

“世外桃源”一直是人们幻想中的完美世界,而意大利的深山中却有一个真实的“世外桃源”,这就是位于意大利东北部的斯图卡乐顿村。生活在这里的人们,尽管多数近亲结婚,而且饮食结构也不健康,但是他们却都很健康,并且长寿。这一奇特的现象吸引了很多科学家前往斯图卡乐顿村,寻找村民健康长寿的秘密,他们把这里称为“基因宝岛”。意大利巴斯齐洛托罕见疾病研究学院的基因学家乌罗斯·阿拉德尼克教授也是这里的常客。



历时 800 载,斯图卡乐顿村村民几乎都是近亲结婚,97%的人都姓巴乌

意大利“世外桃源”,全村 97%的人同姓

# 基因宝岛

■文 / 本报记者 马佳

## 近亲通婚后代健康

**发现** 罕见疾病引导科学家找到“世外桃源”

斯图卡乐顿村隶属于意大利东北部的威尼托大区,位于埃斯阿格山地的一片大岩石地带,和威尼斯同属一区,在高于威尼斯 1000 米的山上,天晴的时候还可以看到威尼斯。

阿拉德尼克教授从 2001 年开始研究斯图卡乐顿村。他说:“这个小山村是在学校救治一名患上罕见疾病的小女孩时发现的,这个小女孩居住的地方埃斯阿格山地离斯图卡乐顿村很近。”

阿拉德尼克教授口中的这个小女孩名叫安吉拉。安吉拉患有一种罕见的基因疾病,她的遭遇引起了很多医生的关注,安娜·巴斯克罗陀便是其中的一位。

安娜·巴斯克罗陀是一位著名的临床学教授,她曾经有一个儿子,却因一种罕见的基因疾病在 15 岁时死亡。从此,巴斯克罗陀和丈夫就开始研究各种罕见的基因疾病。之后,为了帮助安吉拉治病,他们来到了埃斯阿格山地。

不幸的是,安吉拉最终没能康复起来,在 2 岁半的时候因疾病死亡。但是在帮安吉拉治病的过程中,巴斯克罗陀慢慢发现了斯图卡乐顿村,并发现这里是一个很好的研究基因遗传和基因疾病的范本。她对这里人们近亲结婚却没有遗传病,也没有畸形儿的现象非常感兴趣,还发现这里的人们虽然饮食很不健康,却很长寿。于是,这个地方逐渐进入了科学家的视野。

**印象** 斯图卡乐顿村像镶嵌在绿色山林中的宝石,村民 97%同姓

阿拉德尼克教授至今还记得,当



斯图卡乐顿村位于意大利东北部

他第一次来到斯图卡乐顿村时,感到非常不可思议,这真是一个不寻常的地方。“斯图卡乐顿村是一个非常宁静的地方,是镶嵌在埃斯阿格山地绿色山林中的一颗宝石。现在,那里的人们非常健康快乐。大部分都是红头发,看到巴乌人你可能会感觉你是在北欧地区。”阿拉德尼克教授说。

关于斯图卡乐顿村的来历流传着这样一个传说。大约 800 年前,一对恩爱的丹麦夫妇来到这里,支起了一个帐篷,从此在这里生活。虽然在晴朗的日子里,站在村口的大岩石上就能看到威尼斯,但他们几乎与外界没有交往,他们不轻易下山,外面的人也几乎没有来过,因为这里是路的尽头。村子里 97%的人都姓巴乌。

现在,斯图卡乐顿村的建筑也很现代,有些像瑞士的牧人小屋,都是近期新建的。在傍晚,街道上还可以看到很多新式的汽车。几十年前,这里与外界还很隔绝,因为那时没有公路通向外面,想要出去就要经过一个有 4444 级台阶的小路。

村子里的一些人开始在外面工作。其实在过去也有一些斯图卡乐顿村人离开这里在外谋生,但有趣的是,即使他们会走出去谋生,他们还

是会和本村的人结婚。还有一些巴乌人喜欢待在斯图卡乐顿村,因为这里是他们的家。“我们也不知道他们是否会永远留在那里,到目前为止他们没有任何迁移的迹象。”阿拉德尼克教授说。

