

AI模型“超能力”秒解基因暗物质

据文汇报 继 AlphaFold(阿尔法折叠)之后,谷歌 DeepMind 团队 Alpha 系列重磅上新。近日,基因解码 AI 模型 AlphaGenome(阿尔法基因组)登上国际顶刊《自然》封面——它不仅为人类“生命天书”配上了一台“实时编译模拟器”,更以极高精度和极宽视野为生命科学研究打开一扇观察遗传调控全貌的新窗口。

6年前,谷歌团队推出蛋白质预测 AI 模型 AlphaFold2,解决了困扰科学家 50 多年的难题,即蛋白质如何折叠,并于 2024 年获得诺贝尔化学奖。如今,AlphaGenome 再次震撼世界——能破解占据基因组 98% 的“暗物质”区域,读懂与人类健康和疾病息息相关的“垃圾 DNA”。

对此,诺奖得主、DeepMind 掌门人德米斯·哈萨比斯乐观表示:“未来十年,AI 将治愈所有疾病。”业界普遍认为,展现出解码基因“超能力”的 AlphaGenome 可能重构生命科学研究范式,为罕见病诊断、癌症机理研究、基因疗法设计乃至合成生物学,提供一个统一的、可解释的智能分析框架。

长距离+高精度,破解“基因暗物质困境”

本世纪初,人类基因组计划让我们初窥了 DNA 这本“生命天书”的全貌。科学家发现,在人类基因组中,仅有 2% 编码蛋白质,其余 98% 的非编码区域虽不直接产生蛋白质,却是精确掌控基因的“调控区”——这片区域被称为基因“暗物质”。

上海市生物医药技术研究院研究员黄薇解释,人类基因组序列变异的致病性,很大一部分表现在基因的“调控区”,但“调控区”的作用范畴可能涵盖几万、几十万个碱基,“以往我们在基因组序列中会看到很多变异,但无法确定它们的作用,如果能在一个更大视野中研究其相互作用,即可帮助判断其致病性。现在一个理想工具似乎呈现在我们面前”。

AlphaGenome 创新性地破解了“基因暗物质困境”:既能一次性“读

取”百万个碱基对,预测精度可精确定位到单个碱基,还能“一揽子”模拟基因表达、剪接、染色质状态、蛋白质结合等复杂生物过程——相当于为基因组研究开启了一个高清全景模式。

最终,AlphaGenome 能同时输出超过 11 类、数千种具体的基因组功能预测,几秒钟内交出一份基因组“综合体检报告”,内容涵盖基因表达量、剪接模式、染色质三维结构等。“这样的工作在过去往往需要实验室的数年努力。”黄薇认为,AlphaGenome 将给基因组研究带来一场范式变革。

在这篇论文中,DeepMind 团队用基因 TAL1 开展了一次“实战演习”。TAL1 在正常血液发育中不可或缺,当它被错误表达时,会引发 T 细胞白血病。AlphaGenome 准确预测出了激活错误表达的具体路径,且与之前结论完全吻合。

在 26 项权威评测中,AlphaGenome 在 25 项取得领先,其中对疾病相关非编码变异的发现能力比前代最佳模型提升一倍以上。

不计短期回报,专注基础科学难题

其实,早在去年 6 月,谷歌团队就将 AlphaGenome 投到了预印本平台 bioRxiv 上,当时就引起业界极大关注。

在分享研究背后的故事时,团队成员提到,他们的初衷是想预测遗传变异的功能影响——希望 AI 能最终编译 DNA 序列这一“生命源代码”,这对人类健康和罕见病诊断具有重要意义。

从 TAL1 实验可看出,AlphaGenome 将 DNA 序列变化与细胞层面的分子机制变化连接起来,让非编码区的功能影响也能被系统预测。当以往需要大量实验试错的“盲猜”过程,变成了可模拟、可推理的“代码调试”,人类疾病“黑箱”将被照亮,生物医药研发管线也将随之重构。

十年之间,从 AlphaGo 到

AlphaFold 再到 AlphaGenome,Alpha 系列的每一次上新都伴随着革命性影响。在上海人工智能实验室研究员、上海创智学院导师董楠卿看来,这延续了 DeepMind 独特的科研路径:不计短期商业回报,专注攻克基础科学“硬骨头”——这种坚持殊为可贵。

