

1. 推荐奖种：中华医学科技奖青年科技奖

2. 项目名称：基于临床分子诊断技术的基础研究及临床推广应用

3. 推荐单位或推荐科学家：四川大学

4. 推荐意见： 我单位认真审阅了该项目推荐书及附件材料，确认全部材料真实有效，相关栏目均符合四川省科技奖励工作办公室的填写要求。按照要求，我单位已对该项目的拟推荐的情况进行了公示，无异议。

该项目属于临床检验诊断学领域，课题组历时 13 年，在 6 项国家自然科学基金和 2 项省厅科技项目的资助下，进行了系列研究和自主创新：率先创建了多种分子诊断新技术；创新开展了多种疾病的遗传易感基因研究；国内率先成立了多平台分子诊断中心；国内率先建立立足基层医院的分子诊断检测网络。该项目相关研究成果共发表论文 150 余篇，其中 SCI 论文 44 篇；形成专家共识 1 项；获国家发明专利授权 6 项；编写学术专著与教材 6 本；培养博士和硕士研究生共 21 人，在国际国内学术会议做大会报告和获奖 40 余人次。成果鉴定认为：“该项目成果创新性突出，具有显著的社会效益和预期良好的经济效益，总体达到国内同类研究领先水平，部分达到国际领先水平。”

该成果起点高，难度大，创新性、实用性和科学性强，在临床分子诊断领域具有显著先进性。通过项目的推广大大推动了中国西部分子诊断领域的发展，提高了基层医院的临床分子检验的水平，具有显著的社会效益。每位完成人均对该项目做出了实质性贡献。

5. 项目简介：

本项目属于临床检验诊断学领域，分子诊断技术因具有高敏感度和高特异度等优点，是临床检验领域的主要发展方向，但由于该技术所需的平台与人员条件相对较高，使得该技术在国内外临床实验室应用并不广泛。基于此，课题组历时 13 年，在国家自然科学基金等资助下，进行了以下研究。

1. 课题组率先创建了多种分子诊断新技术：

①课题组首次建立了基于新型仿生通道的活细胞传感技术及用于核酸和抗体检测的蛋白纳米孔道技术，可定量探测离子、质子和生物大分子，具有高灵敏度、高特异性、实时分析的特性，为核酸和疾病标记物检测的应用提供了新的平台，为单细胞、单分子临床检验提供了理论和技术基础。②创新性建立了

多重 PCR 和荧光多重 PCR 为主要检测技术的 STR 分型检测手段，成功运用法医 DNA 鉴定和临床分子诊断。

2. 创新开展了多种疾病的遗传易感基因研究：

筛选出了多种疾病相关的分子诊断标记物，为疾病的临床分子诊断提供了重要的科学依据。①首次发现 rs28683050 位点可能是 COPD 发生发展的易感基因；②首次报道了 TLR 信号通路的 miRNAs 相关的 SNPs 与活动性肺结核的相关性；③首次在结核病研究领域对 Wnt 信号通路 SNPs 遗传多态性进行了系统性的研究。

3. 国内率先成立了多平台分子诊断中心：

①采用实时荧光定量 PCR 和 DNA 测序技术建立了感染性疾病检测平台，可进行乙肝、丙肝、艾滋及结核等十余种病原体检测；②采用实时荧光定量 PCR 及双环探针技术，开展了融合基因、肿瘤靶向药物 EGFR 基因及 Kras 基因突变检测；采用二代测序技术开展了肿瘤易感基因筛查及白血病相关基因突变筛查；③采用多重连接探针扩增和片段分析技术，建立了遗传性疾病检测平台，研发了试剂盒并申请发明专利，开展了多项遗传病检查；④采用荧光杂交测序方法建立了精准药物基因检测平台，开展了药物基因检测；⑤采用 Luminex 流式荧光杂交分型技术建立了移植配型检测平台，为肾脏等器官移植进行抗原和抗体检测。基于上述多综合性分子诊断平台的建立，成立了区域性分子诊断中心，已成功检测 10 万余个临床样本。