**奇迹一** 近亲结婚却很健康

最令科学家啧啧称奇的是,斯图卡乐顿村的居民虽然几乎都是近亲结婚,却各个健康。这看起来好像有点违背常理,因为现在大多数国家都不鼓励近亲结婚,甚至禁止近亲结婚。近亲结婚,后代的死亡率高,并常出现痴呆、畸形儿和遗传病患者。这是由于近亲结婚的夫妇,从共同祖先获得了较多的相同基因,容易使对生存不利的隐性有害基因在后代中相遇,因而容易出生素质低劣的孩子。

但是阿拉德尼克教授查找了斯图卡乐顿村所有孩子的出生档案,到现在为止也没有找到任何有关隐性遗传疾病的记录。为何独独这里的人近亲结婚却丝毫没有影响后代呢?

阿拉德尼克教授有两种假设,他说:“首先一个人可能携带隐性疾病的单个基因,基因没有凑成一对,疾病则不会表现出来,在人口发展的几百年里就有可能将这种缺陷基因选择剔除了。巴乌这个庞大的家族是从公元 11 世纪发展到现在的,已经有近千年的历史了。第二个假设是,一对夫妻如果有一个不健康的孩子就可能停止抚养他,如此一来便不会把不健康的基因遗传下去。但是目前的研究仅仅刚刚开始。”

阿拉德尼克教授感到幸运的是,从 17 世纪开始,这里所有出生、结婚和死亡的记录都保存在当地教堂的档案中。这为他

们的研究提供了非常确实的材料。

**奇迹二** 饮食结构不健康,却很长寿

除此之外,斯图卡乐顿村民们的饮食结构并不健康,他们吃生牛肉毫不忌讳,各类烈酒更是不可或缺之物。他们中还有很多人吸烟。但令人吃惊的是,村民们却几乎从不生病。由于不健康的饮食习惯,他们普遍胆固醇偏高,极少人偶尔遭受糖尿病的困扰。但村民们没有一个患过心脏病。高血压在那里几乎闻所未闻,癌症更是罕见。

阿拉德尼克教授从这里提取了 397 个血液样本。检测结果发现,这里的人们比意大利国内人的胆固醇高很多,胆固醇高的人是 38%,而意大利国内人的是 21%。但是意大利人中有 23%的人高密度脂蛋白水平偏低,这恰恰是一种可以预防心脏病的物质,而斯图卡乐顿村里只有 5%的人有同样的问题。高血压在意大利国内也很多,男女分别是 33%和 31%,但在斯图卡乐顿村则为 6.5%和 5.5%。

对于这个现象,阿拉德尼克教授认为,目前对一些疾病的解释一方面是从习惯上,另一方面是从基因上。但也许现在的某些事实也都是假象。“而我们对一些疾病的发病机理也没有完全的了解。我们确实能很肯定地说高胆固醇的食物更易引起心血管病吗?”阿拉德尼克教授说:“更确切的说,一些基因隔绝的研究也许暗示我们,在基因中还有一些东西我们不懂。我们现在对巴乌人的研究让我们在对其他地方进行研究时,更关注环境和基因的因素。巴乌人确实可以帮助我们了解一些疾病的发病机理。我想我们还没有找到答案。”

**放眼世界** “基因宝岛”还有很多

巴斯克罗陀教授把斯图卡乐顿村称作基因宝岛,看做是她研究一些基因疾病的圣地。阿拉德尼克教授对这一称呼评价说:“这是一个很诗意的叫法,安娜·巴斯克罗陀教授很有见地。一个孤立的基因群确实是一个‘岛’,从地理、语言、宗教或其他方面都和其他地方分离。”

而阿拉德尼克教授认为世界上还有很多这样的地方。对世界很多与世隔绝的地方的基因进行研究后,我们才能找到更多的答案帮助现代医学的发展,而分享资源是关键所在。他还说:“我可以很肯定地说,在你的国家一些偏远的地方也有这样的基因孤岛,谁也不知道我们什么时候能找到他们。”



村里面的特色尖顶小屋