“从技术角度看,AlphaGenome 更多的是工程创新,但研发出这样一个基因组大模型,难度不亚于开发一个传统大模型。”董楠卿解释,通过 AI 实现百万级序列的超长单碱基高精度预测不仅需要大量高质量数据和充沛算力,相较于 DeepSeek 等通用大模型领域的火热朝天,基础学科大模型领域存在大量技术路径空白,“没人能打包票一定能做出”。

AI 驱动科学发现,新范式加速到来

AlphaGenome 是否会谷歌团队再次捧得诺奖?董楠卿认为,它有一定潜力,比如正在解决重大基础科学问题、提供了革命性的研究工具,还在疾病机理研究中展现出一定的颠覆性能力,“但要达到如 AlphaFold 一般的影响力,仍需完成不少关键挑战”。

最重要的一个挑战是物种泛化。目前,AlphaGenome 的训练主要基于人类和小鼠数据。董楠卿表示,在生命科学领域,人和小鼠只是哺乳动物中的两个物种,除了动物,还有植物、微生物,相比之下,它们的 DNA 注释数据更加稀少,模型训练的难度更高。

然而,相对于进化更完全的人类,植物基因组有着许多特殊调控现象。董楠卿认为,若将模型能力拓展至植物和微生物领域,一方面更接近于揭示生命通用调控法则,另一方面对人类的生存发展同样具有重大意义。

AlphaGenome 的诞生不是终点,而是新起点:以 AI 驱动的基础科学发现新时代正加速到来。

■许琦敏

2025年我国基本医保 统筹基金收入约2.95万亿元

2025年1月至12月

基本医疗保险(含生育保险)
统筹基金总收入 29544.06 亿元

职工基本医疗保险(含生育保险)
统筹基金收入 18317.66 亿元

城乡居民基本医疗保险统筹基金收入
11226.40 亿元

基本医疗保险(含生育保险)
统筹基金总支出 24231.24 亿元

职工基本医疗保险(含生育保险)
统筹基金支出 13574.17 亿元

其中 生育保险基金待遇支出 1359.65 亿元

城乡居民基本医疗保险统筹基金支出
10657.07 亿元

资料来源:国家医保局

新华社发 施邬珂 编制

互联网诊疗首诊试点开启

据新华社 2月1日,北京儿童医院和首都儿童医学中心的儿童生长发育专业、儿童营养专业、儿童皮肤科疾病专业已开启线上首诊服务。根据国家卫生健康委批复,自2026年1月起,北京市率先启动为期一年的互联网诊疗首诊试点工作。患者可在上述两家医院的三个专业预约互联网诊疗首诊。

从线上复诊到线上首诊试点,是优质医疗服务迈出的更大一步。

根据试点要求,首诊医师应依法取得相应执业资质,具有3年以上独立临床工作经验,且具备主治医师及以上职称。还需具备1年以上的互联网诊疗复诊临床经验,完成院内互联网诊疗培训并通过考核。两家试点医院将对首诊医师实行“白名单”

动态管理,确保人员能力持续达标。

试点要求明确,为儿童提供首诊服务时,应确定患儿有监护人陪伴。北京市卫生健康委充分发挥北京市互联网诊疗监管平台作用,加强信息化监管和穿透式监管,确保医疗机构的执业信息、人员资质、诊疗数据和活动过程全程留痕、可追溯。

■李恒 彭韵佳

3D打印“握在手里”看肿瘤

复旦大学附属儿科医院实施精准切除术

据解放日报 近日,复旦大学附属儿科医院多学科团队依托3D打印技术,成功为11岁尤文肉瘤患儿实施精准切除术。

据介绍,患者小辰左侧腹膜后长了巨大肿瘤,累及左侧髂骨,最大径达8厘米。经过穿刺活检,确诊是一种儿童和青少年较常见、好发于骨及软组织的恶性肿瘤——尤文肉瘤。多学科会诊后,制定了“新辅助化疗+精准手术+功能重建”一体化策略。经过5个疗程“PNET方案”新辅助化疗后,肿瘤体积显著缩小,与周围重要解剖结构间隙清晰显现,为后续精准切除和功能保留创

