



人物

People

卡里·斯特凡松是一名训练有素的神经学家，他在20多年前成立了冰岛基因解码公司，专门从事基因组数据挖掘。

上个月，这间经历过金融危机、申请过破产保护、被美国生物科技巨头收购的公司，获得了2020年总统出口奖。按冰岛当局公告，冰岛基因解码公司为寻找严重疾病如癌症、心脏病和糖尿病的原因做出非常重要的贡献，在对抗新冠疫情方面也发挥了非常重要的作用。

走近冰岛基因解码公司“掌门”

25年前成立公司，经历过金融危机、破产、被收购，因助力冰岛抗疫获奖

斯特凡松清楚地记得，当他为构思成立基因解码公司这个想法时，他是在哪里。那是1995年，他刚从芝加哥大学转到哈佛大学不久。“我当时坐在贝斯以色列医院（即如今的哈佛大学贝斯以色列女执事医学中心）的星巴克里。”

斯特凡松是一位经验丰富的分子生物学和蛋白质生物化学研究者，专注于神经科学，但他从未做过人类群体遗传学研究。然而，他意识到，基因分析是以模型独立的方式探索人类疾病本质的唯一途径。“你可以在没有预先知道病因的情况下寻找基因变异。”

扬帆

从拿到1200万美元投资开始

斯特凡松决心成立冰岛基因解码公司。“我意识到，要在遗传学领域做出重大贡献，涉及的范围太大，不适合学术研究，也无法获得适当的拨款。”于是，斯特凡松去美国纽约、旧金山和洛杉矶找风险投资家，说服他们投资。

他的目标是找到基因变异常见疾病的根源，但他必须要说服投资者掏腰包，于是提出冰岛基因解码公司可以为制药公司寻找新的药物靶点，并利用人类基因数据识别更可能对某些治疗（今天称为精准治疗）作出反应的亚群。

他成功说服七家公司在六周内给他投了总计1200万美元。“我其实并不知道该如何筹集资金，”他说，“我只是个古怪的冰岛人，向潜在投资者讲述自己的故事。”

1996年，斯特凡松回到冰岛，开始从零开始建立冰岛基因解码公司。他将一栋曾经是摄影商店的旧建筑改造成了实验室，他从美国聘请了一些同事。“我原以为这需要4年时间，”他表示，“实际上却花了近20年。”

优势

背靠遗传研究理想场所

很少有地方具备类似冰岛的进行遗传研究的理想条件。斯特凡松解释：“这里碰巧存在人口创始效应。”冰岛人口少，约为35万，且几乎来自一个家

族。

正如斯特凡松所说，这意味着，在疾病中起到重要作用的罕见基因变异——要么作为导致疾病的罪魁祸首，要么作为预防疾病的保护者——在冰岛人的基因中比在其他人群中更容易显示出来。

在基因研究方面，这个北欧岛国的同质性并不是唯一的优势。冰岛还保存着详尽的家谱记录——一些当地人的祖先可以追溯到公元9世纪。“我们有44公里那么长的纸质文件，最古老的文件大约来自1185年，”冰岛国家档案馆馆长古德蒙森在一次采访中说，“它们是我们国家的记忆，没有它们，我们就不知道自己是谁。”

起点

构建冰岛家谱数据库

冰岛基因解码公司将这些详尽的家谱记录和其他私人收藏进行了数字化处理，构建一个数据库。斯特凡松感叹，这是一个庞大的项目。最终，线上数据库“冰岛人之书”诞生了，这是追溯冰岛人几代人家谱的宝库，收集几乎所有冰岛人的现有家谱，时间可以追溯到几百年前。

古德蒙森说：“当你与人见面时，通常会问，‘他是谁？’或者说，‘你认识她吗？’让我们看看‘冰岛人之书’，看看他或她是否与你我有亲属关系。”

古德蒙森解释，许多冰岛人在与心仪的对象认真交往之前，都会查阅“冰岛人之书”。

这个数据库的存在不仅仅是为了让冰岛人避免无意中与表亲相恋，更重要的意义在于，冰岛基因解码公司能够将如此广泛的家谱知识与疾病的遗传信息结合起来，从而在冰岛的DNA中发现致病基因，寻找新的医学线索。

成果

寻找长寿基因、筛查新冠病毒

冰岛基因解码公司已经在阿尔茨海默氏症、2型糖尿病、心血管疾病、精神分裂症和其他疾病方面找到了新的线索。

研究人员从出生和死亡数据，从那些活到90岁以

上的冰岛人是否也有同样活到90岁以上的亲戚开始，分析家庭长寿模式，结果显示，长寿的人更有可能遗传一种或多种积极因素的基因，这可以避免多种疾病。斯特凡松的研究小组随后采用类似的方法，再结合医疗记录数据，从而分析出常见的晚发型帕金森病存在遗传因素。

斯特凡松发现，在创造性职业中，双相情感障碍患者以及精神分裂症或双相情感障碍的健康兄弟姐妹的比例过高。“我们发现，冰岛作家、画家和其他从事创意行业的人更容易患精神分裂症，这表明，至少在某种程度上，创造力和精神分裂症有共同的生物学特征。”

在另一项研究中，冰岛基因解码公司的研究人员发现了接受高等教育的人通常少生孩子这一现象背后的基因联系，表明受高等教育的遗传倾向也可能使一个人倾向于少生孩子。研究小组分析了冰岛大约13万人的基因，发现了与完成高等教育（教育程度）有关的基因，并发现这些基因在1910年至1990年间的人口中出现频率降低。换句话说，与受教育程度相关的基因处于负遗传选择之下。如果一个人拥有这些“受过教育”的基因变异，他们也更有可能更晚生育、生育更少的孩子。这不仅仅是在教育上投入更多时间，因而少了抚养子女的时间的问题。那些拥有这些基因变异却没有接受过高等教育的人，也比没有携带这些“教育基因”的人生育的孩子更少。

2020年新冠疫情暴发后，冰岛基因解码公司通过对新冠病毒的筛查和广泛的基因分析，成为冰岛进行新冠病毒筛查工作的关键。冰岛卫生部门与该公司合作，对冰岛民众开展全民免费新冠病毒筛查。

危机

险些破产，面临数据隐私难题

冰岛基因解码公司成立以来并非一帆风顺，该公司在2009年申请破产，当时冰岛陷入了金融危机。

2012年，美国生物科技巨头安进公司收购了冰岛基因解码公司，但斯特凡松说，这家生物技术公司让他和他的团队继续独立进行新的发现。

（下转p11版）