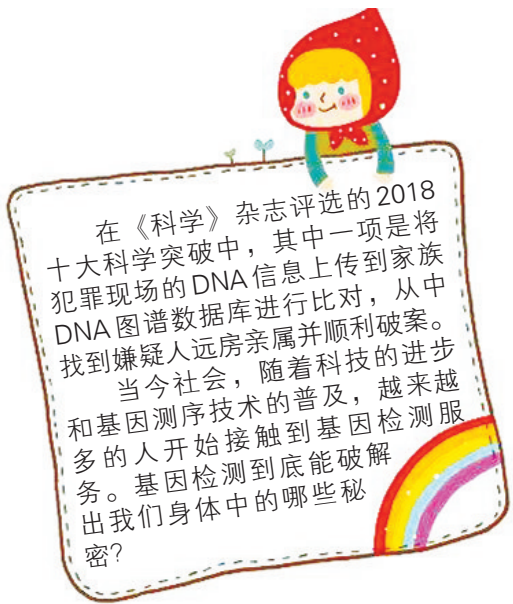


基因研究能揭开多少秘密



是什么让我们如此不一样？

“世界上没有两片完全相同的树叶”，这句出自微积分学创始人之一莱布尼茨的话，同样适用于人类，“世界上没有完全相同的两个自然人”！

基因的可遗传性决定了人的许多特征也可以遗传。通俗地讲，我们会看到父母与子女的一些外貌特征极其相似，兄弟姐妹之间也很相像，尤其是同卵双胞胎更像，这便是基因的遗传效应；但这些特征相似却又不完全相同，这就是基因的变异效应。除了受到基因遗传的影响外，后天的环境因素对个体的发育和发展也起着不可忽视的作用，甚至是决定性作用。

智力： 40%~60%来源于基因遗传

智力水平大概是我们最关心的人类特征之一，也是人类可遗传的典型特征之一。目前研究表明，人类大约40%~60%的智力来源于基因遗传。近期，在权威杂志《自然遗传学》上发表的两篇分别针对近8万人和27万人的智力水平的研究表明，智力水平受到近1000个基因的共同调控，这些基因广泛分布在常染色体上。除此之外，性染色体上也有大量基因在大脑中特异表达，也就是说，性染色体对大脑的智力发育有着潜在的巨大作用。事实上，后代通过遗传获得的智力更多的是众多基因共同作用的结果。

人类的智力水平是一个动态可变的特征，通过后天努力，通过不断学习知识和积累经验，同样能够达到很高的智力水平。中国有个成语，“勤能补拙”，或许能够从侧面说明后天努力的重要性。除此之外，根据权威报道，智力水平与教育和社会阶层有关，高智商总是与良好的经济状况和健康生活相关联。其中，与受教育程度的相关性是最高的，可达0.7（越接近1影响越大）。

凡事具有两面性，智力相关基因也与众多的精神类认知疾病有关，例如自闭症、精神分裂症等。所以，通过基因检测，检查相关基因是否发生了致病变异仍然是影响我们生活的重要应用之一。

身高： 70%~80%是先天遗传决定

最新的遗传学研究报道估测人类个体身高大概有70%~80%是先天遗传因素决定的。人类的身高受到数百个效应大

小不一的基因位点调控，其中某些基因上的特殊位点的变异对身高的贡献可达到2厘米以上，这类变异基因或许可以称为“巨人基因”吧！对于一个家庭来说，父母的身高对后代身高拥有绝大部分主动权。因此，如果想要改善后代的身高优势，那么找一个高个子的配偶是很靠谱的。除了先天的因素，后天环境因素对个体身高的影响也不容小觑，也就是影响个体身高的剩余20%~30%的决定因素。越来越多的事实证明，基因与环境因素的相互作用对个体的身高也有显著影响，例如，科学合理的饮食结构能够显著改善个体身高。所以，即使父母个子都不高，通过后天的努力，比如说营养均衡的饮食、规律有度的运动，还是很有可能改善身高的。



胖瘦： 遗传因素约占40%

一个人胖瘦的科学衡量指标叫作“身体质量指数”，也就是我们在体检报告中经常会看到的BMI。与身高类似，一个人的胖瘦也不可避免要受到遗传因素的影响，不同的是，遗传因素仅占胖瘦决定因素的40%左右，甚至更低一些。这也意味着，对于胖瘦，后天的努力能够容易达到我们理想的胖瘦效果。所以，只要有毅力，通过合理运动、健康饮食，创造一个健康而又匀称的身体是每个人都能达到的目标。