4. 国内率先建立立足基层医院的分子诊断检测网络：

课题组在建立起多平台分子诊断中心的基础上进一步与省内外 70 余家医院建立起了区域分子诊断检测网络，培训人员 1000 余人次。一方面本项目通过开展培训班、学术会议及现场指导等方式帮扶基层医院开展分子诊断项目，另一方面基层医院通过派遣进修医生及委托检验等形式提高本院的分子诊断水平，构建了以华西医院实验医学科为中心的立体网络检测系统。

本项目相关研究成果共发表论文 70 余篇，其中 SCI 论文 44 篇；形成专家共识 1 项；获国家发明专利授权 6 项；编写学术专著与教材 6 本；培养博士和硕士研究生共 21 人，在国际国内学术会议做大会报告和获奖 40 余人次。成果鉴定认为：“该项目成果创新性突出，具有显著的社会效益和预期良好的经济效

益，总体达到国内同类研究领先水平，部分达到国际领先水平。”

6. 客观评价：

2017年4月13日，四川大学华西医院委托四川省技术市场协会组织同行专家，对四川大学华西医院项目成果“基于临床分子诊断技术的基础研究及临床推广应用”进行了评价。与会专家听取了项目组汇报，审阅了成果评价材料，经质询和充分讨论，形成如下评价意见：

1. 项目组提供的资料齐全，数据详实，符合成果评价要求。

2. 项目组首次在活细胞的细胞膜上构建了一种基于纳米管的新型仿生通道，可定量探测离子、质子和生物大分子，为研究跨膜转运的生物物理提供了新思路和新工具，在重大疾病诊断及治疗中有应用潜力与转化价值；同时建立了病毒通道与生物膜体外单分子融合的关键技术，发现病毒门户蛋白在组装和入侵过程中的生物物理机理，揭示了其在生物传感分析中的潜在应用。

3. 项目组成功创建了特殊的PCR引物设计新方法，建立了多重PCR为主要检测技术的STR分型检测平台，成功运用于法医DNA鉴定和临床分子诊断，并获国家发明专利授权；建立了中国西部汉族、回族、维吾尔族、藏族、彝族等民族的STR数据库，为中国西部多民族地区的法医DNA鉴定和移植基因配型提供了科学基础。

4. 项目组建立了HRM检测平台，开展了多种疾病的遗传易感基因（SNPs）筛查，为寻找疾病相关的分子诊断遗传标记提供了科学依据，并获国家发明专利授权。

5. 项目组在国内首家建立了基于分子线性探针技术的结核早期分子诊断及耐药分析平台，并开展了西部人群结核耐药的流行病学调查，建立了结核分子诊断新流程，为结核耐药研究提供了分子流行病学数据。

6. 项目组研发了一种鉴定外周血DNA肝癌相关P53基因249位密码子突变的多重PCR试剂盒，为肝癌的早期诊断及治疗提供了新的技术方法。研究成果已获国家发明专利授权。

7. 项目组建立多种分子诊断创新平台，并通过多种形式向西部地区基层医院进行分子诊断新技术的推广应用，与数十家基层医院建立长期分子检验技术指导 and 临床分子诊断项目检测等合作模式，得到了基层医院的高度认可。

项目组获得国家发明专利授权 6 项，形成专著 6 部，发表 SCI 收录论文 44 篇。该成果创新性突出，具有显著的社会效益和预期良好的经济效益，总体达到国内同类研究领先水平，部分达到国际领先水平。

建议项目组加强成果转化研究，增大推广力度，推动分子诊断技术更快的发展。

7. 推广应用情况

1. 临床应用：本课题组长期致力于临床分子诊断技术的基础研究和临床推广应用，利用 HRM、MLPA、线性探针、Diversilab 等先进分子诊断技术，建立起了完善的分子诊断平台，开展了涉及病原微生物、肿瘤、遗传病、药物基因及移植配型等近百项分子检测新项目。其中，包含乙肝、丙肝及结核等的感染性疾病检测平台已累计检测临床样本约 90 万例；在肿瘤相关基因临床检测方面，已进行了白血病融合基因检测 1 万余例、常见融合基因筛查 1000 余例、EGFR 及 KRAS 突变检测 1000 余例；遗传病检测平台已完成了遗传病的临床筛查和诊断检查 5700 余例；精准药物基因检测平台已完成 HLA-B*1502 检测 500 余例、apoE 基因分型 600 余例及 4000 多个药物应答及不良反应相关的基因位点；移植配型检测平台已对 10559 例供受者进行了 HLA 基因分型检测，其中受者 5908 例，供者 4651 例。

