人类基因组序列草图发表25年

这本生命“天书”有什么奥妙

谢晓亮

院士讲科普

今年是人类基因组计划第一份草图公布25年。昌平实验室举办人类基因组序列草图发表25年国际研讨会，来自多个国家和地区的百余名科学家共同探讨基因组学的前景与未来。

人类基因组为何被称为生命的“天书”？科学家如何通过基因的“文字”找到守护人类健康的“密码”？基因组学对我们的生活有什么影响？本期“院士讲科普”，邀请中国科学院院士、昌平实验室主任谢晓亮带我们了解生命“天书”背后的科学奥妙。

——编 者

读“天书”，解读生命规律

基因是DNA携带的决定一个生物物种生命现象的基本遗传因子。不同人种之间头发、肤色、眼睛等各不相同，主要由基因差异所致。

1990年，国际人类基因组计划启动。一些科学家认为，破译人类遗传密码的重要性，不亚于人类登上月球的“阿波罗计划”。国际人类基因组计划的目的是读出生命“天书”的文字，找出人类基因并分析其在DNA分子上的位置，绘制出完整的人类基因组图谱，也就是全部遗传信息。通过对基因序列的测定，关于人类生长、发育、衰老、遗传病变的秘密将随之揭开。

2001年2月，国际人类基因组测序联盟、美国塞莱拉遗传信息公司分别在《自然》和《科学》杂志公布了“人类基因组工作草图”，人类基因的面貌有了新的发现，带来了许多重要认知。

比如，证实人类的共同祖先在数万年前走出非洲，逐渐迁徙至全球各地，最终演化出包括中国人在内的现代人类。又如，确定人类只有大约2.2万个基因，远少于此前的推测。然而，这些基因的编码区，即决定氨基酸序列的区域，只占基因组的2%，其余98%的非编码区DNA序列的变异却决定了从身高、肤色到各种慢性病易感性。

上世纪90年代，杨焕明等一批中国科学家积极争取，承担了3号染色体约3000万碱基对的测序任务，约占人类基因组的1%。这1%不仅为中国赢得了参与人类重大科学工程、共享技术资源和数据的话语权，更培养了一批人才，为我国基因组学的跨越式发展打下基础。

探前沿，服务人类健康

人类基因组计划完成几年后，测序技术革命爆发，新一代测序仪层出不穷，测序成本快速下降。

2011年，我与科研团队发明了化学反应步骤简单的“DNA荧光产生测序”法，当时只搭建出一台简易原理样机。能不能利用这套简单的化学方法降低测序耗材成本，让平价测序仪在中国实现产业化？北京大学黄岩谊教授团队利用LumoSeq技术推动国产测序仪的开发，他们团队最新的测序芯片重置技术LoopCell，将测序成本降至数百元人民币，低于美国测序的费用。

