

Kitekintés

GIMES JÚLIA GONDOZÁSÁBAN

GÉNSZERKESZTÉS AZ ANYAMÉH BEN

Génszerkesztést hajtottak végre egérmagzatokon amerikai kutatók (Children's Hospital of Philadelphia, University of Pennsylvania) azzal a céllal, hogy megakadályozzák, hogy a kölykök egy halálos tüdőbetegséggel jöjjenek a világra. A méhen belül történt beavatkozás eredményeként a kissegek 22 százaléka életben maradt, míg valamennyi kezeletlen állat elpusztult a születés után néhány órával.

Deepthi Alapati és munkatársai azt kívánták demonstrálni, hogy a CRISPR-CAS9-eljárással végrehajtott genetikai beavatkozás a jövőben akár emberi magzatokon is ígéretes lehet. Ugyanakkor nem vet fel olyan súlyos etikai kérdéseket, mint amilyeneket a kínai He C sienkuj (Jiankui He) tavaly ősszel nagy botrányt kavart kísérletei. Ő szervezetén kívüli megtermékenyítési eljárás során emberi embriókon hajtott végre génszerkesztést, és két iker kislány meg is született. Alapatiék nem ivarsejteken végezték a génedítást, így az nem öröklődik.

A CRISPR-CAS9-technológia lehetőséget teremt az örökítő anyag egy adott helyen történő megváltoztatására. Az egerek – egy emberi betegség modelljeként – az ún. surfactant C fehérjét (SFTPC) kódoló gén mutációjában szenvedtek. A génhiba lehetetlenné teszi, hogy az anyaméhből kikerülve az újszülött képes legyen lélegezni.

A kutatók egy megfelelő struktúra segítségével bejuttatták a magzatvízbe a gén egészséges változatát, amelynek eredményeként a kezelés nélkül halálra ítélt állatok 22 százaléka életben maradt. Az ő esetükben a jó gén eljutott a megfelelő tüdősejtekbe, és pótolta a nem működő örökítőanyag-szakaszt.

Alapati, D. – Zacharias, W. J. – Hartman, H. A. et al.: In Utero Gene Editing for Monogenic Lung Disease. *Science Translational Medicine*, 2019. 11, 488, eaav8375, DOI: 10.1126/scitranslmed.aav8375

LÉTEZÉSE MÁR NEM CSAK TEÓRIA...

Kimutatták a világegyetem legősibbnek tartott molekuláját, a hélium-hidridet (HeH^+). A feltételezések szerint a vegyület az ősrobbanás után kb. 100 ezer évvel alakulhatott ki, akkor, amikor a nagy forróságban csak néhányféle atom, elsősorban hélium és hidrogén létezett. A belőlük létrejött vegyület segített abban, hogy az univerzum hűlni kezdjen, és kialakuljanak a csillagok.

A hélium-hidrid létezését a csillagászok már a múlt század 70-es éveiben valószínűsítették, évtizedek óta keresték is, de kísérleti bizonyítékot csak mostanra sikerült szerezni. Rolf Güsten és munkatársai (Max-Planck Institut für Radioastronomie, Bonn) a NASA SOFIA nevű (Stratospheric Observatory for Infrared Astronomy) űrtávcsövének adatait elemezve találtak hélium-hidridet a Földtől háromezer fényévnnyi távolságban lévő NGC7027 planetáris ködben.

A SOFIA igen érdekes műszer. Egy Boeing 747-es fedélzetén 14 km magasságban tud méréseket végezni, és mivel a többi űrtávcsőtől eltérően képes a Földre visszatérni, a kutatók műszereit egyszerűbben tudják „manipulálni”. Ilyen földi finomhangolás hozta meg a sikert, azaz a HeH^+ detektálásának lehetőségét.

A hélium-hidrid az univerzum 13,8 milliárd évvel ezelőtti állapotáról ad felvilágosítást, és létezésének kísérleti bizonyítása sokat tehet hozzá korai történetének megértéséhez.

Güsten, R. – Wiesemeyer, H. – Neufeld, D. et al.: Astrophysical Detection of the Helium Hydride Ion HeH^+ . *Nature*, 2019. 568, 357–359. <https://www.nasa.gov/feature/the-universe-s-first-type-of-molecule-is-found-at-last>

BUTÍTÓ KÖVÉRSÉG

Miért rontja az elhízás és a cukorbetegség a szellemi funkciókat? Miért okoz memória- és tanulási problémákat?

Amerikai kutatók (Medical College of Georgia, Augusta University) felfedeztek egy mechanizmust, amelyen keresztül a fenti kórképek gátolják a vér-agy gát hatékony működését.

Alexis Stranahan és munkatársai egereknek heteken át zsírban gazdag táplálékot adtak, és a 16. hétre cukorbetegséget megelőző állapotot idéztek elő. Ezzel egy időben megfigyelték, hogy a tanulásban és a memóriefunkciókban fontos hippocampusz nevű agyterületen az erek átteresztőképessége nőtt. Ez azt jelenti, hogy az agyat védő funkciójuk csökkent. Elektronmikroszkópos vizsgálatok segítségével a magyarázatot is megtalálták: az erek szerkezetében azonosítottak bizonyos változásokat, amelyek következményeként az érfal endotél sejtjeiben lévő, védőfunkciót ellátó, ún. adora2a receptorok folyamatosan izgalmi állapotban vannak.

