

浙江省科学技术奖公示信息表（单位提名）

提名奖项：科学技术进步奖

成果名称	中国遗传性结直肠癌人群筛查和家系管理新模式的应用与推广
提名等级	一等奖
提名书 相关内容	科学技术进步奖：提名书的主要知识产权和标准规范目录、代表性论文专著目录（附后）。
主要完成人	袁瑛，排名 1，教授，浙江大学医学院附属第二医院； 丁克峰，排名 2，教授，浙江大学医学院附属第二医院； 丁培荣，排名 3，教授，中山大学肿瘤防治中心； 杨梦园，排名 4，医师，浙江大学医学院附属第二医院； 姜武，排名 5，副主任医师，中山大学肿瘤防治中心； 徐栋，排名 6，主任医师，浙江大学医学院附属第二医院； 李丹，排名 7，医师，浙江大学医学院附属第二医院； 张苏展，排名 8，教授，浙江大学医学院附属第二医院； 郑树，排名 9，教授，浙江大学医学院附属第二医院。
主要完成单位	1.浙江大学医学院附属第二医院： 2.中山大学肿瘤防治中心。
提名单位	浙江大学

提名意见	遗传性结直肠癌是一种“发现难、诊断难、治疗难、管理难”的恶性肿瘤疾病。本项目“中国遗传性结直肠癌人群筛查和家系管理新模式的应用与推广”为患者提供了一种简便、高效的筛查及管理方式，具有极好的推广应用价值与前景。 团队在遗传性结直肠癌人群筛查、临床诊治与家系管理领域取得了一系列科技创新成果：1. 2004 年创建了全国遗传性大肠癌协作组，并制定了中国人遗传性大肠癌筛检标准，实现了中国遗传性结直肠癌诊断标准从无到有的里程碑式突破；2. 为了进一步推动全国临床工作者对遗传性结直肠癌的认识和规范化诊治，牵头撰写《遗传性结直肠癌临床诊治和家系管理中国专家共识》，并组织开展其全国巡讲工作；3. 国内率先建立大规模的中国人遗传性结直肠癌样本库与数据库；4. 在全国范围内开展了三项遗传性结直肠癌多中心临床研究，其中包括目前最大规模之一的 Lynch 综合征人群筛查与推广应用；5. 从多中心临床研究中发现并国际上首次报道了结直肠腺瘤性息肉病新致病基因。 切实做好了遗传性结直肠的人群筛查、诊治、家系管理以及优生优育的致病基因阻断，辐射至国内省内多家医院，对 4.7 万例结直肠癌患者进行遗传筛查，已筛查出 4339 例遗传性结直肠癌高风险患者进行后续的遗传咨询，具有极高的应用价值。 该项成果确诊的遗传性结直肠癌家系千余个，推广效益显著，社会效益良好，为我国遗传性结直肠癌诊疗发展做出了重大贡献，总体成果达到了达到国际一流、国内领先水平。
--------------------	---

七、主要知识产权和标准规范目录

知识产权 (标准规范) 类别	知识产权 (标准规范) 具体名称	国家 (地区)	授权号 (标准规范编号)	授权 (标准发布) 日期	证书编号 (标准规范批准发布部门)	权利人 (标准规范起草单位)	发明人 (标准规范起草人)	发明专利 (标准规范) 有效状态
计算机软件著作权	林奇综合征风险预测软件	中国	2021SR1652309	2021 年 11 月 05 日				有效
标准规范	遗传性结直肠癌临床诊治和家系管理中国专家共识	中国		2018 年 1 月	中华肿瘤杂志	中国抗癌协会大肠癌专业委员会遗传学组	袁瑛	有效

八、代表性论文专著目录

作 者	论文专著名称/刊物	年卷 页码	发表 时间 (年)	他引 总次数
Lizhen Zhu, Yanqin Huang, Xuefeng Fang, Chenglin Liu, Wanglong Deng, Chenhan Zhong, Jinghong Xu, Dong Xu, Ying Yuan*	A Novel and Reliable Method to Detect Microsatellite Instability in Colorectal Cancer by Next-Generation Sequencing/J Mol Diagnostics	2018; 20:225-31	2018	50
Mengyuan Yang, Dan Li, Wu Jiang, Lizhen Zhu, Haixing Ju, Yan Sun, Yuqiang Shan, Chunkang Yang, Jian Dong, Lin Wang, Baoping Wu, Meng Qiu, Xianli Yin, Xicheng Wang, Bin Xiong, Wei Yan, Tao Liu, Chenglin Liu, Xinru Mao, Kefeng Ding, Suzhan Zhang, Shu Zheng, Dong Xu*, Peirong Ding*, Ying Yuan*	Development and external validation of a novel nomogram for screening Chinese Lynch syndrome: based on a multicenter, population study/Ther Adv Med Oncol	2021; 13:17588-3592110232	2021	0
Wu Jiang, Muyan Cai, Shi-Yong Li, Jinxin Bei, Fang Wang, Heather Hampel, Yi-Hong Ling, Ian M Frayling, Frank A Sinicrope, Miguel A Rodriguez-Bigas, James J Dignam, David J Kerr, Rafael Rosell, Mao Mao, Jibin Li, Yunmiao Guo, Xiaoyan Wu, Lingheng Kong, Jinghua Tang, Xiaodan Wu, Chaofeng Li, Jierong Chen, Qingjian Ou, Mingzhi Ye, Fengming Guo, Peng Han, Qiwei Wang, Desen Wan, Li Li, Ruihua Xu, Zhizhong Pan, Peirong Ding*	Universal screening for Lynch syndrome in a large consecutive cohort of Chinese colorectal cancer patients: High prevalence and unique molecular features/Int J Cancer	2019, 144(9): 2161-2168	2019	13
Mengyuan Yang, Yingxin Zhao, Yuwei Ding, Juan Wang, YINUO Tan, Dong Xu, Ying Yuan*	A truncated protein product of the germline variant of the DUOX2 gene leads to adenomatous polyposis/Cancer Biol Med	2021; 18(1):215-26	2021	0

Mengyuan Yang, Lila Zhu, Lizhen Zhu, Dong Xu, Ying Yuan*	Role of a Rare Variant in APC Gene Promoter 1B Region in Classic Familial Adenomatous Polyposis/Digestion	2021; 102(4):527-33	2021	1
Wu Jiang, Qiaoqi Sui, Wenliang Li, Chuanfeng Ke, Yihong Ling, Leen Liao, Zhu Zhu, Muyan Cai, Jun Luo, Linlin Mao, Huizhong Zhang, Desen Wan, Zhizhong Pan, Haixing Ju*, Peirong Ding*	Low prevalence of mismatch repair deficiency in Chinese colorectal cancers: a multicenter study/ Gastroenterol Rep (Oxf)	2020;8(5):399-403	2021	0
Qiaoqi Sui, Wu Jiang, Xiaodan Wu, Yihong Ling, Zhizhong Pan*, Peirong Ding*	A frameshift mutation in exon 19 of MLH1 in a Chinese Lynch syndrome family: a pedigree study/J Zhejiang Univ Sci B	2019, 20(1): 105-108	2019	3
Mengyuan Yang, Lizhen Zhu, Dong Xu, Shanshan Weng, Xuefeng Fang, Caixia Dong, Hanguang Hu, Ying Yuan*	How should we correctly interpret biallelic germline truncating variant of MLH3 in hereditary colorectal cancer?/ Genet Med	2019 11;21(11): 2650-2651	2019	2
合 计:				69