

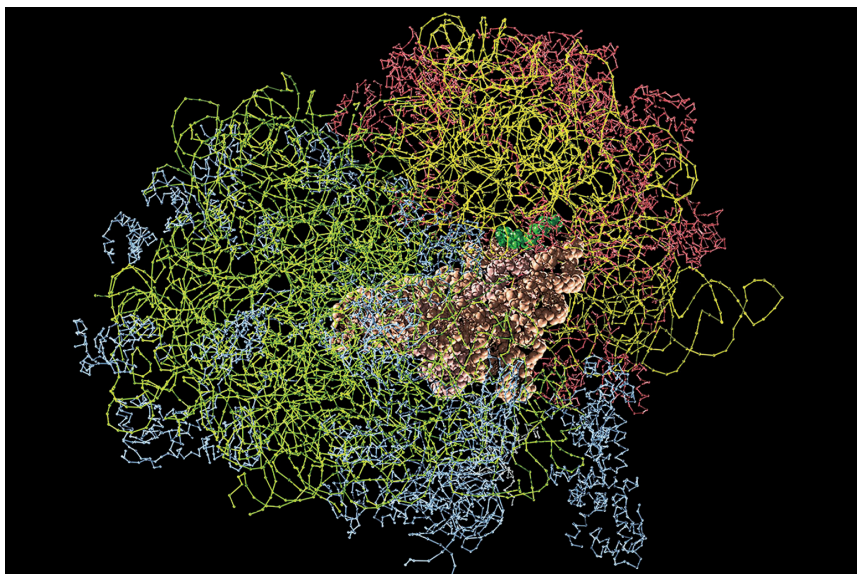
科技新闻

·深度报道·

核糖体差异或可解释人类多样性

细胞蛋白质工厂相关RNA基因突变与身高、体重等性状相关

文/Catherine Offord



新研究提示,构成核糖体的RNA链所对应基因的变异性,可能比此前认知更高

(图片来源:《Science》)

核糖体是地球上最基本的分子机器之一,也是所有生物合成蛋白质的“工厂”。长期以来,科学界一直认为,至少在同一物种内部,核糖体基本是相同的。

但越来越多证据表明,构成核糖体结构的RNA分子,其编码基因存在天然变异。基于英国生物银行(UK Biobank)数十万人数据开展的一项新研究提示,这类变异可能影响身高、体重等人类性状,并可能是人类多样性的一个重要而长期被忽视的来源。

美国圣裘德儿童研究医院的

结构生物学家 Scott Blanchard 评价:“这是一项很有价值的工作。”这项研究于2026年4月10日发表于《Cell Genomics》,Blanchard表示:“RNA序列变异与人类表型之间存在关联,这确实是新发现。”

每个动物细胞内都可能含有数百万个核糖体。核糖体由数十种不同蛋白质和称为核糖体RNA(rRNA)的核酸链共同构成。这些微小机器将信使RNA——即活跃基因的转录产物——所携带的信息转化为细胞生存、生长

及其他功能所需的蛋白质。过去,多数科学家认为,核糖体若要正常发挥作用,其组成就不应有太大差异。

但这一观点近年来不断受到挑战。例如,2017年6月21日,斯坦福大学分子与发育生物学家 Maria Barna 领衔的团队分析核糖体蛋白后提出,即使在单个哺乳动物细胞内,也可能存在多种“特化”核糖体,分别倾向于合成不同的细胞蛋白。

还有一些研究团队把目光投向编码 rRNA 分子的基因。此类基因在基因组中往往有数百个拷贝,研究难度很大:由于这些序列高度重复,传统遗传学技术往往难以准确分析,不同研究方法甚至可能得出差别很大的结果。尽管如此,包括 Barna 团队和 Blanchard 团队在内的多个研究组,已在人与人之间以及单个人体内的基因组中观察到一定程度的变异。

已有迹象表明,这类变异可能具有生物学后果。Blanchard 团队在细菌中的实验显示,改变不同 rRNA 序列的表达,会影响细胞合成哪些蛋白质。人类研究则发现,一些特定突变与癌症相关,但研究人员往往很难确定,这些突变究竟是与生俱来的,还是疾病发生后才出现的;也难判断它们到底是病因还是结果。

