

同卵双胞胎和异卵双胞胎进行比较研究环境对遗传的影响。所以就有很多追踪双胞胎成长的数据。从1987, 一位来自阿姆斯特丹 Vrije 大学的年轻行为遗传学家 Dorret Boomsma 为一位来自荷兰的双胞胎登记注册, 到现在已经登记超过 75000 双胞胎, 三胞胎和多胞胎的其他孩子。所有参与者的父母都有着同样的疑问: 为什么他们能生育双胞胎? “人们想知道答案”Boomsma 说。

像 Boomsma 一样的研究者有一些想法, 特别是异卵双胞胎在西方国家的数量一直增长——例如, 美国从1980年到2011年双胞胎的数量增长了76%, 体外受精可能更容易生育双胞胎。年长的妇, 相比过去有更多的孩子, 也更容易释放一个以上的卵子, 增加他们生下异卵双胞胎的机会。

为了揭开神秘面纱, Hamdi Mbarek 一位 Vrije 大学的分子遗传学家领导的团队, 通过收集来自荷兰, 澳大利亚, 和明尼苏达州 2000 位异卵双胞胎母亲的数据, 与没有双胞胎的母亲或者是同卵双胞胎的母亲进行了比较。研究者通过搜索 DNA 碱基, 所谓的单核苷酸多态性, 或被称为 SNP 位点, 这些能将人与人区分——特别是在卵双胞胎的母亲中尤为凸显。他们发现了潜在 SNP 位点, 于是他们在冰岛的一个单独的数据库里一次又一次地分析筛选, 直到筛选出最后 2 个 SNPs, 复制一个 SNP, 能够增加父母生育异卵双胞胎 29% 的概率, 这项研究发表在 *The American Journal of Human Genetics*。

第一个 SNP 在 FSHB 基因附近, 这是涉及生产促卵泡激素的 (FSH), 因为卵巢中卵子成熟 FSH 水平会波动, 如果保持水平过高, 时间过长, 卵巢释放多个卵子, 这是导致一个异卵双

胞胎诞生的首要条件。所以 FSH 基因与异卵双胞胎相关一点也不奇怪。

第二个 SNP 却是出人意料的。它在一个被称为 SMAD3 的基因里。通过选择分子对变化的回应, SMAD3 改变了卵巢对 FSH 的回应, 至少在小鼠中是这样。虽然目前 SMAD3 在一定程度上还是一个谜团, Mbarek 说 SMAD3 或许能说明为什么一些女性对体外受精的反应好。“这是生物的新领域, 在这项研究中没有说明”, Anna Murray 说。她同意这是一个有趣的探索途径, 但强调这项研究只是第一步。

Mbarek 的下一步研究是探讨拥有 SMAD3 基因的女性是否体外受精后更容易怀孕。但现在, 任何有关的遗传学都是令人兴奋的。“这是异卵双胞胎第一个强大的基因示范”, Murray 说, 在她看来, 公司很高兴看到这个从荷兰注册第一位试验者到今天的 30 年的研究成果。

#### 参考文献

[1] Patrick Monahan. Having fraternal twins is in your genes—and in your hormones. *Science*. 2016, Apr. 28

## 一种有效的气道结节检查法

吴敏

气管支气管树结节是由不同疾病所产生, 包括恶性肿瘤、良性肿瘤、感染、外伤、其他特发性病因如肉状瘤病, 和短暂的微小病变如分泌物。气管肿瘤很罕见, 其发病率占所有器官肿瘤的 0.4%, 其中 10% 为良性。原发性气管肿瘤的发病率占所有器官肿瘤的 0.1%。早期识别气道病变至关重要, 及时干预能尽量减少相关的气道损伤并发症。

胸部低剂量 CT (LDCT) 筛查能够增加气道结节的发现机率。大多数结节表现为分泌物, 但病理性病变也可能表现为类似结果。美国国家综合癌症网络 (NCCN) 建议, 如果结节一直存在, 那么 1 个月后需重复 LDCT 筛查并进行支气管镜检查。然而, 目前未见有偶发气道结节的相关报道。来自韩国的研究者 Kim 等评估了 LDCT 筛查偶发气道结节在临床上的重要性, 确定 CT 随访的作用, 并评估 LDCT 是否为筛查早期支气管癌的一种有效方法。

Kim 等在国立首尔大学医院集团采用 LDCT 筛查气道结节患者。对计算机断层扫描, 支气管镜检查, 病理学和临床表现的特点均进行了分析。

共 53036 人接受 LDCT 筛查, 共发现 313 例 (0.6%) 气道结节患者。所有患者中, 有 186 例 (59.4%) 进行了胸部计算机断层扫描和 / 或支气管镜检查。其中, 7 (3.8%) 例有明显的病变, 包括平滑肌瘤 (n = 2), 支气管内膜结核 (n = 2), 慢性炎症 (n = 1), 错构瘤 (n = 1) 和良性肉芽肿 (n = 1)。其余 179 个病灶是暂时性的, 是分泌物。

使用 LDCT 筛查肺癌显示气道病变的发病率低。大多数病变为短暂性分泌物。真正的病理性病变是罕见的, 且没有发现恶性病变。大多数病变可只通过 CT 诊断随访, 且原发性支气管镜的评价作用有限。目前, NCCN 的指南推荐方法合理, 可避免不必要的检查。

#### 参考文献

[1] Kim HJ, Kim DK, Kim YW, Lee YJ, Park JS, Cho YJ, Kim SJ, Yoon HI, Lee JH, Lee CT. Outcome of incidentally detected airway nodules. *Eur Respir J*. 2016, 47(5): 1510-7.