

目 录

参会指南	1
大会日程一览表	2
会议日程	3
专家简介	8

中华预防医学会生物信息学分会第一届学术会议 参会指南

尊敬的各位代表：

欢迎参加中华预防医学会生物信息学分会第一届学术会议。为便于您在会议期间的学习和交流，现将会议的有关安排告知如下：



（扫码进入微官网观看大会现场直播）

参会注册代表通过“中华预防医学会生物信息学分会第一届学术会议”官网或微官网参见线上学术交流。

会务联系人：康明玉 18611889978

王新明 15201213047



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

中华预防医学会生物信息学分会第一届学术会议 日程一览表

日期	时间	内容
11月26日	08:30—08:45	大会开幕式
	08:50—11:50	主旨报告
	13:30—15:50	专题报告 1: 健康医疗大数据技术及应用
	15:50—18:00	专题报告 2: 重大疾病与组学研究
	13:30—15:30	专题报告 3: 微生物组与健康
	15:30—17:50	专题报告 4: 分子诊断与临床应用
11月27日	09:00—11:30	主旨报告
	13:30—15:40	专题报告 5: 人工智能与药物研发
	15:40—17:50	专题报告 6: 传染病监测预警与建模
	13:30—17:30	专题报告 7: 单细胞组学技术
	17:50—18:00	大会总结

中华预防医学会生物信息学分会 第一届学术会议日程

2022年11月26日

08:30-08:45 开幕致辞 张学，冯子健，舒跃龙，王健伟 主持人：王健伟

主旨报告

时间	主题	讲者	主持人
08:50-09:20	人口健康科学数据推动健康中国建设	刘德培	王健伟
09:20-09:50	反向病原学	徐建国	王健伟
09:50-10:20	新时期医疗卫生体系下的肿瘤防治策略	林东昕	伯晓晨
10:20-10:50	新冠大流行对我国公共卫生应急体系建设的启示	冯子健	伯晓晨
10:50-11:20	心脑血管疾病多基因风险预测评分及应用	顾东风	吴晨
11:20-11:50	健康数据科学助力现代医学发展	詹启敏	吴晨
11:50-13:30	午餐（卫星会议）		

专题报告

专题报告 1：健康医疗大数据技术及应用 主席：弓孟春，杜建，张文艳

时间	主题	讲者	主持人
13:30-13:50	中国儿童风湿免疫病研究网络平台建设和精准诊疗	宋红梅	弓孟春
13:50-14:10	高水平国家区域医疗中心健康医疗大数据体系建设	戴辉	弓孟春
14:10-14:30	大数据支撑的全球传染病监测与预警系统	吴林寰	杜建
14:30-14:50	多组学融合数据的隐私保护及匿名化策略研究	王爽	杜建
14:50-15:10	大型三甲医院多组学多模态大数据平台的建设及研究	刘莉	张文艳
15:10-15:30	结构化医学知识在因果推断中的应用	杜建	张文艳
15:30-15:50	基于临床表型组数据的大规模证据生成系统	弓孟春	张文艳



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

专题报告 2: 重大疾病与组学研究 主席: 吴晨, 余佳, 孙良丹

时间	主题	讲者	主持人
15:50-16:10	肿瘤发生发展多阶段过程分子与细胞动态改变	吴晨	余佳
16:10-16:30	Genome-wide analysis of pseudogenes reveals HBBP1's human-specific essentiality in erythropoiesis and implication in β -thalassemia	余佳	吴晨
16:30-16:50	银屑病从易感基因到临床转化	孙良丹	吴晨
16:50-17:10	高通量功能基因组学与精准医学	王晓月	孙良丹
17:10-17:30	心血管疾病基因组学研究及精准预防	鲁向锋	孙良丹
17:30-17:50	基于组学数据的肿瘤分子标志物研究	左志向	孙良丹
17:50-18:00	讨论		

专题报告 3: 微生物组与健康 主席: 赵方庆, 李明锟, 徐振江

时间	主题	讲者	主持人
13:30-13:50	微生物组学与疾病健康	刘翟	赵方庆
13:50-14:10	肺炎微生物组与临床预后关联研究	李明锟	赵方庆
14:10-14:30	孤独症与肠道菌群	刘星吟	徐振江
14:30-14:50	女性生殖生理的微生物组指征	王金锋	徐振江
14:50-15:10	呼吸道微生物组的塑造	丁涛	李明锟
15:10-15:20	讨论		

专题报告 4: 分子诊断与临床应用 主席: 黄岩谊, 王建斌, 谢正德

时间	主题	讲者	主持人
15:20-15:40	先天性心肌发育不良家系遗传发病机制研究	何怡华	王建斌
15:40-16:00	病原学分子诊断: 技术进步与应用挑战	谢正德	王建斌
16:00-16:20	高通量测序的应用与趋势	李瑞强	谢正德
16:20-16:40	新型冠状病毒分子进化分析研究	张严峻	谢正德
16:40-17:00	口腔黏膜白斑的癌变精准病理诊断	张建运	黄岩谊

中华预防医学会生物信息学分会第一届学术会议

17:00–17:20 Fluorogenic 测序技术原理及应用	陈子天	黄岩谊
17:20–17:40 多维分子病理测量技术	王建斌	黄岩谊
17:40–17:50	讨 论	

2022 年 11 月 27 日

主旨报告

时 间	主 题	讲 者	主持人
09:00–09:30	大数据驱动肾脏病的诊疗水平	陈香美	王健伟
09:30–10:00	医学研究范式的转变	丛 斌	王健伟
10:00–10:30	中国糖尿病防治现状及防治策略	宁 光	王健伟
10:30–11:00	大数据助力中医药发展	刘 良	黄岩谊
11:00–11:30	单细胞组学测序技术进展	汤富酬	黄岩谊
11:30–12:00	分子模拟及其深度学习算法的软件实现与应用	高毅勤	黄岩谊
12:00–13:30	午 餐		

专题报告 5：人工智能与药物研发 主席：伯晓晨，张强锋，王 栋

时 间	主 题	讲 者	主持人
13:30–13:50	生物医药数据智能分析：从多源融合到可解释挖掘	伯晓晨	王 栋
13:50–14:10	人工智能辅助药物分子设计	裴剑锋	王 栋
14:10–14:30	AI solutions for single-cell sequencing data analysis	张强锋	伯晓晨
14:30–14:50	元宇宙时代下的健康数字孪生和电子药	彭绍亮	伯晓晨
14:50–15:10	AI 赋能药物发现：从细胞到临床	李晓林	张强锋
15:10–15:30	计算系统生物学在造血干细胞发育与分化中的应用	王 栋	张强锋
15:30–15:40	讨 论		

专题报告 6：传染病监测预警与建模 主席：吴爱平，刘 玮，史卫峰

时 间	主 题	讲 者	主持人
15:40–16:00	病毒基因组变异的演进动态	陆 剑	刘 玮



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

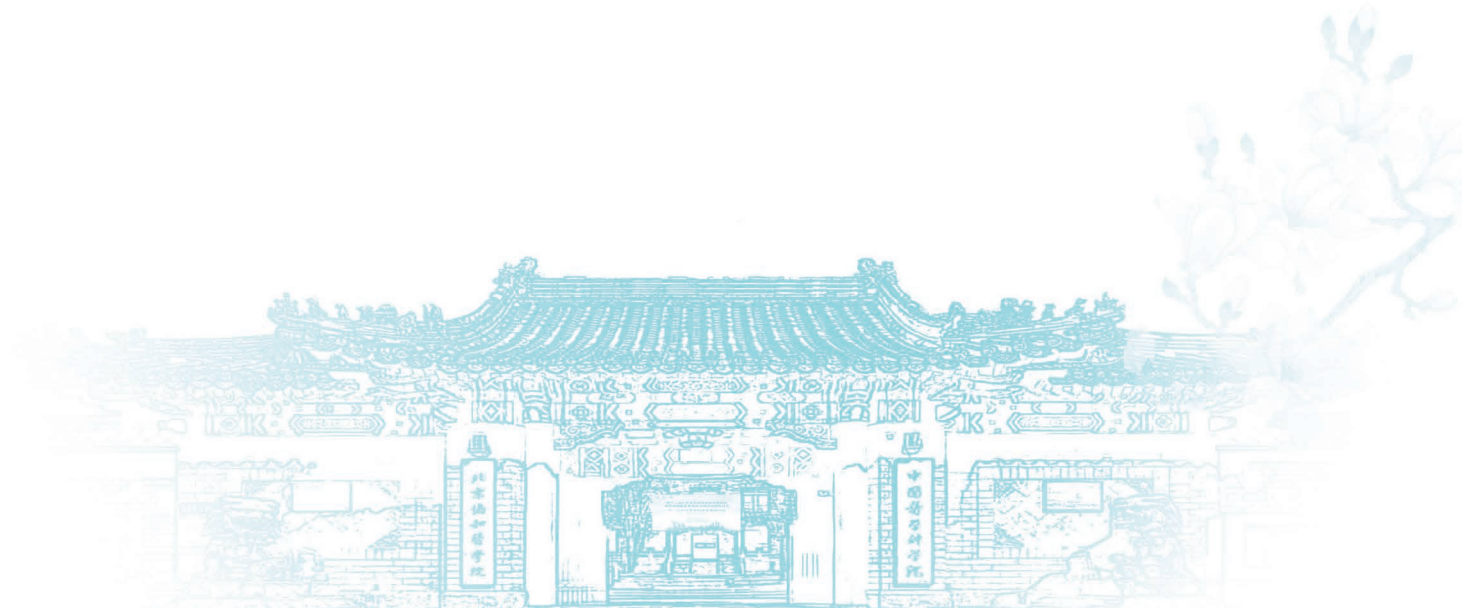
16:00-16:20	新冠病毒的变异识别和监测	吴爱平	刘 玮
16:20-16:40	传染病监测预警探索与实践	林君芬	史卫峰
16:40-17:00	新发突发传染病流行规律与传播动态研究	刘 玮	史卫峰
17:00-17:20	冠状病毒多样性与跨宿主传播	史卫峰	吴爱平
17:20-17:40	传染病计算系统生物学	杜向军	吴爱平
17:40-17:50	讨 论		

专题报告 7: 单细胞组学技术 主席: 徐 健, 钱 昆, 朱 平

时 间	主 题	讲 者	主持人
13:30-13:50	精准医学的未来: 单细胞多组学测序技术	施威扬	朱 平
13:50-14:10	单细胞组学技术及其在隐秘转录中的应用	孙鲁阳	朱 平
14:10-14:30	单细胞 RNA- 蛋白质互作研究新技术	薛愿超	朱 平
14:30-14:50	Design of new metabolic platforms for in vitro diagnostics	钱 昆	朱 平
14:50-15:10	单细胞代谢功能识别和分选的仪器与应用	朱鹏飞	朱 平
15:10-15:30	Wiley 生物医学期刊的论文发表	温 茜	徐 健
15:30-15:50	讨 论		
15:50-16:10	血液单细胞组学研究	朱 平	徐 健
16:10-16:30	用于单细胞组学的细胞样本标记技术 -CASB	方 亮	徐 健
16:30-16:50	单细胞相互作用分析	任仙文	徐 健
16:50-17:10	Single cell cancer system-omics	Andrew E Teschendorff	徐 健
17:10-17:30	讨 论		
17:50	会议总结		王健伟

致辞嘉宾

(按出场顺序排序)





张 学

院士 哈尔滨医科大学 / 中国医学科学院基础医学研究所

个人简介

医学遗传学教授，中国工程院院士，中国医学科学院学部委员。现任哈尔滨医科大学校长、星联讲席教授，中国医学科学院基础医学研究所 - 北京协和医学院基础学院医学遗传学系主任、长聘教授。主要从事罕见病致病基因研究，发现家族性反常性痤疮和 Marie Unna 型稀毛症等单基因病的致病基因和先天性全身多毛症等基因组病的致病 DNA 重排，在 Science 和 Nature Genetics 等杂志发表系列高水平论文。2014 年以第一完成人获国家自然科学基金二等奖，2017 年获全国创新争先奖和何梁何利奖，2019 年当选中国工程院院士，2021 年当选中国医学科学院学部委员。先后担任国家卫生计生委罕见病诊疗与保障专家委员会主任委员、中华预防医学会副会长、中华医学会医学遗传学分会主任委员、中国医师协会医学遗传医师分会会长、《中华医学遗传学杂志》主编、Am J Hum Genet 等 8 家国际杂志编委。



冯子健

研究员 中华预防医学会

个人简介

现任中华预防医学会专职副会长兼秘书长，中国疾病预防控制中心研究员。

担任国家新冠病毒肺炎联防联控机制专家组成员、国家卫健委卫生应急和疾病控制专家咨询委员会委员、国家卫生标准委员会传染病标准分委员会主任委员；中华医学会公共卫生分会前任主任委员、中国医师协会公共卫生医师分会副主任委员、中华预防医学会流行病学分会副主任委员，世界卫生组织传染病战略与技术咨询组 (STAG-IH) 成员、全球大流行防范监控委员会 (GPMB) 成员等。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



舒跃龙

教授 中国医学科学院病原生物学研究所

个人简介

教授（长聘）、研究员，博士研究生导师，中国医学科学院 / 北京协和医学院病原生物学研究所所长。国家杰出青年科学基金获得者，国家高层次人才特殊支持计划（万人计划）领军人才获得者，美国微生物科学院会士，新世纪百千万人才工程国家级人选，国务院政府津贴专家，全国医药卫生系统先进个人，全国卫生应急先进个人。

长期聚焦流感防控研究，在新病毒发现、检测试剂研发以及感染致病机制研究等方面取得突出成就。通过系统建立新型流感检测监测技术，在国际上首次发现 H7N9 等多种新型禽流感病毒可导致人的感染和死亡；首个研发成功 2009 年甲型 H1N1 和 H7N9 禽流感检测试剂；阐明了 H7N9 等禽流感病毒的起源进化规律和感染致病机制，为我国成功防控疫情提供了关键科技支撑。

以第一和通讯（含共同）作者在《Science》、《Nature》、《NEJM》、《Lancet》等学术期刊发表论文 130 篇，单篇最高他引 1226 次。获得授权发明专利 5 项。

获得国家科技进步奖特等奖 1 项、国家科技进步一等奖 1 项、国家科技进步二等奖 1 项、中华医学科学技术奖一等奖 1 项、中华预防医学会科学技术奖一等奖 1 项、北京市科学技术一等奖 1 项、国家卫生健康委员会科技进步一等奖 1 项。