测序技术的突破让基因组学产生广泛的社会影响。25年来最激动人心的变革之一，就是基因组医学的兴起。

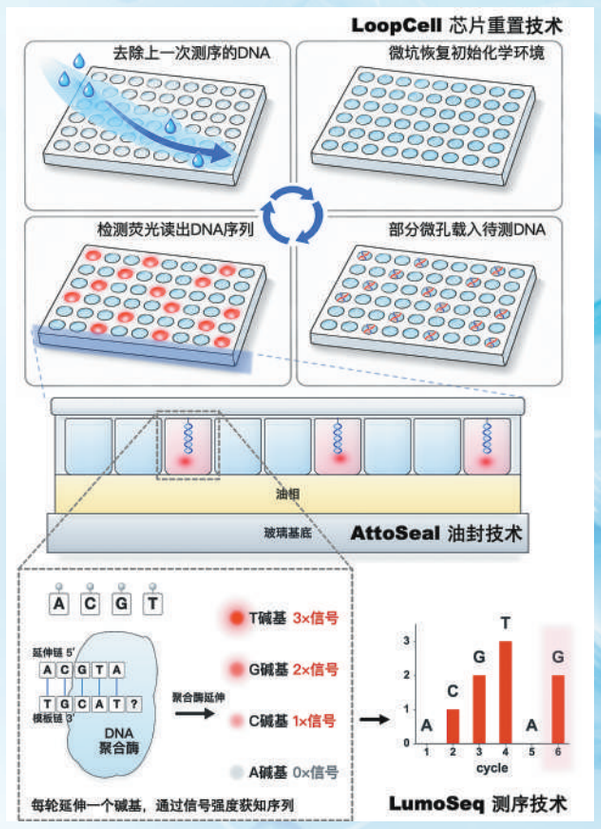


①

基因组测序首先深刻改变了罕见病的诊断。2001年，《自然》杂志汇总的人类遗传病相关基因仅有900多个；到2026年，国际人类孟德尔遗传数据库中已有超过7500种遗传病表型被明确了分子基础。基因组测序已成为许多医疗体系中的重要诊断工具。

癌症伴随诊断也是这一变革的先行者。通过分析肿瘤特定基因变异，癌症治疗正逐步从“按部位用药”走向“按分子特征用药”。

1997年，香港中文大学教授卢煜明发现孕妇血浆中存在胎儿游离DNA碎片，由此开创的无创产前检测已在全球应用超过1亿次，大幅减少了传统侵入性检查的风险；2014年，生殖医学专家乔杰、北京大学生命科学学院生物医学前沿创新中心教授汤富酬与我合作，将我实验室开发的单细胞全基因组扩增技术MALBAC用于阻断遗传病后代传递，世界首例经MALBAC胚胎植入前遗传学检测的健康婴儿在北京大学第三医院诞生，借助该技术，目前已有数以万计家庭成功避免了单基因遗传疾病的后代传递；昌平实验室科学家曹云龙与合作团队依托高通量单B细胞测序和病毒变异预测技术，筛选出广谱中和抗体SA55；今年11月24日，昌平实验室、北京大学团队联合北京大学第三医院、中国人民解放军总医院等单位，实现了在无创条件下，仅通过胚胎培养液对单基因病和多基因风险同时评估，单基因疾病可报告样本的诊断准确率接近100%……在基因组医学的变革中，我国科学家持续探索前沿，并取得许多重要成果。



②

图①：谢晓亮院士（右）在与科研人员讨论问题。

图②：北京大学黄岩谊团队开发的测序仪技术原理图示。

以上图片均为昌平实验室提供

新范式，带来更多可能

有人说，人们曾期待基因组草图解开大量难题。草图的确带来了答案，但它引出的疑问也更多。

随着对基因组的全面解读，人类对生物体组成和生命规律的认识，在系统生物学的深度和定量生物学的精度上都达到了很高水平。以人自身为对象的人类基因组研究，在迎接新突破的同时，如何充分考虑这些突破可能带来的负面影响，让它们最大限度地造福人类，成为摆在科学家面前的一项迫切课题。

新技术的发展，也不断丰富着生命“天书”的内涵。依靠人工智能技术，我们能更好地去理解“天书”背后的“语法和含义”，发展出生物医药的新范式——从海量数据中识别致病机理，理解疾病与衰老，助力新药研发。

人类基因组序列草图已经发表25年，但科学家对基因组学的探索从未止步。我们坚信，自强不息是攀登科技高峰的动力，开放合作是攻克人类共同挑战的路径，科技向善是造福人类健康的归宿。基因组医学的进步不仅能为我们解开生命的谜题，也能温暖更多人。

（作者为中国科学院院士、昌平实验室主任）

R 劳『科』

如何靠声音『画』出海底地图

刘晓东

万吨巨轮能够安全航行，不仅需要船队高超的航海技术，也需要海底地图告知哪里是山、哪里是沟、哪里可以通行。可海底地图又是怎么画出来的？

早期浅海可以用绳子测量深度，而在深邃、高压又漆黑的深海，无法用常规尺子进行丈量，人类探索深海、绘制海底地图的重要工具，其实是声音。

光进入海水后会迅速衰减，雷达信号等电磁波也难以在海水中远距离传播，而声波能在海水中传播数十公里甚至更远，是目前人类探索海洋重要的信息载体。

海底地形测绘，简单来说就是“测水深、绘地图”。一张高精度海底地图的诞生，绝非单一技术能够实现，而是声学探测、信号处理、大地测量、卫星导航、计算机建模等多领域技术的融合成果，这是一个国家海洋综合实力的直观体现。