2. 专家共识：形成 1 项专家共识：《临床基因检验诊断报告模式专家共识》，向全国推广临床基因诊断报告的规范模式。

3. 论文、著书及专利情况：本课题相关研究结果已在国内外专业学术杂志上发表科研论文 100 余篇，其中 SCI 收录论文 44 篇，包括国际著名杂志 Nature 及 Nature 子刊、Clin Infect Dis 等。相关研究成果获授权国家发明专利 6 项，包括：①复合扩增 STR 的引物设计方法；②Y 染色体复合扩增银染试剂盒；③多色荧光物复合扩增 STR 引物设计方法；④一种检测与慢性阻塞性肺疾病相关的 SNP 的 PCR 试剂盒；⑤一种鉴定外周血 DNA 肝癌相关 P53 基因 249 位密码子突变的多重 PCR 的试剂盒；⑥性传播疾病检测试剂盒。编写了《临床分子生物学检验》、《临床分子生物学检验学习指导与习题集》、《临床分子诊断学》、《医学检验项目选择与临床应用》、《医学检验项目选择与临床应用路径手册》及《分子诊断学实验指导》等专著教材 6 部。

4. 会议交流情况：课题实施期间，课题组成员共参加美国临床生物化学年会（AACC）5 人次、欧洲感染疾病年会（ESCMID）3 人次、临床分子诊断国际会议 1 人次、国际组学研讨会 2 人次、亚洲临床病理学与实验医学大会 4 人次、中华医学会检验分会学术年会 22 人次以及全国临床免疫学学术会议、四川省医学会检验医学学术会议等多个重要国内会议。在会议上，本课题组均有大量研究论文交流，并通过会议发言、壁报展示等形式，与国内外同行进行了广泛的学术交流，提高了课题组在国内外的影响力和知名度。

5. 人才培养：本课题的完成使我院临床分子诊断技术及学术水平得到了极大的提高。课题实施期间，课题组派相关人员出国进修 1 次，培养硕士研究生十余名，博士研究生 1 名，进修医生 200 余名，接收不同级别医院技术培训与现场技术指导 1000 余人次，为全国特别是西部地区培养了大量可以独立进行科研选题、设计及实施的优秀人才，为进一步推动分子诊断技术在临床的应用、提高检验医学整体水平提高了人才储备。

6. 推广应用情况：课题组建立多种分子诊断创新平台，并通过多种形式（现场培训和网络培训）向西部地区基层医院进行分子诊断新技术的推广和辐射，目前已与 30 余家基层医院签约，建立长期分子检验技术扶持和临床分子诊断项目辅助检测等合作；并将研究成果向不同级别医院进行推广宣传，覆盖了由西南地区至沿海地区全国范围内的多家医院，包括第三军医大学附属第三医院、新疆医科大学第一附属医院、贵州省人民医院、云南省肿瘤医院及青海省人民医院、浙江省人民医院、福建医科大学附属第一医院等，受益的医院已达 70 余家；本项目的完成提高了基层医院的临床分子诊断的水平，充分发挥了华西医院区域中心的作用，并进一步向全国推广，得到了广大医院的高度认可，取得了良好的经济效益和社会效益。

7. 普及卫生知识、进行卫生宣教：本课题实施期间，课题组向西部边远地区进行了大量相关疾病如结核、乙肝、艾滋的知识宣教，对于扩大分子诊断技术在社会大众的了解认识程度，普及健康知识起到了促进和推动作用。