王健伟

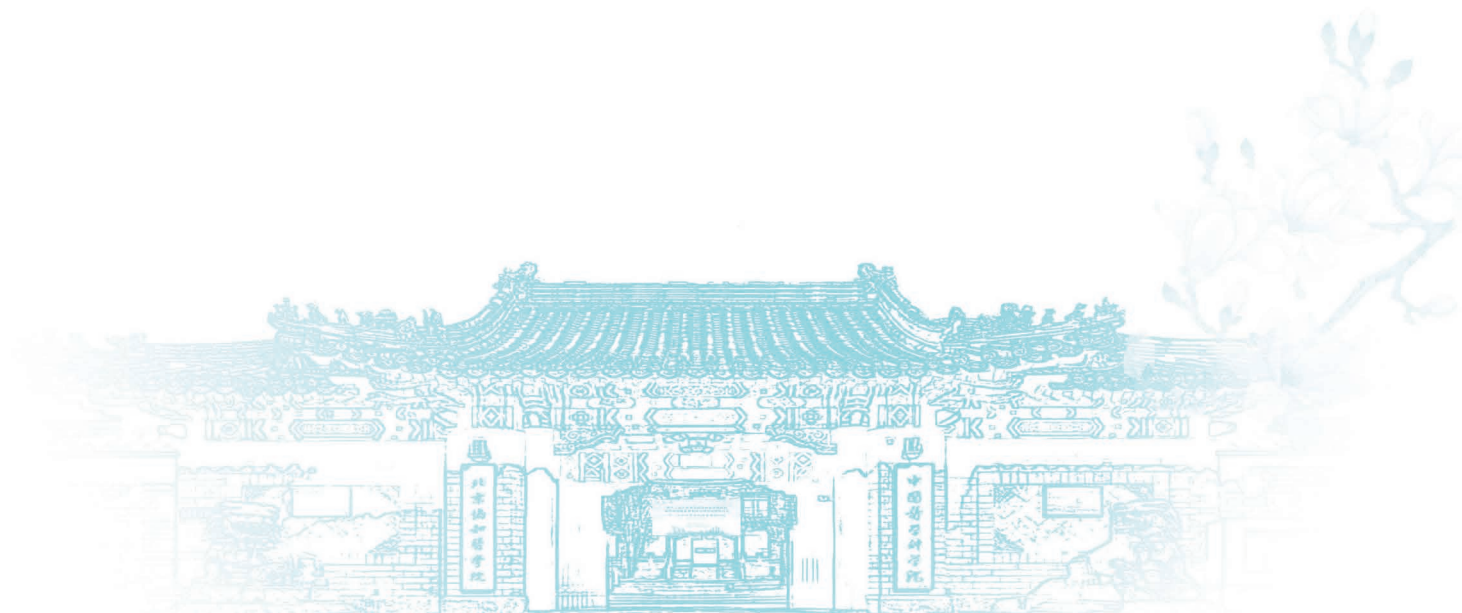
教授 中国医学科学院北京协和医学院

个人简介

王健伟，博士，中国医学科学院北京协和医学院副院校长、教授（长聘）、研究员、博士生导师，主要从事呼吸道病毒感染致病机制与防治研究。获国家自然科学基金委创新研究群体、国家杰出青年科学基金、教育部长江学者特聘教授、首批万人计划科技创新领军人才等多项人才项目支持。全国科技系统抗击新冠肺炎疫情先进个人。“十四五”“病原学与防疫技术”和“生物大分子与微生物组”国家重点专项专家组成员。国务院第八届学科评议组成员。北京市第七届自然科学基金委员会委员。教育部病毒学领域知识体系建设专家组组长。中华预防医学会常务理事兼生物信息学分会首任主任委员、中华医学会常务理事兼医学病毒学分会副主任委员。Biosafety & Health 杂志执行主编，Frontiers in Microbiology、Chinese Medical Journal 杂志副主编。作为通讯作者在 Cell、Lancet 等发表 SCI 论文 150 余篇，被引用逾 6 万次（Research Gate 数据）。入选 2020、2021 年度爱思唯尔中国高被引学者榜单，2022 年度科睿唯安全球高被引科学家，全球前 2% 顶尖科学家。研究成果入选“中国 2020 年度生命科学十大进展”等。

主旨报告

(按出场顺序排序)





刘德培

院士 中国医学科学院基础医学研究所

个人简介

1950年5月出生，安徽阜南人。1986年毕业于中国协和医科大学生化与分子生物学专业，获博士学位。1987至1990年在美国加州大学旧金山分校做博士后研究工作。

主要从事基因调控、基因治疗与心血管疾病发病机制研究。先后承担国家自然科学基金重大、重点项目、国家863重点项目等，国家自然科学基金委“优秀创新群体”学术带头人，心血管973项目首席科学家。倡导在深入研究疾病个性机制的基础上，探索重大疾病发生发展的共性危险因素与共性机制。

共发表SCI论文200多篇，被引用10000余次。

获得卫生部科技进步奖三项，北京市科技进步奖一项，中华医学科技奖一项，国家自然科学基金奖一项。

1992年晋升为研究员，1995年聘为博士生导师，1996年当选为中国工程院（CAE）院士，2008年当选为美国医学科学院（NAM）院士与第三世界科学院（TWAS）院士，2009年当选为欧洲科学院（AE）院士，2016年当选国际医学科学院组织（IAPH）共同主席。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



徐建国

院士 中国疾病预防控制中心传染病预防控制所

个人简介

医学微生物学家，中国微生物学会理事长，第一、二届国家生物安全专家委员会主任委员、第三、四届国家病原微生物实验室生物安全专家委员会主任委员，中国疾病预防控制中心传染病预防控制国家重点实验室主任，南开大学公共卫生和健康研究院院长。

徐建国及其团队长期在第一线，从事新发、突发、重大、不明原因性传染病疫情的病原学研究，主持完成 9 起在我国有较大影响的传染病疫情或事件的病原学调查。2012 年开始研究青藏高原野生动物微生物，提出“反向病原学”理论，发现和命名了 100 余种新的细菌和一些病毒。近年来开展免疫菌研究。

2020 年被中央宣传部和卫健委授予“最美医生”称号，2021 年被中组部、中宣部、人力资源和社会保障部、科技部授予“第六届全国杰出专业技术人员”荣誉称号，2021 年被科技部授予“全国科技系统抗击新冠肺炎疫情先进个人”称号。



林东昕

院士 中国医学科学院肿瘤医院

个人简介

中国医学科学院北京协和医学院长聘教授、肿瘤医院病因及癌变研究室主任、肿瘤病因学教研室主任；癌发生及预防分子机理北京市重点实验室主任；中山大学肿瘤防治中心教授。长期从事肿瘤遗传学、基因组学等多组学研究，在揭示食管癌、胰腺癌、结直肠癌等常见肿瘤基因组和转录组改变及其防治应用方面取得突出成就。承担昌平国家实验室“揭榜挂帅”项目、国家自然科学基金“基础研究中心”项目；曾承担国家 973 和 863 科技计划、国家杰出青年科学基金、自然科学基金重点项目等。在 Nature、Nature Genetics 等国际和国内著名期刊发表科学论文 300 余篇，被引用 22,000 余次，H 指数 88。获国家自然科学奖二等奖 2 项、国家科技进步奖一等奖 1 项二等奖 2 项、教育部自然科学奖一等奖 1 项和发明专利多项。参与主编或编写《肿瘤学》和《肿瘤遗传学》等专著。是国务院颁发政府特殊津贴专家。获全国优秀科技工作者、北京市先进工作者、全国优秀博士论文指导教师（4 次）称号。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



顾东风

院士 中国医学科学院阜外医院

个人简介

预防心脏病学 / 流行病学专家，中国科学院院士，中国医学科学院北京协和医学院长聘教授。曾任国家心血管病中心副主任、中国医学科学院阜外医院副院长。现为中华预防医学会副会长，中国医疗保健国际交流促进会副会长，国家“健康中国行动”专家委员。主要从事心脑血管等慢性疾病的流行病学、人群防治和遗传病因研究。先后承担国内外多个重大项目，牵头大型队列研究，揭示我国心血管病流行趋势、创建我国心脑血管病风险预测模型，制订 2 项指南提出防治策略和措施。构建高脂血症和冠心病遗传特征谱。发表 SCI 论文 360 余篇，获得国家 20 项发明专利授权，获得 2 项国家科技进步奖二等奖。研究成果被国内外防治指南和权威教科书及世界卫生组织专著等广泛引用。



詹启敏

院士 北京大学

个人简介

中国工程院院士、教育部长江学者，国家杰出青年基金获得者，新世纪百千万人才工程国家级人选，国家自然科学基金委创新群体首席专家，国家 973 重大基础研究项目首席科学家。

担任北京大学国际癌症研究院院长，北京大学健康医疗大数据国家研究院院长，北京大学肿瘤医院分子肿瘤学实验室主任。担任苏州大学苏州医学院院长。

中国医师协会副会长、中国抗癌协会副理事长、中国医疗保健国际交流促进会副会长、中国微循环学会副理事长、欧美同学会海外医师协会会长、中国高等教育学会医学教育专委会理事长。

致力于肿瘤分子生物学和转化医学研究，在细胞周期调控、基因组稳定性和细胞癌变机制研究中取得原创性和系统性成果，从较深的层面揭示了抑癌基因在调控细胞周期和维持基因组稳定性中的功能，丰富了人们对抑癌基因在细胞周期检测点、基因组稳定性和靶基因调控中生物学作用的认识。在基因组水平全面系统的揭示了食管鳞癌的遗传突变背景，为了解食管鳞癌的发病机理、寻找食管鳞癌诊断的分子标志物、确定研发临床治疗的药物靶点以及制定有效治疗方案提供了理论和实验依据。

在国际医学生物学杂志上发表学术论文 270 余篇，SCI 引用 16000 多次。出版著作 14 部。应邀在国内外学术会议上作大会报告 170 余次，16 次担任国际学术会议主席。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



陈香美

院士 中国人民解放军总医院第一医学中心

个人简介

中国工程院院士，中国中西医结合肾脏病基础、临床和转化研究的领军人才。现任中国人民解放军总医院全军肾脏病研究所所长，肾脏疾病国家重点实验室主任，国家慢性肾病临床医学研究中心主任，国家肾脏病医疗质量控制中心主任，中国中西医结合学会会长。

先后担任2项国家“973”项目首席科学家、“十二五”国家科技支撑计划项目首席专家，连续获得国家自然科学基金创新群体、重点项目等20余项。以第一或通讯作者发表论文1513篇，SCI及EI收录636篇。主编专著20部。以第一完成人获国家科技进步一等奖、国家科技进步创新团队奖（相当于一等奖）和4项国家科技进步二等奖，以及中华医学科技一等奖等省部级一等奖8项。荣立个人一等功1次，二等功2次。研究成果入选中国21世纪重要医学成就。担任第十三届全国人大代表。



丛 斌

院士 河北医科大学

个人简介

中国工程院院士，博士、教授、主任法医师、律师，病理生理学、病原生物学及法医学博士生导师。中国工程院医药卫生学部常委，中国中西医结合学会副会长，中国医学科学院学部委员，中国中医科学院学部委员，国家科技伦理委员会生命科学分委员会委员，国家环保部环境损害鉴定评估专家委员会主任委员，国家药监局中药管理战略决策专家咨询委员会，国家自然科学基金委冠状病毒重大研究计划专家顾问组成员，中国药典委员会执行委员，《Food Science and Human Wellness》总编。全国人大常委，宪法和法律委员会副主任委员，九三学社中央副主席。

获国家科技进步一等奖 1 项、二等奖 2 项，省部级科技进步一等奖 3 项，获何梁何利科学与技术进步奖。发表学术论文 510 余篇，其中 SCI 论文 150 余篇，主编专著及统编教材 12 部。培养博士、博士后 80 余名，硕士 100 名。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



宁 光

院士 上海交通大学医学院附属瑞金医院

个人简介

中国工程院院士，上海交通大学医学院附属瑞金医院终身教授。现任上海交通大学医学院附属瑞金医院院长，上海市内分泌代谢病研究所所长。《中华内分泌代谢杂志》总编辑，*Journal of Diabetes* 主编。

宁光教授长期从事内分泌代谢病临床与科研工作，尤其在内分泌肿瘤与糖尿病诊治及研究领域成果丰硕。获评树兰医学奖、中国医师奖、吴阶平医药创新奖、“白求恩式好医生”奖，以及“以色列糖尿病联盟终身成就奖”、“美国内分泌医师协会国际内分泌医师奖”与“Yutaka Seino 杰出领导奖”等。



刘良

院士 广州中医药大学

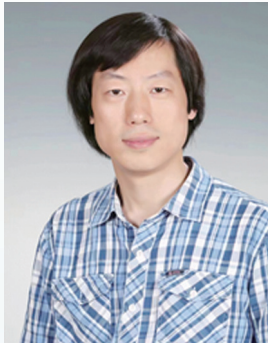
个人简介

刘良教授，医学博士，中国工程院院士，美国国家发明家科学院院士，澳门科技大学前校长。现任广州中医药大学一级教授、广东省中医药科学院首席科学家，兼任世界卫生组织传统医学项目顾问和专家组主席、国际标准化组织 (ISO) 中医药技术委员会 ISO/TC249 第一工作组主席、中国免疫学会中医药免疫分会会长、世界中医药学会联合会中医药免疫专业委员会会长等职。

刘院士是著名中医内科学专家和融合多学科前沿技术研究中医药的领军人物，在 SCI 学术期刊发表论文逾 300 篇，总影响因子逾 1500；以第一发明人获国际专利 43 项；获国家级和省 / 部级奖励及荣誉 14 项，含国家科技进步奖二等奖 2 项，首届国家创新争先奖状、国家有突出贡献中青年专家、澳门特区政府“荣誉奖状”等。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



汤富酬

教授 北京大学

个人简介

北京大学生命科学学院 BIOPIC 中心教授，北京未来基因诊断高精尖创新中心副主任。主要从事人类早期胚胎以及生殖系细胞发育以及癌症的单细胞功能基因组学研究。在国际上率先系统发展了单细胞功能基因组学研究体系，开启了单细胞转录组测序时代。在此基础上，发现了人类生殖系细胞发育过程中基因表达网络的多项重要表观遗传学调控机理。发表通讯和共同通讯作者文章 70 余篇，文章被引用 14000 余次。目前为 Cell Stem Cell, Cell Research, Protein & Cell, Genome Biology, Genomics Proteomics & Bioinformatics, Precision Clinical Medicine, Open Biology 等学术期刊编委。多次受邀参加 AGBT、ISSCR、ICHG、Gordon Conferences、HCA 等国际会议并作受邀报告。