A kutatók ezt követően olyan genetikailag módosított állatokat hoztak létre, amelyekben az adora2a receptorokat kikapcsolták. Az ilyen egereknél akkor sem következett be a vér-agy gát funkció csökkenése és/vagy a szellemi hanyatlás, ha zsírokban gazdag táplálékokat adtak nekik.

Yamamoto, M. – Guo, D.-H. – Hernandez, C. M. et al.: Endothelial Adora2a Activation Promotes Blood-Brain Barrier Breakdown and Cognitive Impairment in Mice with Diet-Induced Insulin Resistance. *Journal of Neuroscience*, 18 March 2019. 2506-18. DOI: 10.1523/JNEUROSCI.2506-18.2019

TUDOMÁNYOS ÚJSÁGÍRÓ-AUTOMATA

Tudományos szakcikknek köznapi nyelven megírt, néhány mondatos összefoglalóját képes elkészíteni az a mesterséges neurális hálózatot használó gépi program, amelyet a Massachusetts Institute of Technology (MIT) kutatói fejlesztettek.

A számítógépes nyelvészet területén a legnehezebb feladatok közé tartozik, hogy a számítógép a hosszabb szövegekből olyan rövid összefoglalót készítsen, amelyben nincs ismétlés, és kevés információ vész el. A most publikált eredmények egy olyan kutatási projekt „melléktermékei”, melynek eredeti célja bonyolult fizikai problémák kezelésére alkalmas mesterséges intelligencia fejlesztése volt.

A neurális hálózatok az emberi agy tanulási mechanizmusait utánozzák. A gép nagyszámú példát megvizsgálva összefüggéseket és szabályokat ismer fel és alkalmaz, és ezt a tanulási folyamat során egyre pontosabban teszi. Egyszerű alkalmazás például az alakfelismerés, amire gyakran használják a neurális hálózatokat. Egy szakcikkben található információk azonban sokkal nehezebben kezelhetők. A most publikált tanulmány újszerű megközelítést alkalmaz, melynek lényege, hogy minden egyes szót egy sokdimenziós térben lévő vektor reprezentál.

A bemutatott módszer és a kifejlesztett neurális hálózat a számítógépes nyelvtudomány több területén – így például a beszédfelismerés, gépi fordítás, tolmácsolás – hozhat előrelépést.

Dangovski, R. – Jing, L. – Nakov, P. et al.: Rotational Unit of Memory: A Novel Representation Unit for RNNs with Scalable Applications. *Transactions of the Association for Computational Linguistics*, 2019. 7, 121–138. DOI: 10.1162/tacl_a_00258

HIÁNYZÓ LÁNYOK

A magzatok nemének könnyű meghatározása és az ennek eredményeként egyes országokban elterjedt szelektív, nemtől függő abortuszok következtében 1970 óta 23,1 millióval kevesebb lány született, mint az a statisztikai adatokból várható lenne.

Egyebek között ez a megállapítás szerepel egy most megjelent tanulmányban, amely megkísérli minél megbízhatóbban és pontosabban meghatározni a születéskor várható fiú-lány arányt. Ez például éppen az utóbbi évtizedekben lehetővé vált választás (a fiú utódok preferálása) következtében nem olyan egyszerű.

A kutatók 202 országból származó, 1950 és 2017 között készült, több mint tízezer statisztikát dolgoztak fel.

Tizenkét olyan országot találtak, ahol a statisztikai adatok bizonyítani látszanak a természetes születési arányokba történt beavatkozást. Az eredmények szerint a 23,1 millió meg nem született kislányból 11,9 millió Kínában és 10,6 millió Indiában hiányzik.

Chao, F. – Gerland, P. – Cook, A. et al.: Systematic Assessment of the Sex Ratio at Birth for All Countries and Estimation of National Imbalances and Regional Reference Levels. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the USA*, first published 15 April 2019. DOI: 10.1073/pnas.1812593116, <https://www.pnas.org/content/early/2019/04/09/1812593116>

HIVATKOZÁSI ALAPOK

A kutatások és kutatók sokat vitatott és sok ismert káros „mellékhatással” rendelkező citációkon alapuló értékelésének úgy tűnik, nem nagyon van alternatívája. Sokan sokféleképp elemezték már a cikkek és a rájuk kapott hivatkozások „törvényszerűségeit”. Az amerikai Northwestern University kutatói egy adott publikációra érkező hivatkozások és a publikációban hivatkozott cikkek közötti korrelációkat keresték.

A digitalizált könyvtárak és folyóiratok, az óriási adatbázisok lehetővé teszik, hogy megalapozott következtetések szülessenek. A kutatók a PLoS-folyóiratokban megjelent 156 558 cikket elemezték, a rájuk hivatkozott, illetve a bennük citált közlemények szerint.

A legfontosabb megállapításuk talán az, hogy azok a cikkek, amelyek befutnak (sok hivatkozást kapnak), saját hivatkozási listájukban az átlagosnál fiatalabb cikkeket szerepeltetnek. Leggyakrabban olyan friss cikkeket, amelyek aztán szintén jól hivatkozottak lesznek. Mondhatni, a sokat hivatkozott cikkek szerzői jól ítélik meg, hogy szakterületükön mely cikkek lesznek a meghatározók.

Poncela-Casasnovas, J. – Nunes Amaral, L. A. – Gerlach, M. et al.: Large Scale Analysis of Micro-level Citation Patterns Reveals Nuanced Selection Criteria. *Nature Human Behaviour*, 15 April 2019. DOI : 10.21985/N21X9J