8. 知识产权证明目录

知识产权类别	知识产权具体名称	国家（地区）	授权号	授权日期	证书编号	权利人	发明人
专利	发明专利	中国	ZL02133812.4	2004-10-20	177391	四川大学	侯一平, 李英碧, 应斌武, 冀强, 董建国, 吴谨, 张霖

专利	发明专利	中国	ZL03117426.4	2004-10-20	177368	四川大学	侯一平, 李英碧, 应斌武, 冀强, 董建国, 吴谨, 张霁
专利	发明专利	中国	ZL03135377.0	2005-09-07	226458	四川大学	侯一平, 吴谨, 应斌武, 张霁, 李英碧, 石美森, 颜静
专利	发明专利	中国	ZL200610021293.7	2010-04-07	606046	四川大学华西医院	应斌武, 文富强, 范红, 刘代顺, 陈果
专利	发明专利	中国	ZL200710049073.X	2009-12-16	580101	四川大学华西医院	魏永刚, 李波, 应斌武, 范红, 王兰兰
专利	发明专利	中国	ZL200910216463.0	2013-05-22	1199119	四川大学华西医院	应斌武, 刘嘉铭, 邹秀和, 黄进, 王兰兰

9. 代表性论文目录

序号	论文名称 /作者	刊名	影响因子	年卷页 码 (xx年 xx月xx 页)	通讯 作者/ 第一 作者	S C I 他 引 次 数	他 引 总 次 数	是 否 国 内 完 成
1	Stochastic transport through carbon nanotubes in lipid bilayers and live cell membranes/ Geng J, Kim K, Zhang J, Escalada A, Tunuguntla R, Comolli LR, Allen FI, Shnyrova AV, Cho KR, Munoz D, Wang YM, Grigoropoulos CP, Ajo-Franklin CM, Frolov VA, Noy A	Nature	41.4 56	2014, 514(7524):612-615	Noy A/ Geng J	63		否
2	Channel size conversion of Phi29 DNA-packaging nanomotor for discrimination of single-and double-stranded nucleic acids/ Geng J, Wang S, Fang H, Guo P	Acs Nano	12.0 33	2013, 7(4):3315 -3323	Guo P/ Geng J	16		否
3	Molecular profile of drug resistance in tuberculous meningitis from southwest china/ Duo L, Ying B, Song X, Lu X, Ye Y, Fan H, Xin J, Wang L	Clinical Infectious Diseases	9.15 4	2011, 53(11):10 67-1073	Wang L/ Duo L, Yi ng B	11		是
4	Three reversible and controllable discrete steps of channel gating of a viral DNA packaging motor/ Geng J, Fang H, Haque F, Zhang L, Guo P	Biomateria ls	7.40 4	2011,32(32):8234- 8242	Guo P/ Geng J	24		否
5	Association between microRNA genetic variants and susceptibility to colorectal cancer in Chinese population/ Hu X, Li L, Shang M, Zhou J, Song X, Lu X, Wang J, Ying B, Wang L	Tumor Biology	3.61 1	2014, 35(3):215 1-2156	Ying B/ Hu X	14		是
6	Application of Genotype MTBDRplus in rapid detection of the Mycobacterium tuberculosis complex as well as its resistance to isoniazid and rifampin in a high volum laboratory in Southern China/ Zhang L, Ye Y, Duo L, Wang T, Song X, Lu X, Ying B, Wang L	Molecular Biology Reports	2.92 9	2011, 38(3):218 5-2192	Ying B/ Zhan g L	11		是
7	Association of polymorphisms in the human IL-10 and IL-18 genes with rheumatoid arthritis/ Ying B, Shi Y, Pan X, Song X, Huang Z, Niu Q, Cai B, Wang L	Molecular Biology Reports	2.92 9	2011, 38(1):379 -385	Wang L/ Ying B	37		是
8	Genetic study of two single nucleotide polymorphisms within corresponding microRNAs and susceptibility to tuberculosis in a Chinese	Human Immunolo gy	2.83 7	2011, 72(7):598 -602	Ying B/Li D	24		是

