

自闭症患者更易得帕金森病

本报讯 一项对 25 万名自闭症、智力障碍患者进行的研究发现,这类人群患帕金森病的风险是普通人的 3 倍。科学家在近日于澳大利亚墨尔本召开的国际自闭症研究学会年会上报告了这一成果。这项研究是同类研究中规模最大的。

论文作者之一、美国乔治·华盛顿大学发展心理学家 Gregory Wallace 表示,这项研究结果对于自闭症患者来说很重要。随着患者年龄的增长,这将影响到医护人员为他们进行哪些筛查。

对此,美国加利福尼亚大学旧金山分校精神病学家 Robert Hendren 表示赞同。“人们准备得越充分,就越有可能将帕金森病的影响降至最低,甚至消除影响。”

美国北卡罗来纳大学教堂山分校精神病学家 Joseph Piven 指出,此前很少有研究分析年龄增长对成年自闭症患者健康的影响。因为当自闭症在 20 世纪 40 年代首次被报道时,它被视为婴儿的一种疾病。直到 20 世纪 70 年代,自闭症才被认为是一种独立的疾病。从那时起,自闭症的诊断标准改变了很多次。

“这些变化,加上招募老年患者参与研究很困难,使得长期跟踪患病个体十分具有挑战性。”Wallace 说,“此外,我们对衰老和自闭症的了解太少,也是上述研究处于初级阶段的原因之一。”

此前的研究表明,与普通人相比,自闭症患者的帕金森病发病率很高。

Piven 和同事于 2015 年发表了一项

针对 37 名成年自闭症患者的研究,显示其中 12 人患有帕金森病。但由于样本量过小,降低了研究结果的可靠性。

此外,遗传学研究发现,自闭症与 PARK2 基因突变有关,而 PARK2 基因也与帕金森病有关。

为了使研究结果更加可靠,Wallace 与合作者回顾了美国 247539 名 45 岁及以上人群 2014 年至 2016 年的医疗记录。其中包括无智力障碍自闭症患者、有智力障碍非自闭症患者以及两者兼而有之的患者。

医疗记录显示,5.98% 的无智力障碍自闭症患者、6.01% 的有智力障碍非自闭症患者和 7.31% 的同时患有这两种疾病的患者被诊断为帕金森病。这些帕金森病患者的年龄都超过了 55 岁。

他们的患病率远高于普通人。数据

显示,在普通人中,同一年龄组中只有 0.11% 至 1.85% 的人出现帕金森病症状。

研究人员表示,帕金森病可能与自闭症和智力障碍有关,原因来自与大脑健康或发育相关的某个尚未确定的方面。而且,这种联系可能受药物影响。

来自美国的研究报告称,20%~34% 的自闭症儿童服用了抗精神病药物,而已知一些抗精神病药物的副作用就是引起帕金森病。

在后续分析中,Wallace 和合作者排除了在研究窗口期服用过可能诱导帕金森病药物的人。然而即使在限制条件下,帕金森病的发病率仍然很高。

研究人员表示,未来的研究应该关注帕金森病的发病年龄,以确定自闭症患者和智力障碍人士是否比普通入更早出现症状。 (徐锐)

欧洲生物医学论文撤稿率 20 年翻两番

本报讯 一项对数千篇“撤稿”论文进行的研究发现,2000 年至 2021 年,欧洲生物医学论文的撤稿率翻了两番。近日,相关成果发表于《科学计量学》。

分析表明,其中 2/3 的论文因研究不端行为被撤回,如数据和图像处理问题或作者欺诈。在大约 20 年的时间里,这些因素导致撤稿率不断增加。

论文作者总结道:“研究结果表明,过去 20 年里,研究不端行为在欧洲变得更加普遍。”

其他研究诚信专家指出,撤回论文的情况可能会增加,因为研究人员和出版商越来越善于调查和识别潜在的不端行为。有越来越多的人致力于发现这些错误,并使用新的数字工具筛选出版物中的可疑文本或数据。