海底测绘的声波设备，经历了从单波束到多波束的迭代升级。如今主流的多波束测深仪能发射、接收数百甚至上千个不同方向的声波束，形成一把“声学扇”。船只航行时，“声学扇”持续扫过海底，可获得垂直于航迹的条状海底到设备的距离，全方位覆盖海底地形。

不过，要把这些基础数据转化为地球坐标系下精准的海底真实地理位置，还需要经过一系列精密、复杂的数据修正与换算。测绘设备一般搭载在船舶上开展作业，船体的动态变化、空间位置偏差，都会影响测绘精度。作业船会搭载全球卫星定位传感器，实时锁定船体的绝对地理位置，并提供精准统一的时间基准，保障所有探测数据时空同步。

此外，海水的温度、盐度、静水压力会随海域、深度发生变化，从而改变声波在海水中的传播速度。若采用固定声速计算水深，会产生严重偏差。因此，测绘过程中必须用声速剖面数据进行测深点位置修正；还要统一高程基准，对所有水深数据都要修正由于潮汐等因素带来的垂直基准差异，最终得到每一处海底点位精准的水平坐标与深度数据。

要想得到一张高精度海底地形图，还要剔除鱼群、气泡等造成的虚假点，对齐相邻测线重叠区数据，生成规则网格的数字海底模型；接着自动追踪等深线，做晕渲和分层设色，让海底立体起来；最后添加坐标、比例尺、图例、测量日期等要素，经过质量检查和人工审校，一张海底地图才算完成。

这些靠声音“画”出的海图，是航线安全、港口建设、海底电缆管道铺设和海洋工程的基础。在水下导航中，水下平台可以利用高分辨率地形图进行“地形匹配导航”；在海洋科研中，科学家借助声学测绘成果寻找热液喷口、冷泉和珊瑚礁，研究海底滑坡、板块运动和深海生态系统。

水声学已经不止于“画地形”，还能检测鲸群、地震波、水下火山喷发。在阳光照不到的深海，人类用声音当眼睛、当尺子，也当画笔。每一条测线、每一个波束、每一个位置，都在一点点拼出深海真实的面貌。

（作者为中国科学院声学研究所研究员，本报记者吴月辉采访整理）

月球上盖房子，阳光能当“窑火”吗

本报记者 方 圆

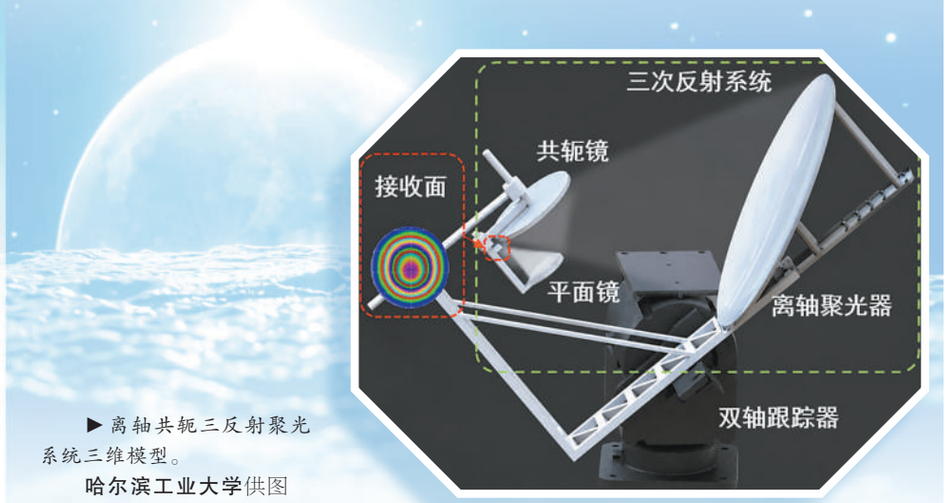
R 探一线

如果人类在月球上建房子，砖从哪里来？从地球一块块运过去，成本太高；直接用月球土壤烧砖，熔融是一个难题。

哈尔滨工业大学地外天体环境物理与智能探测团队提出一种新型太阳能聚光器，可以通过3面特殊镜子汇聚阳光，为月壤熔融、月球基地建设等原位资源利用提供新方案。相关成果发表于国际学术期刊《工程》。