造了有利条件。

诊疗团队利用复旦儿科数字医学3D打印创新转化中心平台,将小辰的MRI与CT影像进行叠加,生成“骨-神经-血管-肿瘤”四位一体数字及实体模型,让医生真正实现“握在手里”看肿瘤。同时,依据数字模型生成截骨导板,术中贴合骨面即可一次成型,无需反复透视,较传统手绘线大幅度缩短决策时间,让手术创伤更小、出血更少、术后康复更快。

经过充分准备,2025年12月12日,主刀团队为小辰进行肿瘤切除。术中,肿瘤外科主任李凯先游

离肿瘤上缘,确保后腹膜切缘无残留,接着,骨科主任宁波按3D打印导板精准测量髂骨翼,摆锯沿导板槽口一次性完成截骨,实现根治性的R0切缘之时,尽可能保留更多的正常髂骨,为后续髋关节稳定奠定解剖基础。

目前小辰恢复良好,已在康复中心指导下开始进行床上肌力训练,并顺利转入后续放疗及维持化疗阶段。

复旦儿科医院党委副书记、肿瘤外科学术带头人董岩然教授表示,3D打印技术让“看不见”的复杂解剖变得“触手可及”,显著提升了儿童骨肿瘤手术的精密度与安全性。■顾泳

国产新型早诊试剂盒获批上市,覆盖13种肺癌相关抗体 一滴血可检测肺结节良恶性

据文汇报 破解“肺结节焦虑”,我国一款自主研发的新型早诊试剂盒近日获批上市——仅需一滴手指血即可完成检测,对于CT表现不典型的小结节,辅以该试剂盒检测,诊断准确率超过85%。

记者从中国科学院杭州医学研究所获悉,该所核酸分子医学中心副主任、中国科学院杭州医学研究所附属肿瘤医院(浙江省肿瘤医院)学术副院长胡海主导研发的13种肺癌相关抗体检测试剂盒,日前获得国家药监局三类医疗器械注册证,成为全球首款针对CT发现肺结节,尤其是小结节良恶性鉴别的辅助诊断试剂盒,有望显著提升肺癌早期诊断率。该研究将肺癌早诊从“看形态”推向“查分子”,是我国肺癌早诊领域的里程碑。

近年来,低剂量螺旋CT已成为肺癌高危人群的常用筛查手段,但由此也带来了新问题:肺部小结节大多为良性,却让不少人陷入“结节焦虑”,甚至出现过度诊疗。由于低剂量螺旋CT难以区分小结节良恶性,需患者定期随访,但实际随访依从率普遍较低,导致很多早期病灶错失干预时机。

解决肺结节良恶性鉴别诊断,是突破肺癌早诊难题的关键。自2016年起,胡海团队聚焦这一痛点,锁定肿瘤自身抗体检测技术——该技术

能捕捉早期肺癌的分子信号,在癌细胞数量极少、病情隐匿时就发出预警,非常适合早筛早诊。

研发过程中,团队攻克了多项技术难关,在人体海量分子中“大海捞针”,精准找到肺癌特异性标志物,最终通过自主开发的液态悬浮芯片技术和人工智能算法,筛选出13种诊断性能最优的标志物组合——其中8种为全新组合标志物,远超现有临床应用水平。

为让实验室成果落地,团队还突破了生产工艺瓶颈,解决了检测干扰、批间差异大等问题,并使产品在冷藏条件下货架期延长至12个月,且所有核心原料均实现自主生产。

多中心临床试验结果显示,1463例入组的肺结节患者中,肺癌病例794例,早期肺癌样本占比达58.19%——该试剂盒对早期肺癌的检测灵敏度超过65%,准确度显著优于传统肿瘤标志物。

据介绍,这款试剂盒仅需抽血2毫升即可完成检测,避免了穿刺活检的创伤和假阴性风险,尤其适合高龄或有基础疾病的患者。对于CT表现不典型的小结节,辅以该试剂盒检测,诊断准确率可提升至85%以上,且能降低随访成本。胡海表示,该试剂盒可与影像学诊断互补,未来有望推广至基层医院和体检机构,大幅提升高危人群筛查覆盖率。■许琦敏