	Tibetan and Han population/ Li D, Wang T, Song X, Qucuo M, Yang B, Zhang J, Wang J, Ying B, Tao C, Wang L							
9	Evaluation of Six SNPs of MicroRNA Machinery Genes and Risk of Schizophrenia/ Zhou Y, Wang J, Lu X, Song X, Ye Y, Zhou J, Ying B, Wang L	Journal of Molecular Neuroscience	2.757	2013, 49(3):594-599	Ying B/Zhou Y	14		是
10	Associations of fibroblast growth factor 21 gene 3' untranslated region single-nucleotide polymorphisms with metabolic syndrome, obesity, and diabetes in a Han Chinese population/ Zhang M, Zeng L, Wang YJ, An ZM, Ying BW	Dna Cell Biology	2.344	2012, 31(4):547-552	Ying BW/Zhang M	11		是
11	Genetic variations in microRNA processing genes are associated with susceptibility in depression/ He Y, Zhou Y, Xi Q, Cui H, Luo T, Song H, Nie X, Wang L, Ying B	Dna Cell Biology	2.344	2012, 31(9):1499-1506	Ying B/He Y	21		是
12	Association Between Two Genetic Variants in miRNA and Primary Liver Cancer Risk in the Chinese Population/ Zhou J, Lv R, Song X, Li D, Hu X, Ying B, Wei Y, Wang L	Dna Cell Biology	2.344	2012, 31(4):524-530	Ying B/Zhou J	41		是
13	Association between promoter variants of interleukin-18 and schizophrenia in a Han Chinese population/ Liu J, Liu J, Zhou Y, Li S, Li Y, Song X, Wang J, Wang L, Ying B	Dna Cell Biology	2.072	2011, 30(11):913-917	Ying B/Liu J	13		是
14	Association between SNPs in microRNA-machinery genes and tuberculosis susceptibility in Chinese Tibetan population/ Song X, Li S, QuCuo M, Zhou M, Zhou Y, Hu X, Zhou J, Lu X, Wang J, Hua W, Ye Y, Ying B, Wang L	Molecular Biology Reports	1.958	2013, 40(10):6027-6033	Ying B/Song X	30		是
15	Plasma ghrelin levels and weight loss in chinese uygur patients with chronic obstructive pulmonary disease/ Ying BW, Song XB, Fan H, Wang LL, Li YS, Cheng Z, Cheng H, Wen FQ	Journal of International Medical Research	0.821	2008, 36(6):1371-1377	Wen FQ/Ying BW	11		是

10. 完成人情况，包括姓名、排名、职称、行政职务、工作单位、完成单位，对本项目的贡献

姓名：应斌武

排名：1

职称：主任技师

行政职务：实验医学科主任

工作单位：四川大学华西医院

完成单位：四川大学华西医院

对本项目的贡献：全面负责本项目的设计、实施与管理。通过基因分析仪平台及 Lightcyce480 实时荧光 PCR 平台进行了人群基因型分布的遗传学基础研究及疾病易感基因筛查的基础研究，研究发现并积累了大量的遗传基础数据与新疾病诊断相关的遗传标记物；在临床应用上，采用 DNA 测序技术和实时荧光定量 PCR 技术建立了感染性疾病的诊断平台，可进行乙肝病毒、丙肝病毒、艾滋病毒等病原体微生物的检测；采用二代测序技术开展了肿瘤易感基因筛查及白血病相关基因突变筛查；采用多重连接探针扩增技术和片段分析等技术，建立了遗传性疾病的检测平台，研发出相应试剂盒并申请发明专利，开展了多项遗传病检查；在本项目相关研究过程中，以项目负责人身份获 3 项国家自然科学基金和 2 项四川省科技厅基金资助，以第一或通讯作者发表论文 60 余篇，其中 SCI 收录 40 篇。

姓名：耿佳

排名：2

职称：研究员

行政职务：无

工作单位：四川大学

完成单位：四川大学华西医院

对本项目的贡献：在活细胞的细胞膜上构建了一种基于纳米管的新型仿生通道，可定量探测离子、质子和生物大分子，为研究跨膜转运的生物物理提供了新思路和新工具，在重大疾病诊断及治疗中有应用潜力与转化价值。发现病毒门户蛋白的门控现象和机制，揭示了其在组装和入侵过程中的生物物理机理及在分子诊断中的潜在应用。