这一最新研究调查了 2000 年至 2021 年间被撤回的 2000 多篇生物医学论文,这些论文的通讯作者来自欧洲的科研机构,论文包括用英语、西班牙语或葡萄牙语发表的原创文章、评论、报告和快报。它们被列入了一个由媒体组织“撤稿观察”整理的数

据库中,该数据库记录了论文被撤稿的原因。

作者发现,在此期间,总体撤稿率翻了两番——从 2000 年的每 10 万篇论文约撤稿 11 篇上升到 2020 年的每 10 万篇论文撤稿近 45 篇。在所有被撤回的论文中,近 67% 是由于研究不端行为、约 16% 是由于无意的错误,其余的撤稿则没有说明理由。

论文通讯作者、西班牙圣地亚哥德孔波斯特拉大学公共卫生研究员 Alberto Ruano-Ravina 和同事专门研究了因研究不端行为被撤回的论文,发现撤稿的主要原因随着时间的推移发生了变化。

2000 年,撤稿的主要原因是伦理和法律问题、作者身份问题——包括可疑或虚假的作者身份,机构对作者身份不认同,其他作者对署名不认可,以及图像、数据或大量文本的重复。到 2020 年,论文重复仍然是撤稿的主要原因之一,同时有相似比例的撤稿是由于“不可靠的数据”。

“不可靠的数据”是指由于未提供原始数据以及存在偏见或缺乏平衡等原因而无法获得信任的研究数

据。研究人员认为,这一原因导致的撤稿数量增加可能与“论文工厂”生产的论文数量增加有关。

此外,作者身份问题在 2020 年的撤稿原因中排名第五。论文作者写到,这“可能是由于作者身份控制系统的启用和研究者意识的增强”。

该研究还确定了撤回生物医学论文数量最多的 4 个欧洲国家——德国、英国、意大利和西班牙。

美国约翰斯·霍普金斯大学微生物学家 Arturo Casadevall 表示,撤稿率的总体上升反映出一个事实,即作者、机构和期刊越来越多地使用撤回程序来纠正错误。

英国生物学家和研究诚信专家 Sholto David 指出,在 20 年里,检测研究错误的方法得到了改进。他说,现在有越来越多的人浏览文献并指出问题,这可能有助于解释撤稿率为何上升。他补充说,特别是 2012 年同行评议网站 PubPeer 的推出,为诚信侦探提供了集体审查论文的机会,研究人员向期刊发送举报电子邮件的情况也越来越普遍。 (文乐乐)

相关论文信息: <https://doi.org/10.1007/s11192-024-04992-7>

本报讯 美国斯克利普斯研究所 Xin Jin 研究组利用大规模并行体内 Perturb-seq 技术,揭示了大脑皮层发育过程中细胞类型特异性转录网络。相关研究近日在线发表于《细胞》。

研究人员利用 AAV 的多功能向性和标记能力,扩大了体内 CRISPR 筛选的规模,在胚胎到成人脑和外周神经系统中进行了单细胞转录组表型分析。通过对 AAV 血清型中的 86 种载体结合转座子系统进行广泛测试,研究人员大大提高了标记效果,并将体内基因递送从数周加速到数天。子宫内的原理性验证筛选确定了 Foxg1 的多效应,强调了它对第六层皮层丘脑神经元细胞命运特化所必需的独特网络的严格调控。

值得注意的是,该平台可以标记大于 6% 的脑细胞,超过了目前慢病毒标记小于 0.1% 的最先进效率,从而在一次实验中分析超过 3 万个细胞,并实现大规模并行体内 Perturb-seq。它与各种表型测量(单细胞或空间多组学)兼容,提供了一种灵活的方法,可用于体内跨细胞类型的基因功能检测,将基因变异转化为因果功能。 (柯讯)

相关论文信息: <https://doi.org/10.1016/j.cell.2024.04.050>

研究揭示大脑皮层发育过程中细胞类型特异性转录网络