

## 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筛查、诊断与家系管理模式的建立与应用推广
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； 吴晓丹，排名 8，副主任护师，中山大学肿瘤防治中心； 张苏展，排名 9，教授，浙江大学医学院附属第二医院； 郑树，排名 10，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。本成果“中国遗传性结直肠癌筛查、诊断与家系管理模式的建立与应用推广”为患者提供了一种简便、高效的、准确的筛查、诊断模式，和一个家系成员健康管理、优生优育的体系，具有极好的推广应用价值与前景。

团队以遗传性结直肠癌中最主要的两类：Lynch 综合征和家族性腺瘤性息肉病（FAP）为抓手，分别从遗传性结直肠癌的人群筛查、发生机制与全程管理三方面，取得了一系列科技创新成果，总结如下：基于中国人群提出具有中国特色、更符合中国国情的遗传性结直肠癌筛查策略，大幅提高人群筛查效率与疾病诊断率；对已知基因挖掘致病新机制、从特殊人群发现致病新基因；开设遗传门诊、规范家系管理、发现携带者、提供肿瘤发生前干预、优生优育的指导，撰写指南规范与专家共识、积极组织全国巡讲、提高中国医师对遗传性结直肠癌的关注与认识，建立大规模的中国人遗传性结直肠癌样本库与数据库等管理平台。该成果辐射至国内省内多家医院，对约 5.7 万例结直肠癌患者进行遗传筛查，已筛查出五千余例遗传性结直肠癌高风险患者进行后续的遗传咨询，指导遗传性结直肠癌诊治、家系管理以及优生优育的致病基因阻断。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，社会经济效益良好，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
标准规范	结直肠癌及其他相关实体瘤微卫星不稳定性检测中国专家共识	中国		2019 年 10 月	中华肿瘤杂志	中国临床肿瘤学会结直肠癌专家委员会、中国抗癌协会大肠癌专业委员会遗传学组、中国医师协会结直肠肿瘤专业委员会遗传专委会	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 月)	他引 总次数
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; 13:1758 8359211 0232	2021	3
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): 2161-21 68	2019	20
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):21 5-26	2021	1

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	2
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
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	2018; 20:225-31	2018	70
唐秀珺, 杨梦园, 朱丽珍, 徐栋, 袁瑛	错配修复缺陷与完整的结直肠癌相关基因体细胞突变差异分析/中华肿瘤杂志	2021;43(10):1088-1093	2021	/
			合计:	96