英国伦敦玛丽女王大学分子遗传学家 Vardhman Rakyan 一直利用英国生物银行的大规模基因组和健康数据研究 rRNA。2024年6月12日,他的团队曾报告称,个体基因组中 rRNA 基因拷贝数

与白细胞计数、体重等性状相关。例如,肥胖人群往往拥有较少的rRNA基因拷贝,但其原因当时并不清楚。

在最新研究中,Rakyan团队进一步考察了这些基因序列本身的差异。伦敦玛丽女王大学的分子遗传学家Francisco Rodríguez-Algarra首先筛查了英国生物银行数据库中49对同卵双胞胎的基因组,寻找每对双胞胎双方共同拥有的rRNA基因突变。这样做更有可能捕捉到出生时就已存在的突变,同时避免把DNA测序误差或其他噪声误判为真实变异。结果,研究人员找到了数百种变异,其中大多数是单个DNA碱基的差异。

随后,研究团队又利用英国生物银行约30万名其他参与者的数据,分析这些变异与人类性状之间的关联。在数十项显著结果中,他们发现,某些rRNA基因突变与个体体型相关。具体而言,一组集中出现在编码核糖体中最大RNA分子的基因中的突变,与身高、体重、腰围及胆固醇水平存在关联。

研究人员指出,这些关联之所以能够被发现,部分原因在于英国生物银行几乎为所有参与者都记录了身高和体重数据;相比之下,其他健康或生活方式数据覆盖并不完整,因此更难检出具有统计学意义的关联。Rakyan表示,由于该研究只聚焦于少量同卵双胞胎中发现的变异,而且这些双胞胎均为白人,团队很可能还遗漏了更多变异。

Rakyan团队并不是唯一研究

此类关联的团队。2025年,在他们将当前研究以预印本形式发布后不久,Barna及其同事也发布了一篇预印本,对英国生物银行中的rRNA基因变异进行了分析。该团队采用了不同的分析方法,除了发现与体型相关的一些类似结果外,还提示rRNA变异可能与生理特征、多种疾病以及核糖体功能有关。

英国利兹大学的核糖体研究者Julie Aspden表示:“想到人类群体中存在这样的变异,确实令人兴奋。”不过她也指出,目前仍不清楚rRNA基因变异究竟是通过什么机制影响这项新研究中观察到的那些性状。论文认为,其中一些突变可能会改变rRNA的结构,进而影响它与其他核糖体

组分之间的相互作用。Aspden表示,这或许会改变核糖体对某些蛋白质合成的“偏好”。她所在团队从2023年1月1日起至今也在研究类似问题,即rRNA修饰如何影响翻译过程。

一些研究人员还推测,核糖体多样性未来或许可以成为新疗法的靶点。Blanchard建议:“如果癌细胞所表达的核糖体在物理性质上确实不同,也许我们就能用小分子药物去靶向它们。”

Rakyan团队目前正计划在一个大型癌症组织样本数据集中开展新的rRNA基因分析。Rakyan表示,随着研究人员更加深入地审视这些长期被忽视的序列,“希望这一领域会迎来大量新发现。”(译自《Science》,2026,392(6795))

隐形的图案:红外波段的防伪与信息加密技术革命

文/文政绩¹,张璇²,邵宇川³

看似普通的一层薄膜,在红外热成像相机镜头下能够随着观察角度的改变或偏振片的旋转,时而显现出隐藏的图案,时而完

全消失。甚至,同一个器件在不同观测条件下,可以组合出8种独立的“开关”状态,像一把物理钥匙,守护着加密信息的安全。这不是科幻电影的情节,而是基于近零介电常数材料的热辐射调控技术正在实现的事情。

1 信息加密的“隐形战场”

无论是在关乎国家安全的军

1. 中国科学院上海光学精密机械研究所,副研究员,《科技导报》青年编委
2. 中国科学院上海光学精密机械研究所,硕士研究生
3. 中国科学院上海光学精密机械研究所,研究员