高毅勤

教授 北京大学化学与分子工程学院

分子模拟及其深度学习算法的软件实现与应用

个人简介

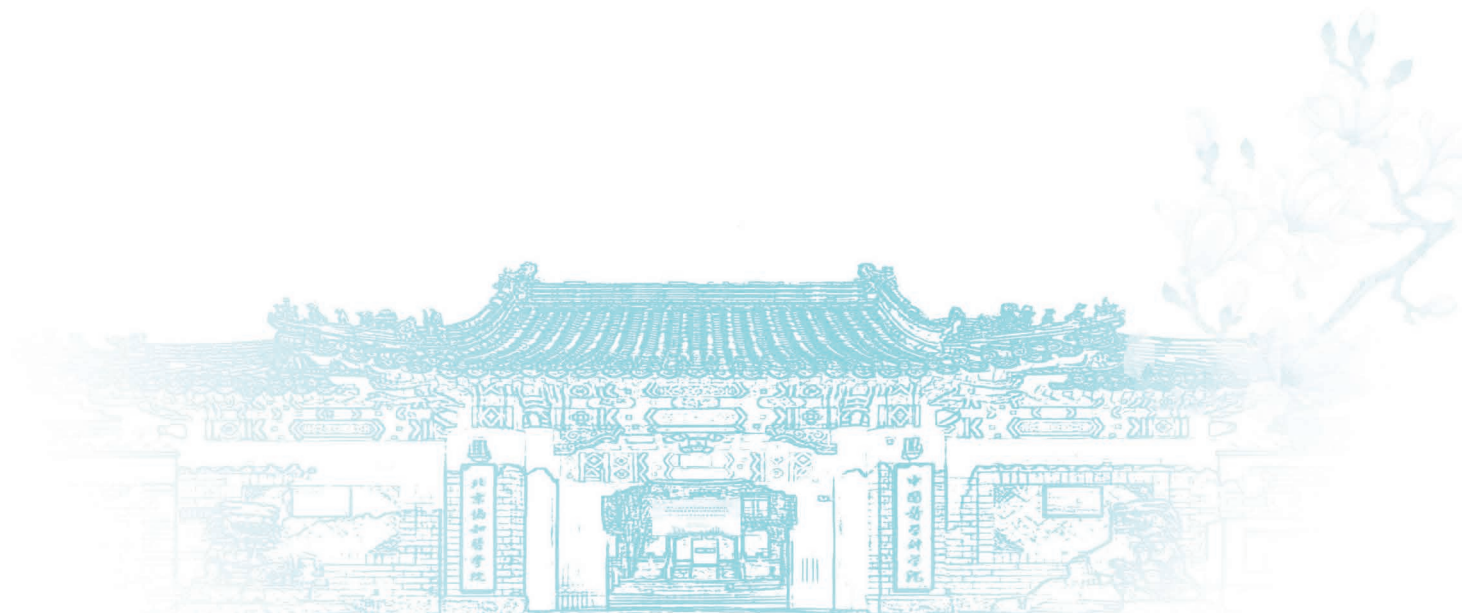
1972 年出生，1993 年本科毕业于四川大学化学系，1996 年在中科院化学所获得硕士学位，2001 年获得加州理工学院博士学位。2001 年—2004 年在加州理工学院和哈佛大学做博士后研究。2004 年 -2010 年在美国德克萨斯农工大学（Texas A&M University）化学系任助理教授；2010 年起任北京大学化学与分子工程学院教授，2013 年起同时担任北京大学生物医学前沿创新中心研究员。主要从事生物物理化学 / 理论化学方面的基础研究。现任北京大学理学部副主任，JCTC 杂志副主编，中国化学会副秘书长。

报告摘要

基于力场的分子模拟在化学、材料和生命体系中有着越来越广泛的应用，对于获取复杂分子体系的结构和动力学性质起着重要作用。但是在针对复杂体系的应用中，分子模拟还有如精度低、计算慢、收敛不稳定等瓶颈问题需要解决。近年来，深度学习方法和硬件架构的发展为分子模拟的进步提供了新的技术支撑和思路。近年来，这些方法在蛋白质结构预测等应用中取得了突出的进展，并为在分子水平研究复杂生物大分子体系提供了新的可能。在本报告中，我们将介绍把分子模拟和深度学习结合起来应用于化学反应和蛋白质和蛋白质 / 小分子复合物结构的预测等的尝试，以及由这些应用延伸出来的理论和技术需求。

专题报告 1： 健康医疗大数据技术及应用

(按出场顺序排序)





张文艳

教授 吉林大学第一医院

个人简介

吉林大学第一医院教授，博士生导师，吉林省长白山学者特聘教授，吉林大学“唐敖庆学者”领军教授。

中华医学会医学病毒学分会病毒诊断学组副组长；中国微生物学会病毒学专业委员会委员；中华预防医学会生物信息学分会第一届委员会常务委员；中国性病艾滋病防治协会艾滋病基础研究专业委员会委员；中国研究型医院学会生物标志物专业委员会委员。

主要从事病毒与宿主相互作用分子机制的研究，涉及的病毒有 HIV-1、SARS-CoV-2、肠道病毒等。

截止目前，在 *Nature*、*Nucleic Acids Res.*、*EMBO Rep.*、*mBio* 及国际病毒学旗舰期刊 *J Virol.* 等杂志发表 SCI 论文 80 余篇，IF 累计达 618.6，获得授权发明专利 2 项。承担了国家重点研发计划子课题，国家自然科学基金重点项目、面上项目，国家重大科学研究计划（973 计划）子课题，“十二五重大专项”子课题。获得了吉林省自然科学奖一等奖（第一）、国家自然科学基金二等奖（第二）等奖项。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



宋红梅

教授 中国医学科学院北京协和医院

个人简介

博士生导师，中国医学科学院北京协和医院儿科主任。中华医学会儿科委员会常委、免疫学组组长；中国医师协会儿内科医师委员会常委；中国药师协会罕见病用药委员会主委；北京医学会儿科学委员会前任主任委员、风湿免疫学组组长；《中华儿科杂志》副总编、《中国循证儿科杂志》执行副总编、《World Journal of Pediatrics》等多个专业杂志的编委。

十四五国家重点研发计划首席专家，研究方向为儿童风湿免疫性疾病，特别是自身炎症性疾病的临床与基础研究，发表国内外学术论文近 200 篇，牵头制定了多个儿童风湿病的诊治建议和指南。



戴 辉

副教授 国家区域医疗中心南方医院赣州医院

高水平国家区域医疗中心健康医疗大数据体系建设

个人简介

副主任医师，副教授，硕士研究生导师，现任南方医科大学南方医院赣州医院（赣州市人民医院）院长。专业特长为恶性肿瘤放疗、热疗、生物治疗及综合治疗，在医学伦理学领域有较深入研究。从事医院管理工作近20年，在医院发展战略、学科和技术建设、医疗质量管理、综合绩效设计与评价、科研教学管理等方面具有丰富经验。发表学术论文27余篇，编写专著4部，主持省部级以上各类基金课题6项，获广东省科学技术一等奖1项、二等奖1项，军队医疗成果二等奖1项、三等奖1项。兼任中华医学会医学伦理学分会委员兼副秘书长、医院管理组副组长，广东省医学会医学伦理学分会副主任委员，广东省医务社工研究会副会长等，兼任《医学与哲学》、《中国医学伦理学》、《实用医学杂志》等核心期刊编委，被聘为中山大学、广州医科大学、广州中医药大学硕士研究生导师。

报告摘要

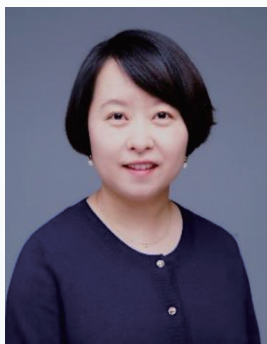
打造“南方医院—赣州医院—县级医院—乡镇卫生院”区域医疗中心。以全面推进“健康中国建设”为战略目标，以南方医院为中心、赣州医院为核心枢纽，打造医联体、医协体、城市医联体为主线的“互联网+医疗健康”区域医疗中心。助力医院管理、科室建设、技术帮扶、人才培养，坚持三双向帮扶、门诊前移、博士活动站等九大举措，形成三级联动，推动分级诊疗制度建设取得突破性进展，打造没有“围墙”的医院。

探索“互联网+”的数字化健康医疗大数据体系。深化人工智能、大数据、5G等技术在区域医疗中心建设的应用。做大做强互联网医院、互联网护理、远程医疗等，利用移动互联网技术，通过云平台下沉技术代替医疗资源下沉，打破地域和时间限制，提供全周期优质医疗服务，完善慢病管理、疾病早筛、辅助诊断和治疗、患者隐私保护、联合病房等建设及人才培养、业务指导，推进区域医疗中心的规范化和标准化建设。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

医联体建设的思考。充分发挥国家区域医疗中心在医联体建设中的纽带作用、为传统医联体模式注入新动力、新内涵。同时，国家区域医疗中心建设给医联体建设带来了新的课题，构建良好的信息化支撑平台及共建、共享、共赢机制，是跨区域医联体建设事业行稳致远的关键。



吴林寰

正高级工程师 中国科学院微生物研究所国家微生物科学数据中心

大数据支撑的全球传染病监测与预警系统

个人简介

中国科学院微生物研究所特聘研究员，国家微生物科学数据中心副主任，“中国科学院关键技术人才”。长期从事微生物大数据集成和挖掘方法研究及系统构建。在 *Nucleic acids research*、*Nature Communication*、*GigaScience*、*BMC genomics* 等杂志发表文章四十余篇，申请软件著作权 60 余项，国家重点研发计划首席科学家。2017 年，获得世界数据系统 World Data System (WDS) Data Stewardship Award。近年来，带领国家（世界）微生物数据中心团队建设了国际引领的微生物大数据平台体系。建立了全球微生物资源目录、全球模式微生物基因组数据库、全球宏基因组数据库、病原微生物数据库、新冠变异评估与预警系统等多个国际权威数据平台。

报告摘要

传染病已成为全球公共卫生面临的最大的威胁之一。快速、准确地识别未知病原体对于追踪和控制传染病至关重要，这在很大程度上依赖于全面的参考数据来源。全球病原体目录（gcPathogen）是一个全面的基因组资源，用于支撑病原体的快速、准确识别、流行病学研究以及对其抗生素抗性特征和毒力因子的监测。该平台整合并分析了从感染患者、动物宿主、食品和环境分离出的人类病原体的基因组数据和相关元数据，包含了来自全球 186 个国家在内的超过 30 年的细菌、真菌、病毒、寄生虫等超过 1000 个物种的 100 万基因组数据，是支撑长期的公共卫生监测，并对各国、疾病和宿主的基因组、序列类型和抗生素抗性基因进行深入分析的一个重要的平台。以此为基础，针对目前新冠病毒基因组不断突变，引起的新的传播与免疫逃逸风险，结合新冠病毒基因组数据与流行病学数据，全面对已知变异和潜在的虚拟变异对病毒的功能造成的影响进行综合分析，采用人工智能分类器算法，实现了基于病毒序列的风险评估和预警。该系统不仅可以作为全球病毒变异监测和追踪的工具，同时还可以基于虚拟变异和风险评估模型，为针对新型变异毒株的精准防控和抗体疫苗设计提供有效的参考信息。



中国科学院·北京协和医学院
 Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
 苏州系统医学研究所
 SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



王 爽

教授 四川大学华西医院

多组学融合数据的隐私保护及匿名化策略研究

个人简介

四川大学华西医院系统遗传研究院，特聘教授

上海同济大学筹普陀区人民医院，副教授

杭州铭崑信息科技有限公司，创始人

中组部引进人才

前 UCSD 生物医学信息，助理教授

专注生物医学领域隐私计算研究，相关领域发表 100 余篇论文

担任国际同态加密协会创始委员

iDASH 国际隐私计算大赛联合发起人

四川省生物信息学会生物医学数据共享与安全分会副会长

多项国内国际隐私机密计算标准发起人

《麻省理工科技评论》：中国 2022 年隐私计算科技创新人物

英特尔安全基因计算平台杰出贡献奖

作为项目 / 课题等负责人主持和参与：科技部“十四五”重点专项、海南省科技厅、浙江省科技厅、中国公安部、美国国立卫生研究院（NIH）隐私计算研发课题、英伟达 (NVIDIA) 高性能并行计算、Amazon 云计算、Intel IRTI 医疗隐私计算等项目。

报告摘要

健康医疗大数据正孕育大市场，带来科技进步或价值转化。与此同时，还有新的挑战随之而来：每当把个人的小数据汇聚在一起时，可能会泄露非常敏感的个人敏感信息，比如，你是谁，你在哪儿，你的秘密是什么。因为你和你的家人分享一部分共同的基因，你个人信息的医疗、基因信息的泄露，

还有可能波及到直系亲属的隐私。因此生物医疗大数据的隐私保护刻不容缓。本次报告从医疗大数据分享和分析过程中的隐私进行保护探讨，包括国内外数据隐私保护相关法律、政策以及相关技术解决方案。



刘 莉

教授 南方医科大学南方医院

个人简介

南方医院感染内科教授、主任医师、博导，南方医院医疗质量管理科主任，广东省“珠江学者”特聘教授，广东省特支计划“百千万”工程领军人才，广东省杰出青年医学人才，中国抗癌协会肿瘤人工智能专委会常务委员，中国抗癌协会肿瘤标志物专委会常务委员，中国医院协会健康医疗大数据专委会委员，中国医院协会医院信息统计专委会委员。近5年主持国家重大研究计划、国家自然科学基金等多项课题，以通讯作者发表SCI论著31篇，代表作包括 *Gastroenterology*、*Ann Oncol* 等。获广东省自然科学奖一等奖1项（第二完成人）、湖北省科技进步奖一等奖1项（第二完成人）。



杜 建

助理教授 北京大学

结构化医学知识在因果推断中的应用

个人简介

北京大学健康医疗大数据国家研究院助理教授、副研究员、博士生导师。中国科协青年人才托举工程计划入选者。

主要研究方向：医学科技大数据与知识工程、医学知识图谱与因果建模。近 5 年，主持科技部重点研发计划青年科学家项目、国家自然科学基金面上项目、青年项目各 1 项。

至今在 *Journal of the Association for Information Science and Technology*、*Journal of Informetrics*、*AMIA Annual Symposium* 等期刊上发表论文 90 余篇。担任中华医学会医学信息学分会委员、中华预防医学会生物信息学分会委员、中国医院协会健康医疗大数据应用管理专业委员会委员、中国医院协会医院情报图书专委会常务委员兼秘书长、*Health Data Science* 编委、人工智能与信息计量学(AII Workshop)、知识实体抽取与评估 (EEKE Workshop) 会议程序委员会委员等。

2017 年获中国科技情报学会青年情报科学家奖。

报告摘要

当前，人工智能逐渐成为科学发现新引擎，数据科学研究也日益强调因果科学，先验因果知识网络（即因果图；如 A 导致 B，Z 介导 X 对 Y 的作用）对于新的科学假设生成和更可靠的知识推理愈发重要。而目前获取和理解已知因果知识主要依靠人工阅读科学出版物，存在耗时、易错、不系统及因科学不确定性造成理解偏差等问题。针对医学领域目前人工获取和构建因果知识体系低效率、不系统、异质性问题，我们引入知识图谱的概念，将因果图定义为研究问题涉及概念（例如干预 / 暴露和结局变量）及其所有第三方概念之间关系的知识图谱。通过自然语言处理和知识工程方法，将知识图谱修剪为因果图，为流行病学领域因果图的系统性、标准化绘制提出新的解决策略。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

本报告涉及医学自然语言处理和流行病学的交叉研究。围绕将医学知识充分融入医疗大数据研究这一目标，聚焦系统综述、随机对照试验、孟德尔随机化研究、注册临床试验等多来源医学文献和数据的结构化处理，构建暴露 - 结局变量之间的知识网络，并将这一知识网络应用到观察性研究因果推断模型构建中。