月球表面覆盖着一层由岩石碎屑和细小颗粒组成的月壤，是未来月球基地建设的“天然建材库”。但要把松散的颗粒变成砖块，需要通过高温等方式，使颗粒结合或发生熔融，再经过成型、冷却，形成具有一定强度的建筑构件。

在地球上，烧砖可以依靠燃料和窑炉，但到了月球，燃料运输和设备运行都会受到限制。如果将太阳光汇聚到一个小点，就可以作为高温热源把月壤加工成建筑材料。这种思路被称为“原位资源利用”。



▶离轴共轭三反射聚光系统三维模型。

哈尔滨工业大学供图

要让“太阳窑炉”在月球上工作，关键不仅是温度，还在于高温能否稳定、持续。简单来说，要把阳光聚得“热”，还要聚得“准”。

用放大镜聚焦阳光时，原本分散的太阳光汇聚成一个亮点，局部温度随之升高。太阳能聚光器的原理与之相似，但要求更严格。

衡量聚光器的性能，有两个重要指标：聚光比，反映阳光汇聚得有多集中；接收角，反映设备可以容忍多大的光线入射方向偏差。传统聚光器往往存在一个难题：光线必须对得准，稍有偏差，聚光效果就可能明显下降。月球表面地形复杂，太阳在天空中的位置也会随时间而改变，聚光设备稳定运行的难度很大。

为了让聚光器在保持高聚光能力的同时，不必对太阳“盯”得那么紧也能稳定供热，团队提出“零遮挡三反镜+共轭镜像差补偿”设计，让3面经过特殊设计的镜子协同工作——离轴聚光器收集阳光，共轭镜修正光线汇聚时产生的像差，平面镜调整光路，使原本分散的阳光经过多次反射汇聚到一起，并通过优化镜面形状，让阳光既能聚得集中，也不会因轻微指向误差而明显“跑焦”。

实验结果显示，这台口径仅有300毫米的聚光器有效聚光比达到548，相当于将阳光的能量密度提高到原来的数百倍。在户外实验中，聚光点温度稳定超过800摄氏度，最高达到892摄氏度。

那如果把聚光器放到月球上，又会怎样？

哈工大机电工程学院博士生张彦龙根据月面辐照和纯辐射换热条件推算，其焦点温度有望达到1326摄氏度，绝大部分月壤矿物成分都可以熔化。

“要真正利用太阳能在月球上烧砖，仅仅产生高温还不够。我们团队获得了一些珍贵的嫦娥月壤样品，计划利用大科学装置开展模拟月表热真空辐照条件下的月壤熔融试验，研究月壤成形机理，进一步探索聚光技术在月壤加工中的应用。”哈工大空间环境与物质科学研究院研究员、地外天体团队负责人李丽芳说。

（本报通讯员**李双余**参与采写）

植物根系如何引导微生物“安家”

周 峰

R 趣科普

植物扎根的土壤环境生活着大量微生物，这些微生物附着于根系，帮助植物吸收养分。根系如何引导微生物“安家”？微生物又如何帮助根系成为植物的“大脑”，并影响农作物的产量？

科学研究发现，植物根系通过调控凯氏带这一“智能闸门”，引导微生物在其表面“安家”。凯氏带是什么？这得从植物根的结构讲起。根的初生结构分为表皮、皮层和维管柱。皮层最内一层细胞为内皮层，细胞排列整齐而紧密，这些细胞的横向壁和径向壁上常有木质化和栓质化的加厚，呈带状环绕细胞一周，形成的结构被称为凯氏带。

微生物在植物根系表面“安家”的秘密，就藏在凯氏带里。凯氏带结构出现缺口时，会造成根系内部的营养物质向外泄漏，所泄漏的主要营养物质是氨基酸，尤其是名为谷氨酰胺的氨基酸分子泄漏量最多。而根部泄漏的谷氨酰胺对微生物具有很强的诱惑力，微生物能感知环境中的营养物质，于是朝着自己喜欢的谷氨酰胺泄漏方向移动，并在根系表面有序地分布开来。