姓名：宋兴勃

排名：3

职称：主管技师

行政职务：无

工作单位：四川大学华西医院

完成单位：四川大学华西医院

对本项目的贡献：在本项目中主要从事 STR 研究及肿瘤临床分子诊断技术的科研及临床应用。建立了多重 PCR 为主要检测技术的 STR 分型检测平台，成功运用于法医 DNA 鉴定和临床分子诊断；建立了中国西部汉族、回族、维吾尔族、藏族、彝族等民族的 STR 数据库，为中国西部多民族地区的法医 DNA 鉴定和移植基因配型提供了科学基础；开展了肿瘤尤其是胃癌的遗传易感基因（SNPs）筛查，为寻找肿瘤相关的分子诊断遗传标记提供了科学依据。通过学术讲座及人员进修等途径进行技术推广。在本项目相关研究过程中，以项目负责人身份获国家自然科学基金面上项目和青年基金资助各一项，以第一或共同第一作者发表论文 10 余篇，其中 SCI 收录 6 篇。

姓名：陆小军

排名：4

职称：主任技师

行政职务：无

工作单位：四川大学华西医院

完成单位：四川大学华西医院

对本项目的贡献：在本项目中主要从事感染性疾病及血液病方面临床分子诊断技术的科研及临床应用。应用实时荧光 PCR 技术、线性探针杂交技术及测序技术等分子诊断技术建立了多种感染性疾病相关病原体核酸的快速诊断、耐药分析及基因分型实验方法（包括 HBV-DNA 定量、HBV 基因分型及耐药分析、HCV-RNA 定量、HCV 基因分型、TB 鉴定及耐药基因分析等），以及血液病和肿瘤相关基因突变检测的方法（包括各种白血病相关融合基因检测及相关基因突变检测），并广泛应用于临床，通过学术讲座及人员进修等途径进行技术推广。在本项目相关研究过程中，以第一或通讯作者发

表论文 10 余篇，其中 SCI 收录 4 篇。

姓名：王军

排名：5

职称：助理研究员

行政职务：无

工作单位：四川大学华西医院

完成单位：四川大学华西医院

对本项目的贡献：在本项目中主要从事人类遗传病和法医物证临床分子诊断技术的科研及临床应用。应用实时荧光 PCR 技术、线性探针杂交技术及测序技术等分子诊断技术建立了多种人类遗传病的快速诊断方法（包括小脑共济失调、地中海贫血、血友病、进行性肌营养不良、等数十种人类遗传病检测），目前已完成人类遗传病临床检测 5000 余例；同时在严格遵循司法部相关标准的基础上开展法医物证 DNA 检测，建立了亲子鉴定、祖孙鉴定、全同胞鉴定，每年累计完成约 3000 例 DNA 物证鉴定案件。在本项目相关研究过程中，以第一或通讯作者发表论文 3 篇。

姓名：叶远馨

排名：6

职称：主管技师

行政职务：无

工作单位：四川大学华西医院

完成单位：四川大学华西医院

对本项目的贡献：在本项目中主要从事染色体与白血病基础研究与临床应用。应用实时荧光 PCR 技术、染色体自动核型分析等分子诊断技术建立了血液病和肿瘤相关基因突变检测的方法（包括各种白血病相关融合基因筛查、定量检测及相关基因突变检测）以及外周血、骨髓染色体检查及微核检测，并广泛应用于临床，通过学术讲座及人员进修等途径进行技术推广。在本项目相关研究过程中，以第一作者发表论文 5 篇，其中 SCI 收

录 3 篇。

姓名：周易

排名：7

职称：主管技师

行政职务：无

工作单位：四川大学华西医院

完成单位：四川大学华西医院

对本项目的贡献：在本项目中主要从事感染性疾病及精神分裂症临床分子诊断技术的科研及临床应用。应用测序技术进行了上千例 HCV 基因分型和 HBV 基因分型及耐药检测，并在本项目相关研究过程中，建立实验室的 HCV 基因分型方法。在精神分裂症疾病研究过程中，应用 HRM 方法对易感基因进行 SNP 分型检测，并以第一作者发表 SCI 论文 5 篇，主持国家自然科学基金青年项目（Lnc-TRMT2A 竞争性结合 miR-520a 调控炎性通路在精神分裂症发病中的作用研究（81501827））一项。

