的进程可能会持续下去,直至 Y 染色体完全丢失,一些物种已经出现了这样的情况。

Y 染色体很小,因此测序很难。研究人员初次尝试进行人类基因组测序时并没有考虑 Y 染色体,部分原因是人们认为它注定要消失。此外,Y 染色体重复区域太多,以至于成为了“最麻烦的染色体”。

虽然麻烦,但有人愿意挑战。今年 3 月,美国国家人类基因组研究所生物信息学家 Adam Phillippy 和“端粒到端粒

(T2T)”联盟的研究人员发布了不包含 Y 染色体的迄今最完整人类基因组测序结果。当时他们就在社交媒体上表示,手头有 Y 染色体测序结果。现在,他们在论文中详细说明了 Y 染色体 6200 多万个碱基的复杂排列,并补充了 3000 万个早期部分测序中缺失的碱基。

而遗传学家、杰克逊基因组医学实验室主任 Charles Lee 及其同事在同期发表的论文中,组装了代表世界 21 个不同人群的 43 名男性的人类 Y 染色体。这些染色体是国际千人基因组计划的一部分。该计划旨在对人类遗传变异进行采样。

研究人员发现,Y 染色体因人而异。例如,一名男子的 Y 染色体有与精子形成有关的 TSPY 基因的 23 个拷贝,而另一名男子则有 39 个拷贝。

此外,他们还发现了 Y 染色体大量重复区域的大小和组成变化。这种所谓异染色区在不同男性中的长度从 1760 万个碱基到 3720 万个碱基不等,是人类基因组中最大的异染色区。这一片段的重复并不是完全随机的,而是具有鲜明特征的 DNA 重复片段。

在未参与该研究的英国莱斯特大学遗传学家 Mark Jobling 看来,这种 DNA 的组织和保存水平表明,Y 染色体并没有走下坡路。“这篇论文证实了 Y 染色体的基因含量基本上是保守的。Y 染色体在退化并注定要消失的观点并不正确。”

(徐锐)

相关论文信息:<https://doi.org/10.1038/s41586-023-06425-6>

<https://doi.org/10.1038/s41586-023-06457-y>