#### 附件 2

**项目名称**:云南省两类常见遗传溶血性疾病筛查体系的建立及应用

完成人: 张杰 1、倪俊学 1、胡滔 2、贺铭 3、朱宝生 1、胡芃 1、章印红 1、杨景晖 1、习杨彦彬 3、吕涛 1、贺静 1 完成单位: 1云南省第一人民医院, 2云南省第三人民医院, 3 昆明医科大学

## 项目简介:

项目在 3 项国家自然科学基金、1 项国家卫健委国际合作项目等多个项目的资助下,在实施期间新增 2 项国家自然科学基金及其他省厅级项目,批准成立了 2 个省级以上重点专科或研究中心,获得的经费超过 2500 万元。获实用新型专利授权 3 项。共发表相关论文 23 篇,其中 SCI 论文 9 篇。获得省部级奖励 3 项,厅级奖励 3 项。编写学术专著一部,主编行业指南 1 项,参编专家共识 5 项,参编人卫版中国医学教育题库 2 人次。举办省级以上培训班 7 次,国际研讨会 1 次,培训专业技术人员 800余人次。项目组成员中 12 人次获得省级人才项目,2 人获得博士学位,9 人次晋升高级职称。

项目实施过程中制定了符合云南省实际情况的两类常见遗传溶血性疾病干预措施和治疗原则,对高危孕妇进行胎儿产前诊断,出生后随访新生儿;建立起异常血红蛋白病和 G6PD 缺乏

症筛查诊断平台,目前已经成熟应用于临床检测中。项目实施中未发现1例中重度贫血患儿,及时对 G6PD 缺乏症新生儿进行了临床干预,避免了相关后遗症的发生。

项目建立的防控体系在国内 40 多家医疗机构推广应用。合作医院产生的经济效益超过 1000 万元,项目期间避免疾病负担的经济效益超过 1100 万元。2019 年受到柬埔寨卫生部部长的接见,受老挝国立健康大学的邀请进行合作交流,有望把技术方法推广到东南亚国家。

### 候选人对项目的贡献情况:

贺铭同志为 G6PD 流行病学及发病机制分课题负责人,参与了部分异常血红蛋白病筛查及的工作,获得了云南省德宏州傣族和景颇族 G6PD 缺乏症和地中海贫血流行病学调查研究数据,德宏州傣族人群 G6PD 缺乏症携带率为 8.63%,景颇族人群 G6PD 缺乏症携带率为 4.60%。进行了 G6PD 缺乏症基因分型和分子发病机制的研究,参与提出了云南省溶血性疾病筛查方案成本-效益分析。

习杨彦彬同志为 G6PD 与 HPV 关联研究分课题的主要参与人,进行了宫颈癌病例进行回顾性分析,证实了 G6PD 表达增加显著增加了 HPV 16/18+患者罹患宫颈癌的几率;证实了 G6PD 可以抑制 HR HPV 16/18+人宫颈癌细胞活力、增殖能力,促进肿瘤细胞凋亡;证实了 G6PD 可以抑制宫颈癌肿瘤细胞生长及恶

性程度、病理分型。

# 获得知识产权情况: 专利和文章

- (一)实用新型专利3项
- (二) 共发表相关论著 23 篇
- (一) 授权专利、软件著作权、标准、规范等情况

序号	知识产权 (标准) ************************************	(标准) 且体	国家 ( 地 区)	授权号	授权 日期 <sub>(标准</sub>		权利人(标 准 起 草 单 位)	发明人 (标准 起草人)	
1	实用新型	一种可移动	中国	ZL 2017 2	2017	第6805349	云南省第三	胡滔, 黄	有效
	专利	的医学检测		0435728.6	年 12	号	人民医院	艳梅等	
		操作平台			月5 日				
2	实用新型	一种改良的	中国	ZL	2016年	第5633801	昆明医科大	习杨彦	有效
	专利	多功能小动		20162039976	10月26	号	学	彬, 胡滔	
		物固定装置		9.X	日			等	
3	实用新型	一种活菌检	中国	ZL	2016年	第5609882	昆明医科大	习杨彦	有效
	专利	测表面皿		20162045019	10月12	号	学	彬, 胡滔	
				8.8	日			等	