弓孟春

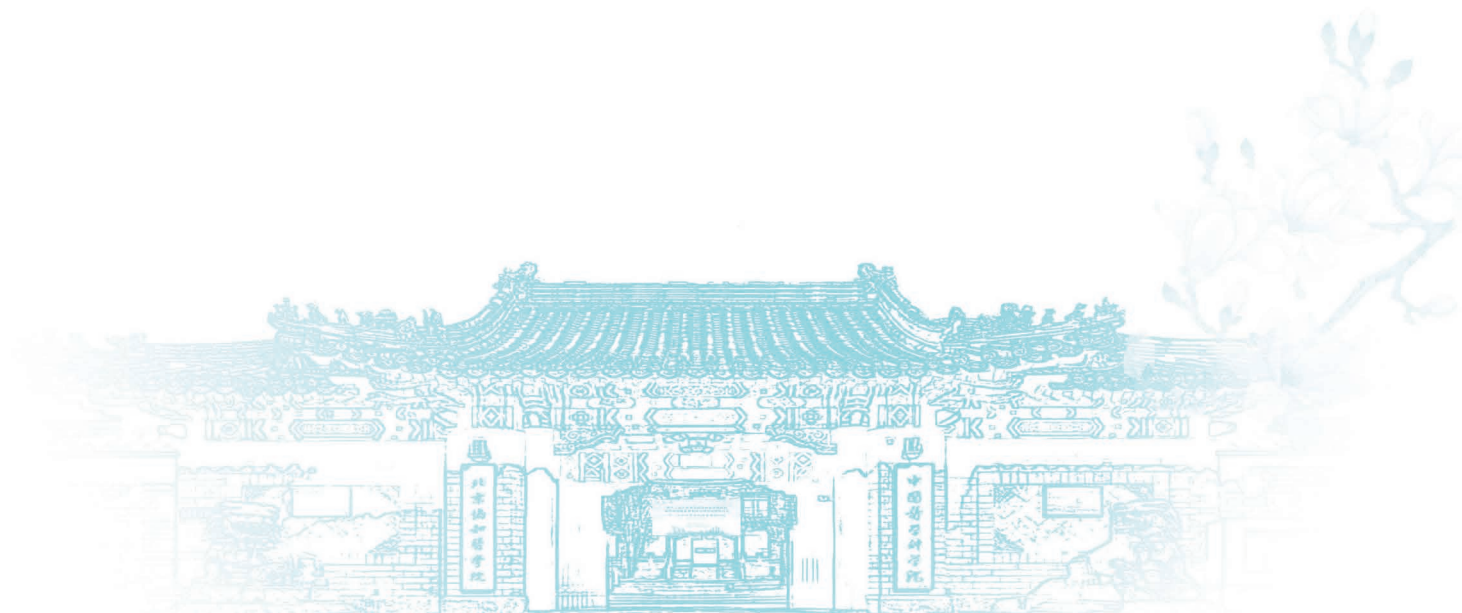
博士 神州医疗科技股份有限公司

个人简介

北京协和医学院（清华大学医学部）临床医学八年制专业医学博士，于北京协和医院完成内科住院医师培训。期间从事儿童肾脏病学、卫生经济学及医学教育研究，并赴加州大学旧金山分校访问。2015年初开始在医学信息学领域工作，曾任中国国家罕见病注册系统（NRDRS）执行总监。目前任南方医科大学健康管理研究院特聘研究员，主要的研究领域为医学信息学、表型组学、卫生技术评估、卫生经济学、罕见病相关卫生政策研究及医学教育等。承担多项国家级及省部级课题，在科技部国家重点研发计划“主动健康与老龄化应对”专项中担任课题首席专家。担任 SNOMED International 全球管理委员会董事及美国医学信息学会 (AMIA) 全球卫生信息学工作组常务委员，致力于在全球领域推动医学数据标准化工作及医学信息学研究工作，提升中国健康医疗大数据标准化水平。担任国际罕见病研究联盟（IRDIRC）诊断科学委员会委员，致力于协调全球范围内罕见病诊断水平的提升及诊断技术的创新。担任复旦大学附属儿科医院（国家儿童医学中心）医学信息学顾问，探索一体化精准医学信息化解决方案的建设。兼任中华预防医学会生物信息学分会常委、中国卫生信息学会肿瘤大数据专业委员会委员、中国抗癌协会（CACA）大数据与真实世界研究委员会委员及人工智能专委会委员、中国细胞学会生物信息学学组委员。

专题报告 2： 重大疾病与组学研究

(按出场顺序排序)





吴 晨

北京协和医学院长聘教授 中国医学科学院肿瘤医院

肿瘤发生发展多阶段过程分子与细胞动态改变

个人简介

北京协和医学院长聘教授、国家癌症中心、中国医学科学院肿瘤医院研究员、博士生导师。国家杰出青年科学基金获得者，入选北京高等学校卓越青年科学家。从事肿瘤遗传学研究，通过深入挖掘肿瘤基因组动态演进的分子机制，为中国人群的肿瘤风险评估、早期检测和防治措施提供科学依据。科研成果获国家自然科学基金二等奖、教育部自然科学奖一等奖、教育部科学技术进步奖二等奖等。

报告摘要

肿瘤的发生通常经历长期、慢性的进展过程，而早诊早治对于降低肿瘤发生率和死亡率至关重要。目前肿瘤早期检测技术大多有创且成本较高，难以真正应用到大规模人群筛查。因此，需深入理解从正常到癌前病变再向浸润癌发展的分子学病因，准确评估癌前病变患者的进展风险，以提高患者诊断率和治愈率。目前国内外肿瘤遗传学与泛癌基因组学的研究已日趋成熟，但对癌变过程中分子与微环境的动态改变刻画不足，这些分子改变如何相互作用促成肿瘤形成也尚未可知。因此，未来研究应重点关注癌前病变的分子与微环境改变，通过应用单细胞组学等测序分析技术，深度整合系统动力学、表观遗传学和肿瘤发生动态演变理论，建立转录调控分化活性、细胞干性及癌变风险的三向关联模型，为研究细胞癌变命运演化的原理和特征，进而开发恶性肿瘤早期检测靶点及癌变风险预测提供重要分析平台，深入探究癌变过程的动态改变。



余 佳

北京协和医学院院长聘教授 中国医学科学院基础医学研究所

Genome-wide analysis of pseudogenes reveals HBBP1's human-specific essentiality in erythropoiesis and implication in β -thalassemia

个人简介

研究员，博士生导师，医学分子生物学国家重点实验室 PI，中国医学科学院 RNA 与造血调控研究重点实验室主任；国家杰出青年科学基金获得者，长江学者奖励计划入选者（青年），百千万人才工程国家级人选，国务院政府特殊津贴获得者。科技部十三五“发育编程及其代谢调节”重点研发专项首席科学家，十四五“发育编程及其代谢调节”重点研发专项总体专家组、指南编写组成员。研究方向为造血调控、干细胞功能及再生医学。综合运用干细胞培养及基因操纵和谱系示踪等体内技术，结合单细胞多维组学及计算生物学手段，研究 RNA 及其互作蛋白质在干细胞、血液系统疾病及肿瘤中的功能和调控机理。担任北京市生化协会理事，中国生理学会血液生理专业委员会理事，血液表观遗传学组组长，中华预防医学会生物信息学专业委员会常委，抗癌协会血液肿瘤分会青委会副主任。作为通讯作者（含共同）在 Cell Stem Cell、Developmental Cell、EMBO Journal、Cell Research 等国际学术期刊上发表 SCI 论文 30 余篇，被引用 3000 余次，获教育部 2018 年自然科学二等奖。

报告摘要

The human genome harbors 14,000 duplicated or retroposed pseudogenes. Given their functionality as regulatory RNAs and low conservation, we hypothesized that pseudogenes could shape human-specific phenotypes. To test this, we performed co-expression analyses and found that pseudogene exhibited tissue-specific expression, especially in the bone marrow. By incorporating genetic data, we identified a bone-marrow-specific duplicated pseudogene, HBBP1 (η -globin), which has been implicated in β -thalassemia. Extensive functional assays demonstrated that HBBP1 is essential for erythropoiesis by binding the RNA-

binding protein (RBP), HNRNPA1, to upregulate TAL1, a key regulator of erythropoiesis. The HBBP1/TAL1 interaction contributes to a milder symptom in β -thalassemia patients. Comparative studies further indicated that the HBBP1/TAL1 interaction is human-specific. Genome-wide analyses showed that duplicated pseudogenes are often bound by RBPs and less commonly bound by microRNAs compared with retropseudogenes. Taken together, we not only demonstrate that pseudogenes can drive human evolution but also provide insights on their functional landscapes.



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



孙良丹

教授 安徽医科大学第一附属医院

银屑病从易感基因到临床转化

个人简介

2007年安徽医科大学博士毕业；二级教授，博士生导师，享受国务院政府特殊津贴。皮肤病学教育部重点实验室主任，炎症免疫性疾病安徽省实验室副主任，安徽省皮肤病学临床研究中心主任，安徽医科大学第一附属医院科研处处长。

从事疾病遗传学和转化医学研究，主持国家和省部级科研项目13项，发现确证40多种疾病260余个易感基因及诊断靶点。发表Nat Genet等SCI论文200多篇，SCI他引6,300多次，写入国际英文教科书和专著300多次；改写人类孟德尔遗传内容33次。

获中国青年科技奖、教育部青年科学奖、树兰医学青年奖、吴孟超医学青年科技奖、药明康德生命化学研究奖、安徽省自然科学一等奖（2次）和中华医学科学技术一等奖。入选国家万人计划科技创新领军人才，国家百千万人才，国家有突出贡献中青年专家、国家卫生计生委有突出贡献中青年专家，国家万人计划青年拔尖人才、国家自然科学基金委优秀青年，科技部中青科技创新领军人才、教育部青年长江学者、教育部新世纪优秀人才和安徽省皖江学者特聘教授，炎症免疫性疾病转化医学研究创新团队带头人。

报告摘要

银屑病是一种常见的有多基因遗传背景的免疫介导性皮肤病，严重影响患者的身心健康，被视为全球性健康问题。为揭示银屑病的发病机制，进而为疾病诊断和治疗的理论基础，国内外研究团队开展了系列研究，2002年本团队鉴定PSORS1和PSORS9是中国人银屑病患者易感区域，此后，开展了基于单核苷酸多态性、编码变异、拷贝数变异、插入缺失变异、蛋白截断变异、结构变异的系列银屑病基因组变异研究，系统构建了银屑病的基因组变异图谱，发掘了银屑病150多个易感基

因，揭示了银屑病具有复杂的遗传结构和种族异质性，发现皮肤屏障功能、抗原呈递、NF- κ B 信号传导、Th1 / Th17 等银屑病的信号传导途径揭示了 HLA 区域在银屑病及其他疾病中的重要作用以及 CaMK4 促进 IL-17A 生成及抑制 IL-10 生成调节银屑病的机制，易感基因研究促进了银屑病药物副作用和疗效预测、发病风险预测、环境因素及遗传风险评估、辅助诊断、生物制剂开发等临床转化，推进了银屑病的精准医疗。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



王晓月

教授 中国医学科学院基础医学研究所

高通量功能基因组学与精准医学

个人简介

2010年博士毕业于约翰霍普金斯大学医学院。2010年到2013年在芝加哥大学基因组学和系统生物学研究所进行博士后研究。2014年起在中国医学科学院基础医学研究所担任课题组长。研究方向为癌症基因组学和生物信息学，致力于开发功能基因组学新方法，精准高效的鉴定与癌症风险、癌症治疗相关的突变或突变组合，并寻找可能的药物靶点和治疗方法。近期工作发表在 *Nature Communications*, *Genome Biology*, *Briefings in Bioinformatics* 等杂志上。研究工作受到国家自然科学基金优秀青年基金和重点研发项目的支持。

报告摘要

精准医学旨在为每个个体提供最合适的疾病治疗与预防方案，为此需要对于个体差异进行详细的功能性研究。基于 CRISPR-Cas9 的高通量筛选方法为同时研究大量基因和变异的功能提供可能，近年来结合单细胞测序作为筛选表型也提供了更高维度的功能信息。本报告将以三项工作为例，分别介绍基于 CRISPR-Cas9 的“合成致死”筛选如何用于肿瘤靶向药物的开发，基于单碱基编辑的高通量筛选如何用于鉴定疾病风险位点，以及在类器官中的单细胞 CRISPR 筛选如何发现细胞命运决定因子，助力再生医学。



鲁向锋

研究员 中国医学科学院阜外医院

心血管疾病基因组学研究及精准预防

个人简介

国家心血管病中心 / 中国医学科学院阜外医院流行病学研究部主任、北京协和医学院博士生导师。入选国家“万人计划”领军人才，中华预防医学会理事，生物信息学分会委员，中国医促会公共卫生与预防医学分会常务委员。主要从事心血管病流行病学、遗传学和精准防治转化应用研究。开展全国多中心大型队列随访研究以及基因组等多组学研究，系统鉴定影响我国人群冠心病、血脂异常和高血压的易感基因群和种族特异位点；基于传统危险因素和遗传因素评估和开发心血管疾病个体化风险工具，指导精准预防。牵头承担国家重点研发计划、国家自然科学基金优秀青年基金、面上项目等 10 余项国家级课题。在 Nature Genetics、AM J RESP CRIT CARE、Science Bulletin、Neurology、Hypertension 等期刊发表 SCI 论文 100 余篇，获 10 项发明专利授权。

报告摘要

心血管疾病等慢性疾病受到环境因素和遗传因素的共同作用。随着 HapMap 计划和千人基因组计划的完成以及基因组学检测技术的飞速进步，利用全基因组关联研究（genome-wide association study, GWAS）、外显子测序和全基因组测序等策略，系统评价基因组中常见、低频和罕见变异信息的作用，使得心血管疾病等慢性疾病的遗传流行病学研究取得了巨大进展。目前已经发现心血管疾病相关易感基因和遗传标记位点数千个。本课题组开展了心血管疾病大规模基因组或外显子组研究，已发现或验证了 80 余个影响中国人群心血管疾病的易感基因和一系列种族特异位点，阐明了不同人种的遗传异质性。

早期识别心脑血管疾病高危人群，进行健康生活管理和药物干预对于心脑血管疾病精准防治至关重要。基于中国人群开展的大规模基因组学研究，利用 500 余个遗传变异构建了冠心病和脑卒中



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

多基因遗传风险评分，并在 4 万名平均随访 10 年的全国自然人群队列评价预测价值。结果显示遗传风险能够有效预测冠心病和脑卒中发病风险，描绘个体的发病风险轨迹。遗传风险评估模型为我国居民心血管疾病高危人群早期筛查提供了实用性评估工具，可应用于冠心病、脑卒中早期发病风险预测并指导高危人群开展个体化的生活方式或药物治疗干预。