姓名：周娟

排名：8

职称：主管技师

行政职务：无

工作单位：四川大学华西医院

完成单位：四川大学华西医院

对本项目的贡献：在本项目中主要从事肿瘤包括血液病方面的临床分子诊断技术的科研及临床应用。采用经典的 Sanger 测序及高通量测序技术对白血病患者进行基因检测，辅助临床诊断、预后、靶向治疗、疗效监测，是临床白血病诊疗过程中的重要环节；利用高通量测序技术对遗传性肿瘤相关基因进行全面筛查以预警肿瘤的发生，为遗传性肿瘤的早期防治提供依据；同时在科研上对肿瘤包括白血病的发病机制、基因与临床表型的关系进行研究，主持一项国家自然科学基金课题，以第一作者发表 SCI 论文 2

篇，参加国际国内学术会议，以口头发言及壁报方式与同行交流，并获得论文及演讲比赛奖励。

姓名： 王旻晋

排名： 9

职称： 主管技师

行政职务： 无

工作单位： 四川大学华西医院

完成单位： 四川大学华西医院

对本项目的贡献： 在本项目中主要从事感染性疾病与遗传性疾病的临床分子诊断技术的科研及临床应用。应用实时荧光 PCR 技术、线性探针杂交技术、基因片段分析及基因测序技术等分子诊断技术建立了多种遗传性疾病相关人群核酸的快速诊断、突变分析及基因分型实验方法（包括 α 、 β 地中海贫血、脊髓小脑共济失调 SCA、肌营养不良 DMD、亨廷顿舞蹈症 HD、甲型血友病基因分析等），以及临床常见呼吸道病毒核酸检测（包括甲型流感病毒 H1N1, H3N2，鼻病毒，博卡病毒，腺病毒，冠状病毒的基因分析等），并广泛应用于临床，通过学术讲座及人员进修等途径进行技术推广。在本项目相关研究过程中，以第一或通讯作者发表论文 2 篇，其中 Medline 收录 1 篇。

姓名： 周燕虹

排名： 10

职称： 副教授

行政职务： 无

工作单位： 四川大学华西医院

完成单位： 四川大学华西医院

对本项目的贡献： 在临床分子诊断技术的医教研工作中具体参加临床诊断新技术的开发，研究生科研课题实验技术指导以及研究生、进修生和本科生的教学培训工作。在临床精准药物基因检测方法的建立及临床报告解释与临

床用药指导方面贡献突出，同时在临床常染色体核型分析及骨髓染色体核型分析方面亦做出较大贡献。

11. 完成单位情况，包括单位名称、排名，对本项目的贡献

单位名称：四川大学

排名： 1

对本项目的贡献：

四川大学华西医院是倡导、创建、争取本项目立项、投资建设本项目的主要单位，也是本项目实施及完成的主要单位，其主要贡献如下：

1. 组织并支持本研究的顺利实施。

2. 四川大学是该项目的实施单位，基于分子诊断技术的基础研究及临床推广应用均由该校主要研究人员完成。

3. 四川大学华西医院实验医学科率先在国内建立起了完善的临床分子诊断平台，并开展基础研究。同时进行一系列的临床应用研究，并通过举办培训班、培养进修生、研究生、学术交流、申报科研课题等方式进行推广，促进了本地区临床分子诊断水平的提高。

4. 为本研究提供研究人员，组建科研梯队，协助完成人员的培训工作。

5. 为本研究提供相应设备和各种条件，组织协调参研各部门的合作，在项目实施过程中，给予大量的人力、物力支持，并对各方面工作予以统筹协调，使本研究项目能够顺利实施，取得较好的研究成果。

6. 组织指导课题的总结，申报鉴定，成果登记和报奖工作。