## (二)论文、专著发表情况

序号	论文、专著名称	刊名、出版社	通信作者/ 第一作者	年份、刊期、 刊号	页码
	Molecular epidemiology,	1	C	2019, 9(1)	8264
	pathogenicity, and structural		Baosheng Zhu		
	analysis of haemoglobin variants				
	in the Yunnan province				
	population of Southwestern				
	China.				
2	Analysis of deletional hereditary	Mol Genet	Jing He ,	2019, 7(6)	e706
	persistence of fetal	Genomic Med	Baosheng Zhu /		
	hemoglobin/δβ-thalassemia and		Jie Zhang		
	$\delta$ -globin gene mutations in				

	Southerwestern China					
3	Prevalence and Molecular Studylof G6PD Deficiency in the Dai and Jingpo Ethnic Groups in the Dehong Prefecture of the Yunnan Province		Weiying Jiang /Ming He	2018,	83 (2)	55-64
4	miR-1 inhibits progression of Chighrisk papillomavirus-associated human cervical cancer by targeting G6PD	-	Xiyang YB, Jin H/ Hu T, Chang YF, Xiao Z, Mao R, Tong J, Chen B		7(52)	86103-86116
5	Elevated glucose-6-phosphate dehydrogenase expression in the cervical cancer cases is associated with the cancerigenic event of high-risk human papillomaviruses		Xiyang YB/ Hu T, Li YS, Chen B		240(10)	1287-1297
6	colposcopy and humanJ	fournal of Gynecological	Baosheng Zhu/Haley Newman, Jilin Hu	2019,	29(1)	23-27
7	Five novel globin gene mutations identified in five Chinese familious by next-generation sequencing	Genomic Med	Tao Lv, Baosheng Zhu /Jie Zhang, Meijuan Xie	2021,	9(12)	e1835
8	HPV16 E6 Promotes the Progression of HPV Infection-Associated Cervical Cancer by Upregulating Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Expression		Yan-Bin Xiyang, Tao Hu /Ye-Fei Chang, Guo-Ji Yan	2021,	11	718781
9	Identification of a Novel 7-bpF Deletion in the α-Globin Gene Cluster in One Chinese Family		Bo-Dan Wu, Xiao-Yan / Bao-Sheng Zhu, Jie Zhang	2023,	47(2)	49-51
10	G6PD表达敲减对人宫颈癌细胞miRNAs表达谱的影响	昆明医科大学 学报	陈波/胡滔	2019,	40(3)	11-15
11	西双版纳勐海县育龄人群血常 规及地中海贫血现状分析	昆明医科大学 学报	张杰/赵婷婷	2020,	41(7)	54-58
12	云南省地中海贫血筛查方案成 本-效益分析		张杰/贺铭	2020,	34 (5)	48-52

	云南省育龄人群β地中海贫血		朱宝生/张杰	2017, 20 (07)	375-380
	血液学及血红蛋白电泳特征的	中文版			
	研究				
14	一次性输血器对滤白悬浮红细	医药卫生	张杰/程瑜静	2016, 8	41-42
	胞质量影响的分析				
15	云南省德宏州不同民族孕龄人	热带医学杂志	贺铭/徐咏梅	2019, 19 (9)	1070-1077
	群地中海贫血的基因检测结果				
	分析				
16	云南省文山壮族苗族自治州地	昆明理工大学	江涛/张杰	2023, 5 (48)	162-168
	中海贫血筛查及基因诊断结果	学报(自然科学			
	分析	版)			
17	云南省德宏州盈江县傣族育龄	基础医学与临	张杰/谢美娟	2021, 41 (11)	1559-1563
	人群地中海贫血流行病学调查	床			
18	无宫颈病变的高危型HPV感染	实用妇产科杂	冯燕/朱宝生	2016, 32 (9)	701-704
	者2年随访研究	志			
19	云南省新生儿G6PD缺乏症筛	中国妇幼保健	章印红/李利	2014, 29 (35)	5744-5748
	查的现状及对策研究				
20	云南省德宏州傣族育龄人群地	基础医学与临	滕聪聪/张杰	2022, 42 (10)	1504-1508
	中海贫血流行病学调查	床			
21	HPV感染基因型分布的回顾性	皮肤病学与性	李凌佳/张杰	2016, 38(1)	5-8
	分析	病学			
22	昆明地区婴幼儿葡萄糖-6-磷酸	中华检验医学	陈国祺/章印红	2024, 47 (3)	293-300
	脱氢酶缺乏症基因突变分析	杂志			
23	云南省德宏州傣族人群葡萄糖-	江苏医药	杨炬华/倪俊学	2022,48(4)	337-340
	6-磷酸脱氢酶基因突变类型与				
	酶活性关联分析				
	6-磷酸脱氢酶基因突变类型与			2022,10(1)	337 310