左志向

研究员 中山大学

基于组学数据的肿瘤分子标志物研究

个人简介

中山大学肿瘤防治中心研究员，博士生导师，中山大学百人计划引进人才，广东省珠江人才计划创新创业引进团队核心成员，广东省自然科学基金杰出青年。长期以来立足于 RNA 及其修饰大数据，开发算法工具，搭建大数据分析平台，开展肿瘤演进 RNA 生物学和分子标志物研究，在肿瘤早诊、分子分型和预后等多个临床场景取得了一系列研究成果。以第一 / 通讯 (含共同) 的身份发表 43 篇 SCI 论文，包括 Nature Genetics (2 篇)，Cancer Cell, Cell Research, Nucleic Acids Research (8 篇)，Molecular Biology and Evolution 等国际权威杂志，其中影响因子 >20 有 5 篇，影响因子 >10 有 22 篇。研究工作获得了国内外同行的广泛关注，引用次数 10000 余次 (Google Scholar)，H-index 40，5 篇 ESI 高被引论文。

报告摘要

免疫疗法是一种很有前途的癌症治疗方法，但只有少数患者从中受益。开发新的免疫治疗策略和有效的预测治疗疗效的生物标志物是当务之急。最近的组织和单细胞高通量转录组测序技术产生的大量组学数据为挖掘肿瘤免疫治疗分子标志物提供了宝贵的资源。然而，这些资源并没有很好地组织起来，系统的分析也很困难。因此，我们开发了 TIGER，一个肿瘤免疫治疗基因表达资源库，一共包含 1508 个具有免疫治疗临床结果的肿瘤样本和 11,057 个没有免疫治疗临床结果的肿瘤 / 正常样本的大量转录组数据，以及来自 655 个肿瘤样本的 2,116,945 个免疫细胞的单细胞转录组数据。TIGER 提供了许多有用的模块来分析收集的数据和用户提供的数据。使用 TIGER 中的资源，我们确定了肿瘤富集的 CD4⁺ 和 CD8⁺ T 细胞亚群。我们使用 TCR 测序 (TCR-seq) 和体外新抗原刺激确

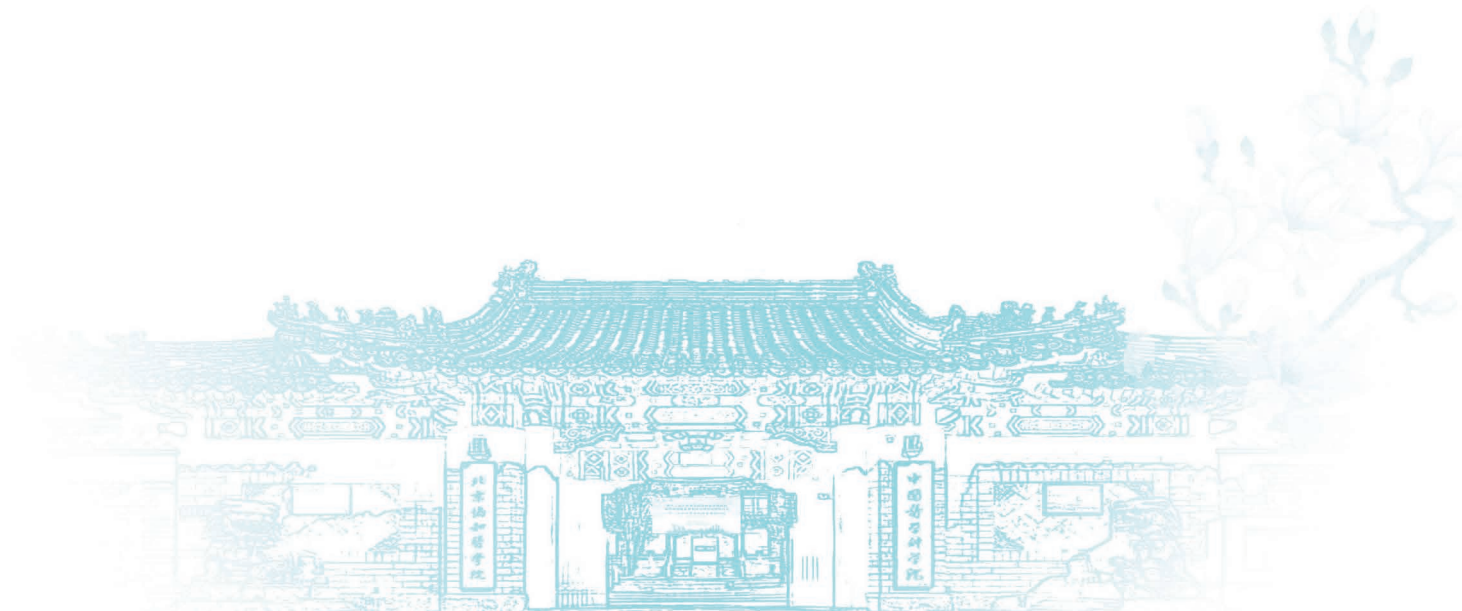


中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

定了肿瘤抗原特异性 CD4⁺ 和 CD8⁺ T 细胞。我们发现 CXCL13 为肿瘤抗原特异性 T 细胞的特异性生物标志物，为 TCR-T 治疗提供了有希望的生物标志物。此外，我们发现 CXCL13 基因的高表达也可以用来预测免疫治疗疗效。综上所述，我们相信 TIGER 将有助于理解抗肿瘤免疫机制和发现有效的生物标志物。TIGER 可在 <http://tiger.canceromics.org/> 免费访问。

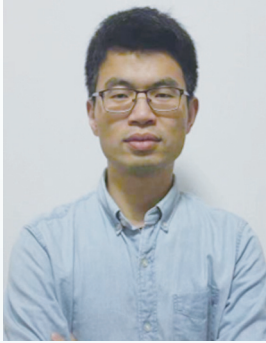
专题报告 3： 微生物组与健康

(按出场顺序排序)





中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

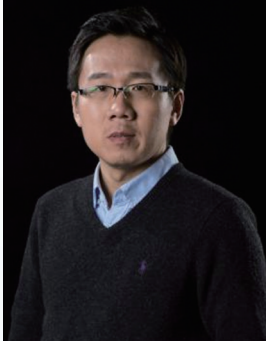


徐振江

教授 南昌大学

个人简介

徐振江，教授，博导，任职于南昌大学食品科学与技术国家重点实验室。2012年获得美国罗切斯特大学 (University of Rochester) 医学中心的生物物理学博士学位。之后进入 Rob Knight 课题组在 UCSD 从事人体和环境微生物组学的技术开发和应用。回国后致力于开发微生物组学方法和生物信息大数据算法，研究人体微生物组结构和功能。发表 SCI 论文 60 余篇，回国以来在 Genome Research、elife、mSystems、Food Chemistry、JAFC 等发表通讯作者文章。总引用率 20000 余次，H-index 40，科睿唯安 Web of Science 连续遴选为全球高被引学者。获得国家自然科学基金面上项目、科技部重点专项资助。



赵方庆

研究员 中科院北京生命科学研究院

个人简介

中国科学院北京生命科学研究院研究员、科研部副主任

Brief. Bioinform.、Genom. Proteom. Bioinform.、BMC Evol. Ecol., Med. Microecol. 和 J. Genet. Genom. 等担任副主编或编委

主要致力于建立高效的算法模型和实验技术，探索人体微生物与非编码 RNA 的结构组成与变化规律，以期解析它们与人类健康和疾病的关系

在 Cell、Nature Biotech、Gut、Nature Commun 等发表通讯作者论文 40 余篇

中科院“百人计划”（2011）

基金委优秀青年基金（2017）

北京市杰出青年科学基金（2018）

国家杰出青年科学基金（2020）

中国科学院优秀导师奖（2017, 2018, 2019）

中国科学院大学领雁奖章（2020）

中国科学院朱李月华优秀教师奖（2020）



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

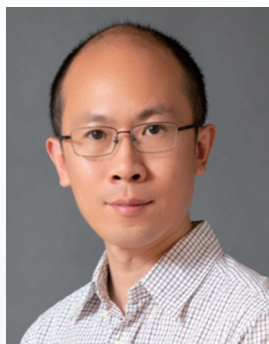


刘 翟

研究员 中国科学院武汉病毒研究所

个人简介

中国科学院武汉病毒研究所微生物资源与生物信息研究中心副主任。入选“万人计划”青年拔尖人才、长江学者（青年）奖励计划，国防科技创新特区重点项目专家组专家，中国微生物学会微生物生物安全专业委员会青年学组主任委员，中国遗传学会青年委员会委员，中华预防医学会生物信息学分会常务委员，中国医促会分子诊断学分会常务委员，国际应急管理协会亚太应急专业委员会常务委员。主持承担国家重点研发计划项目、国家自然科学基金重大研究计划项目、973计划、科技部基础性工专项课题、国家自然科学基金面上项目在内的多项科研项目。获得国家科学技术进步特等奖、中华预防医学会科学技术一等奖、山东省自然科学二等奖。主要从事病原微生物领域的研究，在NEJM、Lancet、Nature等学术期刊发表研究论文100余篇，近五年他引超过2000次，H-index: 30。



李明锐

研究员 中国科学院北京基因组研究所

肺炎微生物组与临床预后关联研究

个人简介

中国科学院北京基因组研究所（国家生物信息中心）研究员，博士生导师，德国马普学会生物信息学博士，入选国家青年海外高层次人才计划。中华预防医学会生物信息学分会常务委员。近十年一直从事高通量测序数据分析工作，已经发表 SCI 论文 40 余篇，引用数目累计超过 3000 次。目前课题组主要从事病原微生物检测算法开发及人体微生物组研究，承担多项科技部重大专项、重点研发、自然科学基金项目。新冠肺炎疫情期间参与新冠病毒基因组变异分析、宿主转录组分析、人体微生物组分析及基因组流行病学调查研究等。

报告摘要

人体微生物与健康显著关联，肠道及呼吸道微生物组成与传染性疾病的易感性与严重程度有显著关联。虽然有研究发现新冠肺炎病人肠道及呼吸道微生物组成存在显著的紊乱，目前尚不清楚微生物组成是否与疾病的临床预后相关。

我们首先通过对 192 名新冠肺炎重症病人口咽部连续时间点微生物组分析，发现新冠肺炎病人口咽部微生物组成与健康对照存在显著差异，其中预后较差（死亡）患者微生物组成变化更为剧烈。康复病人呼吸道微生物中机会致病菌丰度较低且在住院过程中展示出更高的稳定性。此外，我们发现入院时副溶血链球菌的丰度与病人预后（死亡、康复）显著相关，在入院时疾病严重程度较轻的患者中，副溶血链球菌丰度较低的患者死亡率是较高患者的 8 倍（95% 置信区间 2-42），提示入院时副溶血链球菌丰度可作为潜在的疾病预后与病人分组管理的分子标志物。

我们同时对以上样本的肠道微生物组进行了分析，发现新冠病人肛拭子微生物主要由肠球菌、拟杆菌、埃希氏菌为主导，其中肠球菌主导菌群在住院期间稳定性较高。随着病情的好转，患者肠道菌群变得更加稳定。小韦荣氏球菌的丰度在康复病人中显著富集，且该菌为主导的菌群主要出现在康复病人出院前的一周内，提示该菌丰度的升高可能与病人康复相关联。



刘星吟

教授 南京医科大学

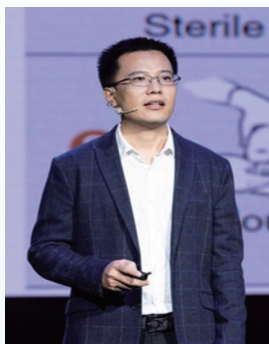
孤独症与肠道菌群

个人简介

南京医科大学特聘教授 博士生导师，南京医科大学肠道微生态学术带头人，江苏省特聘专家，特聘教授，江苏 333 高层次人才。主要致力于肠道微生物与人类疾病关联的机制研究。江苏省微生物学会理事，中国生物物理学会肠道菌群分会理事，Medicine in Microecology 编委，iMeta 编委；近年在 GUT, Cell Host & Microbe, Gut Microbes, Cell Reports 等国际知名杂志发表创新性成果多项，申报专利多项，转化成果 1 项；是 Gut, Microbiome, Science Advance, Cell Reports 等高水平杂志的特约审稿人。

报告摘要

孤独症（Autism Spectrum Disorder, ASD），又称自闭症，是一种广泛的神经发育障碍疾病。患者主要表现为社交行为缺陷和兴趣狭窄为核心症状的行为障碍，部分儿童还表现为多动，睡眠障碍，和胃肠道功能紊乱等共患病症状。全外显子测序以及全基因组测序揭示孤独症发病因素主要与遗传变异有关。进一步流行病学调查发现孕期压力、感染、膳食失衡、环境污染物暴露均会增加子代患孤独症的风险。肠道菌群失衡可能通过肠-脑轴影响神经发育的不同阶段。通过跨年龄结构的孤独症队列研究，我们发现孤独症肠道菌群发育轨迹呈现明显渐进式偏离正常发育轨道，其特征包括 α 多样性持续下降，早期不可持续的成熟菌群，多个菌属的丰度发生依赖年龄的变化，菌群检出率下降和 325 个年龄依赖性的微生物代谢功能失调。基于我们研发的 PM2RA 软件，我们进一步发现 3 岁前在孤独症儿童中发生广泛的微生物关系变化，这些微生物关系变化的 PM 值与孤独症儿童的行为、睡眠和胃肠道症状的严重程度呈现正相关。生命早期乳杆菌的定植有利于孤独症儿童塑造健康的肠道菌群。通过多种孤独症小鼠模型，我们证实遗传变异和肠道菌群的相互作用在 ASD 发病机制中扮演了重要作用，监测和靶向肠道菌群的诊疗对 ASD 的临床应用具有重要意义。



王金锋

教授 中国农业大学

女性生殖生理的微生物组指征

个人简介

中国农业大学杰出人才，食品科学与营养工程学院教授、博士生导师；中国生物工程学会微生物组学与技术专业委员会委员，中国微生物学会医学微生物与免疫学专业委员会噬菌体学组委员，中国生物物理学会肠道菌群分会委员；主要从事微生物组学与生物信息学方向的研究，聚焦菌群及营养代谢与宿主健康之间的联系；主持4项国家自然科学基金项目，并承担了多项国家和省部级课题；在Cell（2020封面文章）、Gut（2020和2018）和Nature Communications（2021和2016）等SCI刊物上发表第一作者或通讯作者（含并列）论文20余篇，累计影响因子超过150，近五年被引用1000多次；Medicine in Microecology杂志编委，Critical Reviews in Microbiology、mSystems和Applied and Environmental Microbiology等20余本国内外杂志审稿人。