毛发与色素： 科学家开发软件进行推断

经过科学家们坚持不懈的研究，已经发现了决定人类头发形态（卷曲），头发颜色（红、金、棕、黑），眼睛颜色（棕、中间色、蓝），皮肤颜色（白、

黄、黑），以及皮肤老化程度等一系列特征的基因。例如，我们DNA上的EDAR基因上的一个变异决定了我们东亚人生来是不是会出现头发“自来卷”这种情况；而一个人头发、眼睛和皮肤颜色的基因主要是由HERC2、OCA2、MC1R等基因上的变异决定的。正是利用这些基因的变异信息，科学家成功开发了推断未知个体头发、眼睛和皮肤颜色的软件HliisPlex。

年龄： 基因特殊位点的突变让人显年轻

永葆青春是一个亘古不变的话题。研究发现，基因MC1R上特殊位点的突变，会让一个人看起来比真实情况年轻两三岁，所以如果有人对你说“你看起来好年轻”，或许就是你的MC1R基因发生了突变，想想真的好幸福啊！除此之外，科学家发现人的年龄还与另外一些基因的活性状态有关，随着年龄增长，一些基因逐渐失去活性，而另一些基因的活性逐渐增强。利用这个特点，科学家又开发了利用基因的活性状态预测一个人年龄的软件AgePrediction。未来，如果能够主动控制这些基因的活性，说不定我们真的能够永葆青春呢！

科学应用： 帮助确认理查德三世真实容貌

对人类外貌特征的精确刻画在法医学领域有巨大的现实意义。其中一个著名的案例就是震惊全国的“甘肃白银连环杀人案”，该案件的破获直接受益于DNA遗传信息成功比对和指纹信息的准确匹配。

另外一个著名的法医学应用是对英国金雀花王朝最后一位国王理查德三世容貌的准确推断。在历史上，该国王的相貌一直是个谜团，传说他有着棕色的头发和蓝色的眼睛，后世流传着他画像的多种版本。直到2012年他的遗骸被发现，考古学家随后便利用其DNA中的基因线索通过HliisPlex系统进行了分析，分析结果显示这位国王有一对蓝色眼睛，幼年时是金发，成年后为金发或浅棕色头发，为确认理查德三世的真实容貌提供了有力支持。

这种新兴的分子表型刻画技术近年来在法医学领域快速发展，并已经应用到真实的案件当中。虽然仍然不够完善，但在未来，通过DNA信息直接刻画完整的人体外貌，已经不再是遥不可及的事情了。只要获得个人基因信息，一个人的外貌将很快被计算机自动生成。

犯罪分子只要留下任何包含生物学特征的信息，比如血液、唾液、精液等，破案就指日可待，犯罪分子将无处可逃！

医学应用： 对1000多种遗传病做出诊断

通过基因检测，目前医生和遗传学家已经能够对1000多种遗传性疾病做出诊断，例如已经普及的“耳聋基因筛查”。虽然目前基因检测的费用已经大大降低，但是对于许多家庭来说仍然是一笔不小的负担。在当今的大数据时代，在面部识别技术和深度学习算法的帮助下，这样的情况正在改变。

FDNA公司开发了一款名叫Face2Gene的软件，用来帮助医生和遗传学家诊断遗传性疾病，这样的技术在美国已经获得应用。美国特拉华州威明顿A.I.duPont医院遗传学部门主任凯伦·葛利普发现自己的一名女病人走路蹒跚，高额头、浓眉、唇腭裂，经历过癫痫，拥有粗糙、卷曲的头发。但由于她是位非裔美国人，这些特征此前几乎都未引起注意。在得到允许后，葛利普拍了一张她的照片，上传到Face2Gene的图库进行比对。结果显示这位姑娘患有脑脊髓膜炎综合征，并随后被葛利普医生确诊。

虽然遗传病的根源还在于基因变异，但通过Face2Gene这类自动化的遗传病诊断软件，医生和遗传学家能够得到初步的病情判断，并决定是否进行更精确的基因诊断，从而使确诊的成本大幅降低。除此之外，这种筛查手段还可以节约时间。如果能早些诊断出孩子患病，就可以及早得到治疗，患上并发症的概率也会降低，大大减轻病人家庭和社会负担。

总结来说，基因很大程度上决定了我们的生老病死、高矮胖瘦，决定了我们是颜值爆表，还是平平无奇。对于人类本身的探索，我们还有很长的路要走，我们此刻还在路上。

作者为中国科学院北京基因组研究所博士彭付端

据《北京日报》