凯氏带屏障什么时候会出现缺口？当侧根从主根生长出时，凯氏带屏障就像一道闸门一样“开闸”，谷氨酰胺从“闸口”泄漏出去，如同根系定点发出的“信号弹”。微生物识别到这些信号后，就会在根系表面形成有规律的“聚居区”。这也说明侧根开始生长时正是植物最需要吸收营养物质的时候。根据微生物“聚居区”的位置，研究人员准确绘制出根系微生物的“定居地图”。

微生物“定居”得越多，根系吸收的营养就越多吗？这要看微生物的益害。有益微生物的定居，能够显著促进根系的生长发育和养分吸收。若是病原微生物大量繁殖，则会严重危害根系及植株的整体健康。这一现象展现了凯氏带作为“智能闸门”的重要作用：通过稳定根系内部的营养物质，防止随意泄漏，维持根际微生物群的健康平衡。

有了微生物“定居地图”，微生物肥料开发就有了新方向，同时，这也为发展绿色农业提供了理论依据和技术途径。

（作者为中国科学院分子植物科学卓越创新中心研究员，本报记者黄晓慧整理）



地球系统智能科研平台“ZHU·GE（诸葛）”推出

本报北京电 （记者**李红梅**）在2026雄安气象人工智能国际研讨会上，地球系统智能科研平台“ZHU·GE（诸葛）”正式推出。

“ZHU·GE”由中国气象局与上海人工智能实验室共同牵头研发，重点推进海量气象数据和大气科学知识接入、研究框架改造及场景试验，可将科研想法快速转化为有海量数据支撑、可分析、可验证的科学研究结论，助力科学认识落地转化为业务能力。目前，平台汇集约10PB（拍字节）公共科学数据、首批1PB中国气象局授权数据、约200万条文献记录，并内置5000余项代码工具及10多项通用科学研究技能。

下一步，“ZHU·GE”将全面覆盖气象部门科研业务单位，向全国气象科教融合创新联盟成员单位开放，未来还将探索提供国际服务。

国产120千伏冷冻透射电子显微镜发布

据新华社广州电 （记者**马晓澄**）国产120千伏冷冻透射电子显微镜TH—F120C日前在广东广州发布，这是我国推进高端科学仪器自主可控的一项突破，将为科研人员提供解析生物大分子结构、研究先进材料微观特性的重要工具。

该成果源自广东省重点领域研发计划精密仪器设备专项，在广东省科技厅支持下，由生物岛实验室牵头，联合广州实验室、广州生物医药与健康研究院等科研单位历经5年攻坚克难实现整机突破。2025年10月，团队与中国钢研集团所属上市企业开展产学研协同。

冷冻电镜是生命科学研究、药物开发、病毒研究等的重要科研仪器。发布现场展示的实拍图像显示，该仪器可覆盖材料与生命科学两类典型场景。

内蒙古发现早白垩世鸭嘴龙超科恐龙化石

本报呼和浩特电 （记者**张枨**）记者从内蒙古自然博物馆获悉：由内蒙古自然博物馆、云南大学、中国科学院古脊椎动物与古人类研究所、沈阳师范大学等单位组成的联合科研团队，在国际古生物期刊《Fossil Record》发表论文，报道了在二连盆地首次发现的早白垩世鸭嘴龙超科恐龙化石。该化石采自内蒙古锡林郭勒盟东乌珠穆沁旗额吉淖尔镇，是二连盆地下白垩统首例鸭嘴龙超科化石记录。

鸭嘴龙超科是白垩纪最为繁盛的植食恐龙类群之一。此次发现表明早白垩世鸭嘴龙超科已在二连盆地繁衍生息。

研究表明，新标本兼具原始与进步两类演化特征。一方面，其保留有早期鸟脚类恐龙的原始性状；另一方面，其已具备多项趋近鸭嘴龙科的演化特征。这为梳理鸭嘴龙科关键特征的早期演化序列提供了重要线索，并表明早白垩世的鸭嘴龙超科成员具有较高的多样性。

本版责编：肖 遥 陈圆圆 董映雪 版式设计：张丹峰