报告摘要

作为生命摇篮的宫腔就像一个黑箱子，我们通常不清楚它的健康状态如何，更无法轻易获知它的微生态依然保持良好抑或已经恶化。宫腔微生态无论对女性本身生理还是对生殖健康，都十分重要。此前的研究主要侧重于与宫腔连通的阴道，而对两位点间微生物组变化的共性与内在联系所知甚少，尤其对阴道菌群能否侵袭和定植宫腔并诱发疾病仍未可知。鉴于此，我们从解析大人群队列的微生物组学数据入手，对600余名女性共1200多个宫腔和阴道微生物组自测及公共数据集进行了整合挖掘，发现了宫腔与阴道间可能发生了细菌易位或交换的证据，并筛选出了来自阴道、可能与子宫内膜炎有关的潜在致病菌；在此基础上引入动物模型和菌群移植实验，从多方面复现了子宫内膜炎样病变表型，证明了阴道扰动可导致宫腔微生态失调，二路普氏菌和产气荚膜梭菌等阴道微生物易位将引发子宫内膜组织的炎症反应；我们还发现了阴道内高丰度的乳杆菌可以跨位点作用，



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

减少宫腔内有害菌的丰度，使宫腔微生物群维持健康状态。该研究阐明了宫腔和阴道菌群的交互和共变特征，揭示了阴道菌群及特定细菌种类对子宫内膜组织的破坏性或保护性作用，将拓展人们对女性生理和生殖健康的理解与认识，在预防保健、妇产和生殖医学的治疗水平提升和精准医疗发展方面具有积极的意义。



丁 涛

教授 中山大学

呼吸道微生物组的塑造

个人简介

中山大学教授，博士生导师，国家海外高层次人才计划青年项目获得者，中山大学“百人计划”中青年杰出人才，广东精准医学应用学会微生态医学分会副主任委员，中国生物物理学会肠道菌群分会委员，粤港澳肠道微生态学术联盟理事。

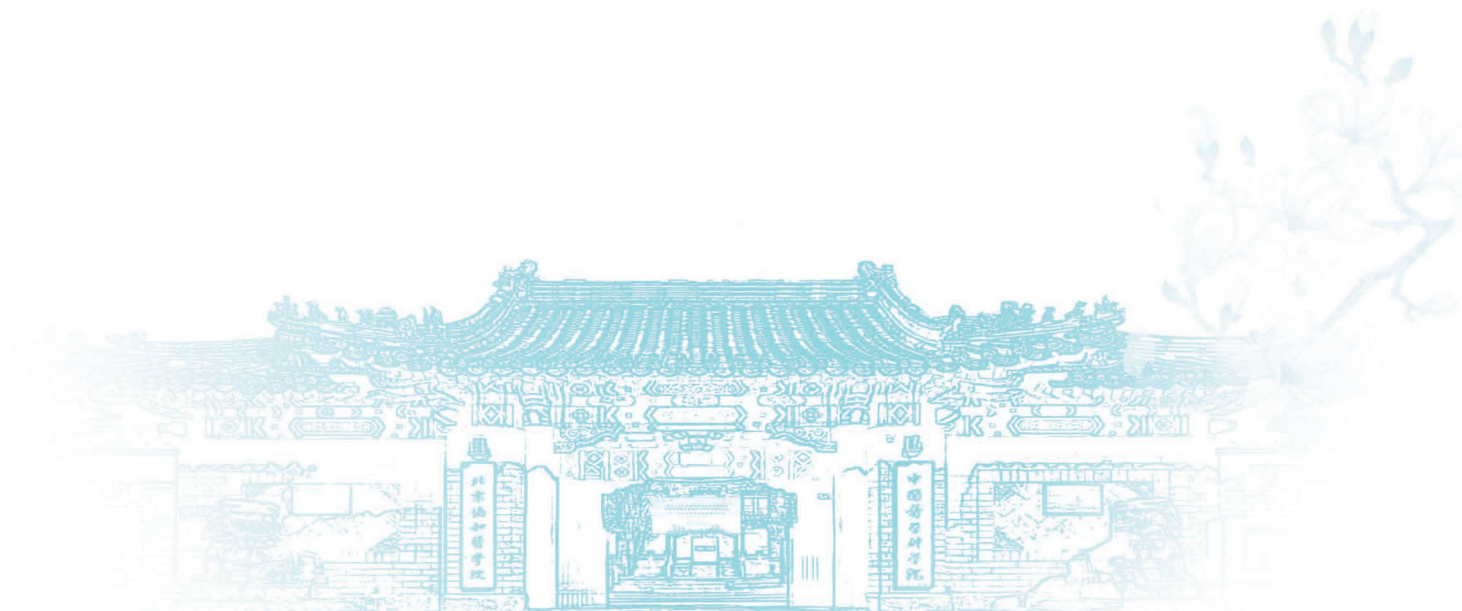
主要研究兴趣为微生态学、微生物组学和基于菌群和宿主相互作用的系统生物学。主要研究方向包括：微生物组在传染性或慢性疾病中的动态和功能机制；多器官微生物组之间的协同机制和针对宿主免疫的协同应答；以及基于微生态学和微生物组学大数据的生物信息学和建模等。目前主持和参与多项国家自然科学基金、国家重点研发计划、广东省重点领域研发计划项目，研究工作主要发表在 *Nature*, *Microbiome*, *mBio*, *PLOS Neglected Tropical Disease* 等国际权威期刊。目前担任微生物组学领域国际知名期刊 *Microbiome* 和 *ISME* 的审稿人，以及 *Plos One* 和 *Medicine in MicroEcology* 的编委。

报告摘要

呼吸道微生物组与人的健康和疾病联系密切。上呼吸道以及口腔中定植着很多共生菌和机会病原菌；而下呼吸道曾长时间被认为是无菌的，但宏基因组学研究发现了共生菌在健康人肺部的存在。我们的工作提示病原体感染是塑造呼吸道微生物组的重要因素。流感病毒感染会显著塑造上呼吸道菌群，而感染后上呼吸道机会病原菌的增多与其侵袭下呼吸道导致肺部细菌性感染有关；而结核病的细菌学检测表型与病人的肺部菌群存在显著联系。为了进一步探究肺部菌群的来源和塑造机制，我们对比研究了唾液、鼻腔、口咽和支气管肺泡灌洗液样本的微生物群落，并测算了多来源的微生物对肺部菌群的塑造过程。我们发现口腔和鼻腔微生物通过占据不同的生态位共同塑造了肺部菌群。我们还观察到口腔微生物向肺部的扩散是存在个体间差异的，更多的口腔微生物进入肺部与肺功能下降和促炎细胞因子增加有关。这些结果描述了肺部菌群的外部塑造过程，并提示了唾液等口腔样本在临床环境中监测和评估肺微生物群状态的巨大价值。

专题报告 4： 分子诊断与临床应用

(按出场顺序排序)





黄岩谊

研究员 北京大学

个人简介

1997年本科毕业于北京大学化学专业，2002年博士毕业于北京大学无机化学专业；先后在美国加州理工学院应用物理系、斯坦福大学生物工程系从事博士后研究工作；2006年回到北京大学任教。现任北京大学化学学院教授，北京大学生物医学前沿创新中心副主任，北大-清华生命科学联合中心研究员。主要从事微量核酸分析研究，集中工作在测序技术、单细胞分析和微流控技术的交汇点上。曾获国家基金委优秀青年科学基金、国家杰出青年科学基金等。



何怡华

主任医师 首都医科大学附属安贞医院

先天性心肌发育不良家系遗传发病机制研究

个人简介

国家二级教授 / 博士、博士研究生导师、北航前沿院兼职博导 / 中国农业大学特聘教授；首都医科大学附属北京安贞医院心脏超声医学中心主任、胎儿心脏病母胎医学中心主任

研究方向：胎儿心脏病母胎医学、围产医学、超声影像学

国家卫健委委托行业指南撰写牵头专家、全国产前诊断专家组成员，十三五国家重点研发计划首席专家；担任中国妇幼保健协会胎儿心脏病防治专业委员会第一届主任委员、中华医学会超声医学分会第十届委员会妇产超声学组副组长以及多个超声医学专委会副主任委员及常务委员。

牵头撰写胎儿心脏病相关系列共识，第一完成人获得 2020 年教育部科学技术进步奖二等奖、2021 年妇幼健康科技奖一等奖。

主持国家重点研发计划、国家自然科学基金重点支持项目及面上项目多项。

报告摘要

临床发现四代多人患病先天性心肌发育不良的家系，最早发生在胎儿期。胎儿心脏均表现为室间隔明显变薄，无明显室壁瘤及肌小梁形成，胎儿左右心功能均减低。追溯家族史发现，先证者在胎儿时期被诊断，证明这种缺陷在心脏发育早期即可出现，并在胎儿期出现心衰的症状。该家系内成员心脏表型的高度一致性，以及连续四代均有患者的情况，高度提示该家系的心肌病为遗传性疾病。通过家系图谱分析发现：该家系连续四代都有患者，疾病呈连续传递，男女均可患病，存在“父传子”的现象。综合这些特点，提示该家系所患疾病为常染色体显性遗传。

我们通过对先证者及家系成员（包括 9 名患者 I-2/II-2/II-4/II-7/III-2/III-4/III-5/IV-3/IV-4，3 名正

常对照 III1/III1/III7) 进行了低深度全基因组测序及全外显子测序。在已知结构性心脏病及心肌病相关基因中未发现相关拷贝数异常及致病突变。对外显子测序数据进一步分析发现, 该家系内有三个疑似致病基因 P、F 和 Z 基因, 这三个基因在不同家系成员的排列组合里发现满足基因型 - 表型共分离; 且多种软件均预测该突变为有害突变。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



谢正德

研究员 / 教授 首都医科大学附属北京儿童医院

病原学分子诊断——技术进步与应用挑战

个人简介

国家儿童医学中心（北京）、首都医科大学附属北京儿童医院、北京市儿科研究所感染与病毒研究室主任，中国医学科学院“儿童危重感染诊治”创新单元主任，医学博士，研究员，教授，博士研究生导师。

主要从事儿童病毒感染性疾病病原学及致病机制研究。学术任职包括中华医学会儿科学分会感染学组副组长，中华医学会医学病毒学分会临床病毒学组副组长，国家卫生健康标准委员会 传染病标准专业委员会委员，国家卫健委疾病预防控制专家委员会委员等。《病毒学报》和《中华实验和临床病毒学杂志》等杂志编委。作为参加人荣获中华预防医学会科学技术奖一等奖和教育部高等学校科学研究优秀成果奖（科学技术）科学技术进步二等奖；以第一或通讯作者（含共同）发表 SCI 论文 70 余篇。

报告摘要

感染性疾病严重威胁人类生命健康。由于高敏感性和特异性，分子诊断技术是目前病原学诊断的主流方法。分子诊断技术包括序列依赖的常规核酸扩增技术和非序列依赖的宏基因组测序技术。由于分子诊断技术获得的是病原体的核酸片段，不代表活的病原体，无法区分无症状感染、感染后长时间排泌病毒和无症状的潜伏期感染等。宏基因组测序技术对所有微生物进行无差别的检测，其结果的解释尚无统一的标准，无法完全区分检测到的微生物是否为感染性疾病的病原体。因此，病原体分子检测的阳性结果并不一定是现症感染性疾病的致病病原体。病原体分子诊断的结果要结合临床表现、病原体本身的生物学和致病特性以及标本来源进行综合分析，从而助力感染性疾病的精准诊治。



李瑞强

博士 诺禾致源创始人、CEO

高通量测序的应用与趋势

个人简介

香港大学计算机系荣誉副教授。丹麦哥本哈根大学生物学博士，东南大学应用物理学学士。曾任北京大学生物动态光学成像中心、生命科学学院、北大-清华生命科学联合中心研究员、博士生导师。

十多年来一直从事生物信息学与基因组学研究，开发了一系列新一代测序数据分析方法和软件，先后参与或主持多项基因组研究计划，相关工作发表研究论文 100 余篇，总被引 55,000 余次，其中 Science、Nature 及其子刊论文 38 篇，2014 年 -2021 年入选中国高被引学者榜单。申请发明专利 35 项。

报告摘要

基因科技尤其是高通量测序，将整个生命科学研究和产业带入了分子时代。生物数据采集技术不断突破更新，随之产生的海量大数据需要我们具备更强的数据处理、计算、分析能力，而多组学的发展使我们以更系统化的视角探寻生命的机理。BT 与 IT 技术的相互促进正如双螺旋的上升发展，给生命科学领域的研究研发和应用带来了无限可能。

诺禾致源以生命大数据生产计算平台为基础，以服务为模式，专注优化生命科学研究体系，向全球研究型大学、科研院所、医院、医药研发企业、农业企业等提供可信赖的基因测序、质谱分析和生物信息技术支持，赋能生命科学研究研发与应用全场景。

凭借先进全面的技术平台和智能化的生产中心，诺禾致源不仅能够满足用户大规模、多样化的测序需求，还能实现高效、稳定的交付。全球分布的中心实验室也保证了服务的标准化及国际化，更有全球领先的数据中心为用户提供快速、准确、安全的数据交付。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



张严峻

研究员 浙江省疾病预防控制中心微生物所

新型冠状病毒分子进化分析研究

个人简介

浙江省疾病预防控制中心微生物所所长、生物安全三级实验室主任、卫生微生物检验学首席专家，研究员，现为浙江省卫生领军人才，享受国务院津贴。任浙江省预防医学会微生物检验专业委员会主任委员、浙江省医学会病毒学分会副主委。主持了国家自然科学基金、浙江省重大科技专项、浙江省自然科学基金重点项目等，承担浙江省医药卫生创新学科，获得浙江省科学技术一等、中华医学科技奖二等奖、浙江省医药卫生科技创新特等奖 15 项科研成果奖。以主要作者在“Science”“Lancet Infectious Diseases”等期刊发表 SCI 论文 40 余篇。

报告摘要

新型冠状病毒（新冠）是一种新发传染病，变异株不断出现，目前世界卫生组织报道的 VOC 病毒包括 Alpha/Beta/Gamma/Delta，已经形成了自己独特的进化枝。本研究基于新冠病毒基因组测序分析，探讨了浙江省本地和输入的新冠病例的病毒基因组的分子进化。

本研究建立了基于 Sanger 测序技术和高通量测序技术的新冠病毒全基因组测序方法，对本地及输入病例的新冠病毒进行全基因组测定。我们联合阿里达摩院自主研发了基于 AI 创新算法的病原微生物全基因组智能平台。基于高通量测序技术及分析系统，我们获得了 180 余株新冠病毒全基因组序列，其中包括了 Alpha、Beta 和 Delta 变异株的序列。

对本地病例的序列进行系统发育树的构建表明本地病例来源于同一传染源，而且病毒传播在浙江经历了快速扩张事件，这个结论与流行病学调查分析结果吻合。对境外输入病例进行全基因组序列测定，分子进化分析发现部分国外输入的病毒与国内病毒来源不同的进化分支，所有进化枝中的新冠病毒均可追溯至一个共同的祖先。但由于中间宿主缺失而缺少进化关键环节的证据，无法研究这个祖先的信息。

本研究对几起输入性的新冠病例的病毒进行了基因组的测序和分析，研究了病毒基因组的变异、病毒型别、分子流行病学相关的溯源等。



张建运

副主任医师 北京大学口腔医院

口腔黏膜白斑的癌变精准病理诊断

个人简介

博士，北京大学口腔医院病理科副主任医师，中华口腔医学会口腔病理学专业委员会青年委员，北京癌症防治学会头颈肿瘤 MDT 专业委员会委员。主要研究方向为口腔癌和癌前病变的发病机制、颌面部肿瘤分子病理诊断。在 *Genome Research*、*PloS Biology*、*Modern Pathology* 等杂志发表学术论文近 20 篇。

报告摘要

口腔黏膜白斑 (OLK) 是口腔最常见的潜在恶性病变之一。早期发现 OLK 的恶性潜能可以降低口腔鳞状细胞癌 (OSCC) 的发生率。我们收集多个口腔临床中心具有长期随访数据的 OLK 病例，并对其常规石蜡组织进行基因组拷贝数变异 (CNA) 分析，并对 CNA 数据聚类 and 评分。采用 Kaplan-Meier 分析法分析 CNA 评分与 OLK 预后的关系。使用 CNA 数据构建预测模型，并评估 CNA 增加在单纯增生、轻度异常增生、中度 / 重度异常增生的 OLK 中和 OSCC 中的风险预测能力 ($P < 0.001$)。结果显示，CNA 评分可以提示 OLK 的恶性潜能 ($P < 0.001$)。与组织病理学分级相比，CNA 评分显著提高了 OLK 恶变风险的预测能力，CNA 能更准确预测 OLK 的恶性转化。通过对 OLK 的 CNA 评分进行分子分型，有助于 OLK 的更好治疗和 OSCC 的早期诊断。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



陈子天

赛纳生物 CEO 赛纳生物科技(北京)有限公司

Fluorogenic 测序技术原理及应用

个人简介

ECC 测序技术主要发明人之一

国家 863 计划新一代测序仪重大项目核心骨干，参与了中关村前沿技术创新项目《基因测序平台及配套试剂》、国家自然科学基金委员项目《单细胞高通量测序样品前处理微流控仪器与器件研制》等

先后在《Nature Biotechnology》等权威期刊发表论文 19 篇

带领团队申请发明专利 16 项，实用新型专利 23 项，外观专利 4 项，50 余项在审专利

北京市科技新星（2019）

北京市优秀青年人才（2020）

亦城人才 - 科技创新领军人才（2021）

北京经开区亦麒麟领军人才（2021）

中国食品药品检定研究院医用高通量测序标准化技术归口单位观察员（2021）

北京大学博士，博士后

报告摘要

荧光发生（Fluorogenic）测序化学，该技术利用一种末端磷酸荧光标记的 dNTP 衍生物，作为测序底物。当荧光标记连接在磷酸时，染料不发光；测序时，聚合酶将底物延伸到 DNA 上，同时磷酸酶切割多余的磷酸，染料被释放下来，发出荧光。染料从荧光关闭状态进入开启状态会有两到三个量级的信号提升，通过检测荧光信号，我们即可获知待测 DNA 的序列信息。

Fluorogenic 测序有以下优势：

第一，测序合成出的 DNA 是天然碱基结构，没有分子伤疤，易实现长读长

第二，这种染料独特的性质实现了高信噪比和高动态范围的荧光信号采集，是保证高测序准确度的化学基础

第三，这两步酶促反应是同时发生互不干扰的，在几十秒量级即可完成反应，从根本上提升了测序速度

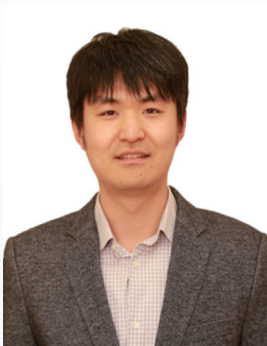
第四，单色荧光成像使得仪器和信号处理的实现难度都较小，降低了测序成本，也避免了荧光通道串扰造成了测序错误

第五，所有核心原料 - 分子结构简单，易于有机合成，相较而言成本降低一到两个数量级。

该技术结合了当前主要测序技术的优势，在 DNA 互补链合成时可以释放同所延伸核苷酸数目相等的荧光分子，利用这一反应可以实现低错误率的边合成边测序。目前该技术已应用于基因测序仪 S100 中，大幅降低应用端的建库试剂成本和人员成本，同时结合纠错编码（ECC）测序策略，降低了测序复杂度、在读长和准确度方面都有极大提升。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



王建斌

副教授 清华大学

多维分子病理测量技术

个人简介

清华大学生命科学学院特聘副教授，博士生导师。主持基金委杰出青年基金、肿瘤原创探索项目等。担任中国抗癌协会肿瘤标志专委会委员、中华预防医学会生物信息学分会常委委员、中国生物物理学会单细胞多组学分会副秘书长。

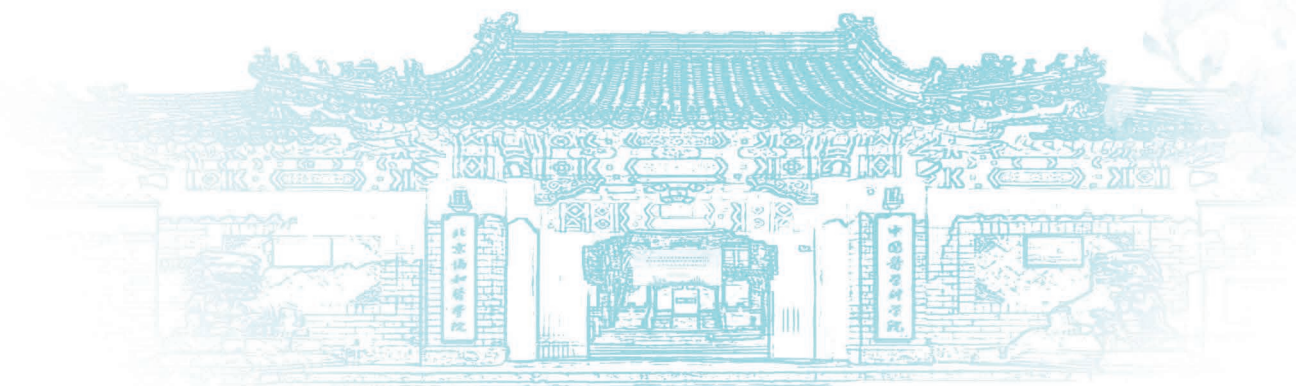
重点关注分析化学和分子生物学技术的开发，并通过高通量精准定量分析，解决基础科研和临床诊疗中的分子和细胞测量问题。具体研究方向包括新型核酸和蛋白分析方法、感染与免疫相关的分子病理分析等。

报告摘要

核酸分析技术的发展推动了现阶段的生物医学研究，然而从生物学原理出发，真正行使细胞生化功能的却主要是蛋白质，核酸分析只能片面间接反映分子病理状态。如何结合核酸与蛋白质分析，有效获取分子信息，是进一步理解疾病的基础。我们针对免疫过程中抗体产生的过程，整合单细胞转录状态与免疫球蛋白抗原特异性信息，在小鼠体内鉴定出3种不同类型的长寿浆细胞及对应的表面蛋白标志物，这些细胞的发现对于研究长效免疫记忆和疫苗开发具有重要意义。

专题报告 5： 人工智能与药物研发

(按出场顺序排序)





中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



伯晓晨

研究员 军事科学院军事医学研究院

生物医药数据智能分析：从多源融合到可解释挖掘

个人简介

军事科学院军事医学研究院研究员、博士生导师，目前研究方向为生物学大数据处理与分析、生物学人工智能技术。2016年入选国家科技部“中青年科技领军人才”，2018年入选中组部“万人计划”科技领军人才、2020年入选军队学科拔尖人才、获得中国科协“求是”杰出青年奖。作为负责人和主要研究者先后承担“精准医疗”国家重点研发专项、国家重大新药创制、自然科学基金重大项目等项目，在包括 Nature、Nature Machine Intelligence、Nature Microbiology、Molecular Cell、Nucleic Acids Research 等 SCI 期刊发表第一和通讯作者刊论文 80 余篇。

报告摘要

多源融合在疾病分型、生物标志物识别、药物发现和个性化医疗等领域都将发挥重要作用。但是，多源融合也给生物信息分析异常复杂。报告结合实例系统梳理了多源融合的技术途径，将之分为“拼接”和“融合”两个策略，并提出“聚合”类的算法比“拼接”更易于扩展，更接近实际医学应用。最后，提出了生物医药数据智能分析的重要发展方向，即基于可解释人工智能技术的数据建模，对其目前的技术路线，特别是内嵌知识的可解释建模进行了梳理，并给出了在药物发现中的应用实例。



裴剑锋

研究员 北京大学

人工智能辅助药物分子设计

个人简介

北京大学前沿交叉学科研究院，研究员、博士生导师。2014年起在国内率先开展人工智能药物设计研究，取得一系列研究成果，在 JACS、PNAS、Nucleic Acids Res、J Med Chem、Nature、Chem Sci 等国际重要学术刊物上发表论文 70 多篇，申请获得专利 6 项，软件著作权 8 项。主持和承担 863 计划、重大新药创制国家科技重大专项、基金委重点项目等国家科研项目多项。曾获中国药学会施维雅青年药物化学奖，中国化学会青年计算化学奖和药明康德生命化学研究奖。

报告摘要

人工智能技术（AI）已经在药物分子设计中得到了较为广泛的应用，但是目前的 AI 药物设计主要关注于基于配体的药物设计技术，较少关注基于结构的药物设计技术。由于缺乏足够的数据支持，基于结构的 AI 药物设计仍然面临巨大的挑战，其 AI 模型的准确性较差，或者适用范围有限，导致了 AI 药物设计方法难以在创新药物研发中发挥作用。本报告讨论了使用 AI 技术进行靶标发现、基于配体和基于结构的药物设计技术的进展及其应用。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



张强锋

教授 清华大学

AI solutions for single-cell sequencing data analysis

个人简介

清华大学生命科学学院、清华-北大生命科学联合中心研究员、博导，中组部引进人才，国家杰出青年科学基金获得者。于 2006 年在中国科大获得计算机博士学位，2012 年在哥伦比亚大学获得生物物理博士学位，随后在斯坦福大学从事博士后研究。2015 年加入清华大学，主要从事结构生物学、基因组学、人工智能和大数据交叉领域研究。实验室聚焦 RNA 结构新技术开发和应用研究，开发了细胞内 RNA 结构高通量解析新技术，并应用于解析新冠病毒等 RNA 病毒基因组结构图谱，发现并验证了病毒 RNA 保守结构对其传播的作用。实验室还致力于开发结构生物学人工智能新算法。以通讯作者身份发表 Cell 等杂志学术文章多篇。

报告摘要

Computational tools for integrative analyses of diverse single-cell experiments are facing formidable new challenges including dramatic increases in data scale, sample heterogeneity, and the need to informatively cross-reference new data with foundational datasets. Here, we present SCALEX, a deep-learning method that integrates single-cell data by projecting cells into a batch-invariant, common cell-embedding space in a truly online manner (i.e., without retraining the model). SCALEX substantially outperforms other state-of-the-art integration methods on benchmark single-cell datasets of diverse modalities, (e.g., scRNA-seq, scATAC-seq, spatial transcriptomics), especially for datasets with partial overlaps, accurately aligning similar cell populations while retaining true biological differences. We showcase SCALEX's advantages by constructing continuously expandable single-cell atlases for human, mouse, and COVID-19 patients, each assembled from diverse data sources and growing with every new data. The online data integration capacity and superior performance makes SCALEX particularly appropriate for large-scale single-cell applications to build-upon previously hard-won scientific insights.



彭绍亮

教授 湖南大学

元宇宙时代下的健康数字孪生和电子药

个人简介

湖南大学教授，国家超级计算长沙中心副主任，长江学者，湖南省“杰出青年”基金获得者，湖南大学“岳麓学者”教授。长期从事大数据、生物信息、人工智能、区块链等技术研究。出版学术专著 7 部，发表学术论文上百篇，论文引用 7000 余次。主持参与天河系列超级计算机应用软件研发工作，国家科技部、自然科学基金委重点项目，973/863 项目等 13 项。获 2019 年国家科技进步二等奖，2019 年湖南省技术发明一等奖（排名 1），2013 年军队科技进步一等奖 1 项，2021 年 CCF 技术发明二等奖（排名 1），2018 年 CCF 自然科学二等奖（排名 1），2016 年荣立三等功。是中央军委科技委生物交叉立项专家组成员、国家科技部 / 工信部 / 教育部会评专家、中国计算机学会理事、CCF 计算机应用和生物信息专委会副主任和 YOCSEF 总部 AC 委员、CCF 高性能计算专委会常委、大数据专委会常委、区块链专委会委员，CCF 杰出会员和杰出讲者、湖南省生物信息学会理事长（发起人），担任 2 个 SCI 期刊执行主编和多个国际国内期刊副主编等。

报告摘要

2021 年被称为元宇宙元年，疫情加速了社会的虚拟化，人类从物理世界开始大规模向虚拟世界迁移。元宇宙也称 Web3.0，是一个平行于现实世界，又独立于现实世界的虚拟映射空间，每一个个体都会在这个虚拟空间拥有一个永生的健康数字孪生，这个健康数字孪生包括每个人的医疗健康数据、多组学数据、神经记忆和音容笑貌等信息。元宇宙时代“线上+线下”的工作生活方式还会带来新的医疗健康问题，包括精神和神经疾病、慢性病、心理健康、睡眠障碍、老龄化等。数字疗法和电子药近期也在呈快速增加趋势，患者从医生开具处方获得的可能是某款手机 APP、软硬件结合的游戏产品。数字疗法使得互联网和科学技术的巨大潜在在医疗行业中完全释放，而 2020 年



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

疫情的全面爆发，这个特殊的时刻成为了加速了“数字疗法”脚步的契机，软件即药。一旦健康遭遇风险，医疗可以像打开微信一样，随时在线。我们研发的“数字疗法”软件和电子药就有一套从防控到治疗的系列解决方案，并在湘雅、湖南省人民医院等多家三甲医院测试应用。该系统基于每个个体全生命周期的健康医疗多组学大数据，可以帮助我们预防、治疗并管理疾病，打破时空界限，为每个个体构建元宇宙中永恒的健康数字孪生，彻底改变我们求医和健康生活方式。



李晓林

教授 中国科学院基础医学与肿瘤研究所

AI 赋能药物发现：从细胞到临床

个人简介

中科院医学所研究员，人工智能与智慧医疗中心主任兼首席科学家，知识联邦产学研联盟理事长。曾任美国佛罗里达大学终身正教授，计算机工程部主任，牵头创立全美首个国家级深度学习中心并任创始主任（四校联盟：UF, CMU, UO, UMKC, 80 多位国际知名教授；30 多家国际知名企业会员）。2010 年获得美国国家科学基金杰出青年教授奖 NSF CAREER Award，2021 年被评为中国人工智能年度十大风云人物、中国隐私计算年度十大人物。主导开发 CognitiveEngine, DeepCloud, PrimateAI, DeepFolding, FoldingZero, DeepDrug, DeepBipolar, DeepAtom, DeepEyes, DeepHealth, MySurgeryRisk 等多个 AI 算法和分析平台，在机器学习、云计算、安全隐私、生物医药等领域的国际顶级期刊和会议发表论文 150 余篇。研究成果被有效应用于靶点发现、蛋白质结构预测、分子生成、虚拟筛选、疾病风险预测和临床决策系统。近年来建立知识联邦理论体系，实现数据多方多层次安全功能和互联互通，成功推出智邦隐私计算和可信智能平台。

报告摘要

新药的研发需要耗费漫长的岁月和巨大的资金。AI 赋能药物发现有望极大的缩小新药研发周期和成本，推动药物发现的全面革命性进展。这个讲座展示了从药物靶点发现，蛋白质折叠，小分子生成，到虚拟筛选及临床伴随诊断等流程中的智能方案：PrimateAI, ElasticProteomics, DeepFolding, FoldingZero, DrugTransformer, DeepAtom, DyScore, and DeepClinic。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



王 栋

教授 南方医科大学

计算系统生物学在造血干细胞发育与分化中的应用

个人简介

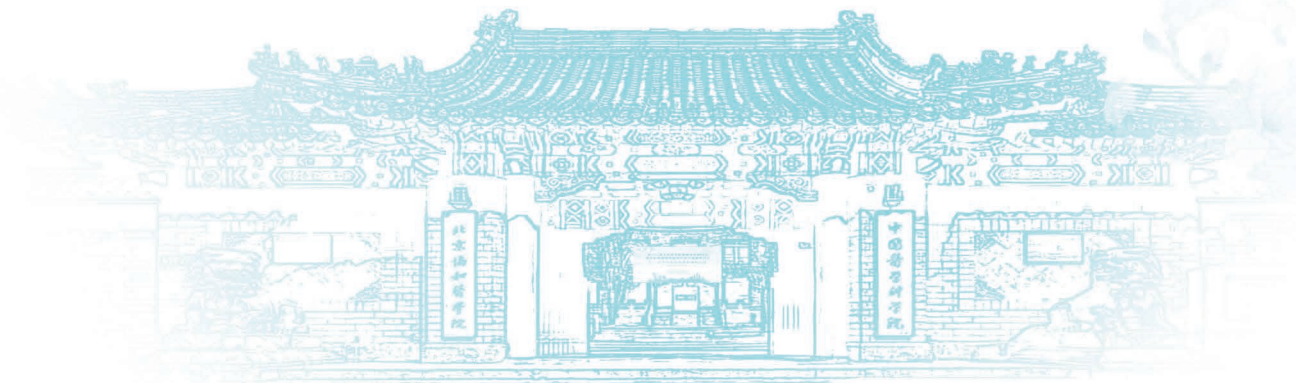
南方医科大学教授、博士生导师，闽江学者。长期致力于造血干细胞生物学大数据分析研究，近年来运用计算系统生物学技术解析 RNA 代谢在造血调控中的重要生物学功能。主要学术成绩：1) 创建基于深度学习与自然语言处理的 RNA 亚细胞定位、互作与功能等生物大数据资源与分析平台；2) 揭示 RNA 结合蛋白在转录后水平调控造血干细胞发育新机制；3) 阐明粒 / 单谱系分化及命运决定的调控机制，发现造血干细胞亚群异质性是导致不同血液肿瘤发生的重要因素。以通讯和共同通讯作者在 Cell Stem Cell、Nature Commun、Nucleic Acids Res、EMBO J、Autophagy、Brief Bioinformatics 和 Bioinformatics 等期刊发表研究性论文 44 篇，累计影响因子大于 600，总引用次数 2500 余次，ESI 高被引论文 8 篇。

报告摘要

造血系统发育与分化是机体内十分重要的生命活动，受到多层次、多组分及多因子组成的复杂网络精确调控，而细胞身份的识别一直是探究造血系统发育与分化和造血系统相关疾病的首要目标。既往研究主要是从经典细胞表面标志物以及 RNA 表达谱来识别细胞身份，而 RNA 作为介导遗传信息的重要生物功能分子，除表达量以外的其他特征在决定细胞身份中的分子机制尚未明确。因此，本课题组运用计算系统生物学手段整合 RNA 亚细胞定位、RNA 互作和 RNA 功能等数据探究造血系统识别细胞身份和预测细胞分化及命运，系统性揭示 RNA 代谢在造血系统发育与分化中的重要功能。

专题报告 6： 传染病监测预警与建模

(按出场顺序排序)





陆 剑

教授 北京大学

病毒基因组变异的演进动态

个人简介

北京大学生命科学学院教授、博士生导师、教育部长江学者特聘教授、国家重点专项首席科学家，目前担任 Science Bulletin、hLife 和 Molecular Biology and Evolution (MBE) 的编委 (Associate Editor)。长期结合功能基因组学和进化生物学方法研究基因表达调控机制及规律，近年来从事新冠病毒演化工作，围绕新冠病毒基因组分型及演化动态取得一系列研究成果。发表论文 50 多篇，文章被引用 5000 多次。作为中方专家组成员全程参加“中国—世界卫生组织新冠病毒溯源联合研究”，获得“全国科技系统抗击新冠肺炎疫情先进个人”称号，相关研究结果获北京市科技进步二等奖（第一完成人，已公示）。

报告摘要

新型冠状病毒已成为世界范围流行的重大疫情，严重影响了世界经济和人类健康。新冠病毒的变异、演化和流行趋势，受到国内和国际社会广泛关注。我们与合作者在疫情早期通过对公共数据库中新冠病毒基因组全序列进行分子演化系统分析，发现依据两个高度连锁的突变位点（分别位于参考基因组的第 8782 和 28144 位），可以把新冠病毒主要分为“L”和“S”两个谱系。在此基础上，进一步构建了基于特征位点的分层次谱系划分系统。利用分子进化模拟，首次澄清了以蝙蝠和穿山甲的病毒序列作为人类新冠病毒进化分析外群可靠性方面的争议；通过群体遗传学理论建模并拟合实际数据，探索了新冠病毒传播中的“奠基者效应”，提出 5-10 个带病毒的入境者足以引起大部分国家/地区的疫情这一观点。与多家团队合作，通过对疫情爆发早期武汉地区 271 名患者的新冠病毒基因组和临床症状进行分析，发现 S 谱系病毒感染者中危重症比例显著高于 L 谱系病毒感染者，而且这种致病性上的差异不受患者年龄、性别、基础病等因素影响。上述研究作为解析病毒的进化规律和传播轨迹提供了理论依据，也为新冠肺炎疫情的临床诊断及输入型病例可能的风险及防控政策的制定提供参考。



吴爱平

研究员 中国医学科学院系统医学研究院 / 苏州系统医学研究所

新冠病毒的变异识别和监测

个人简介

中国医学科学院系统医学研究院、苏州系统医学研究所研究员，北京协和医学院博士生导师。研究方向为传染病生物信息学，专注于开发基于进化推断和机器学习的计算方法，进行新发突发病毒的病原进化和免疫评估等研究，进而推动疾病的前瞻性预防控制。获评江苏省“双创人才”，获得“全国科技系统抗击新冠肺炎疫情先进个人”、中华医学科技奖二等奖等奖励。已经在《Cell Host & Microbe》等刊物发表论文 80 多篇。作为项目或课题负责人承担了“基金委重大研究计划”、“国家重点研发计划”和“军科委国防科技创新特区”等国家级项目。兼任中国生物物理学会生物医学信息分会秘书长、中华预防医学会生物信息学分会委员以及江苏省生物物理学会理事。

报告摘要

新冠病毒的快速变异和持续流行，给人类社会带来了巨大的疾病负担。对于新冠病毒重要变异事件的有效识别和及时监测，不仅有助于掌握其变异进化规律，还有助于疫情的高效防控。基于全球累积的数以千万的新冠病毒基因组数据，我们开发了多个计算模型，识别病毒进化过程中的关键位点突变，探索病毒偏向性的局部片段插入 / 删除规律，并提出了不同谱系新冠病毒共同感染和基因重组的系统识别方法。针对频繁的位点突变，我们开发了识别病毒进化过程中平行突变和快速固定替换的计算方法和软件包 `sitePath`，识别出新冠病毒 37 个关键突变，其中有 26 个优势突变已经获得实验证据支持。对基因组大数据中的片段删除片段分析表明，新冠病毒基因组上存在 10 多个特定的热点删除区域，其中三个热点区域在其他冠状病毒中也广谱存在。此外，通过开发的共感染识别方法 `cov2Coinfect`，我们能从深度测序数据中识别出共感染的新冠病毒序列，并据此揭示了宿主个体和群体水平的新冠病毒共感染规律。进而，我们还发展了一个高效的新冠病毒重



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

组方法 covRecomb，系统识别了病毒流行期间的重组事件，深度解析了新冠病毒的基因组重组规律。最后，通过对上述方法的整合应用，我们可以开发一个一站式的新冠病毒变异进化监测服务器 covEvolution，对全球或区域范围内的新冠病毒变异事件和进化趋势进行系统监测和评估，为疫情防控提供实时指导。



林君芬

主任医师 浙江省疾病预防控制中心

传染病监测预警探索与实践

个人简介

浙江省疾病预防控制中心监测所所长，公共卫生监测首席专家。浙江省预防医学会理事、公共卫生监测专委会主任委员、浙江省健康促进与教育协会常务理事、医共体专委会主任委员、社区专委会主任委员等。

主要从事公共卫生监测与预警预测、突发事件公共卫生风险评估、突发应急事件现场处置等疾病预防控制工作。主持省科技厅重点研发项目《基于大数据的新发重大传染病监测预警技术研究》、《大数据精密智控关键技术研究》、省自然科学基金重点项目《大数据图谱驱动的新型冠状病毒感染预测预警及溯源技术研究》等多项研究项目。获浙江省科技进步一等奖、二等奖、三等奖等各类奖项 8 项；近 5 年发表科学论文 30 余篇，主编（副主编）出版著作 6 部。

报告摘要

传染病监测预警是传染病防控的重要举措，我国现有传染病监测以基于医疗机构的医学监测为主，预警则以传染病病例报告为基础，这种监测预警方式在本次新冠疫情防控中暴露出监测数据源局限、预警滞后、触发单一等突出问题。随着互联网技术的发展，大数据在传染病监测预警中的作用逐渐显现并陆续得到应用，但仍受大数据量大、数据来源复杂、格式不一等问题的影响。结合本次新冠疫情防控实践，我们开始围绕多点预警触发，汇集症候群监测、病例监测等传统医学监测数据和气候环境、病媒生物密度、药品销售、学生因病缺课、口罩洗手等行为、人员流动、舆情等各类数据，建立传染病全程全域监测数据开展多源监测实践，在此基础上，应用各类智慧化预警模型，



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

探索多点预警触发，研发传染病多点触发预警平台。在杭州市余杭区、宁波市开展现场实践，通过政府平台实现多渠道多部门的数据融合，构建用于传染病预警的监测数据池，开发监测预警软件，实现多源监测、多点触发、快速联动的数字化精准防控传染病的科技创新改革案例。



刘 玮

研究员 军事科学院军事医学研究院

新发突发传染病流行规律与传播动态研究

个人简介

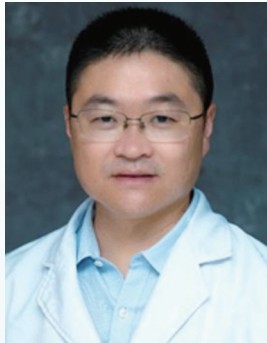
军事医学研究院微生物流行病学研究所，病原微生物生物安全国家重点实验室研究员，传染病流行病学研究室主任。兼任中华预防医学会生物信息学分会常委，流行病学分会委员，军队流行病学专业委员会秘书长。从事传染病防控研究，在虫媒病毒的发现溯源、致病机制、临床诊疗等方面取得创新性研究成果。以通讯作者在 *N Engl J Med*, *Lancet Infect Dis*, *Lancet Digit Health*, *Nat Microbiol*, *Cell Research*, *Sci Trans Med*, *Nat Commun* 等杂志发表 SCI 论文 100 余篇。获评国家自然科学基金杰出青年基金、中国青年女科学家、首都科技领军人才、军队科技创新人才工程拔尖人才等。

报告摘要

新发突发传染病层出不穷，给疾病防控带来极大挑战。传染病的流行扩散往往涉及病原体 - 环境 - 媒介宿主等复杂的相互作用。本研究分别以 Ebola, COVID-19, 发热伴血小板减少综合征 (severe fever with thrombocytopenia syndrome, SFTS) 等新发传染病为例，探讨交叉学科的多源信息技术在传染病的传播模式、流行动态和风险预测中的应用。在新冠疫情早期，我们估算了 COVID-19 关键的流行病学参数（如潜伏期、传播指数、病死率等），为掌握该病的流行特征与传播规律、制定针对性干预措施提供了科学依据；同时阐释了 COVID-19 的时空传播特征，估算了不同时空、环境条件下有效传播指数特征，以及非药物干预措施、人口移动、气象条件等因素对疾病传播力的影响，为我国 COVID-19 疫情的科学防控提供了基础信息与决策依据。针对病死率最高的蜱媒传染病 SFTS 开展了时空分布预测与流行规律研究，明确了中国 SFTS 动态分布和流行热点区域，分析了与 SFTS 发生和扩散密切相关的景观结构特征，建立了 SFTS 主要传播媒介长角血蜱的全球空间信息数据集，预测了长角血蜱在全球的适宜生境分布区域，定量估算了 SFTS 全球扩散的主要危险因素和传播风险，为针对性实施 SFTS 的防控提供了科学依据。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



史卫峰

教授 上海交通大学 / 上海交通大学医学院附属瑞金医院

冠状病毒多样性与跨宿主传播

个人简介

“长江学者奖励计划”特岗学者，“长江学者奖励计划”青年学者，国家百千万人才工程“有突出贡献中青年专家”，山东省泰山学者特聘专家，全国科技系统抗击新冠肺炎疫情先进个人。

中华预防医学会生物信息学分会第一届委员会委员；中华预防医学会生物资源管理与利用研究分会第一届委员会委员；中国微生物学会病毒学专业委员会第二届青年委员会副主任委员；中国微生物学会微生物生物安全专业委员会第一届青年学组常务委员；中国生物物理学会生物医学信息分会委员

长期从事新发和再发传染病溯源、传播和变异研究；

主持 / 参加国家传染病重大专项、国家重点研发计划、山东省重点研发计划、国家自然科学基金等课题 10 余项；

已发表 SCI 论文 119 篇，被引 40000 余次（谷歌学术），其中以第一 / 通讯作者（含并列）在 Nature (2015, 2021)、Cell (2021)、Lancet (2013, 2020)、Science (2021)、Lancet Microbe (2022a, 2022b)、Nature Reviews Microbiology (2019)、Nature Communications (2014, 2020)、Current Biology (2020)、Briefing in Bioinformatics (2021)、Cell Host & Microbe (2016) 等杂志发表科研论文 77 篇。

报告摘要

野生动物携带大量具有高度遗传多样性的冠状病毒。这些冠状病毒可以溢出传播给人类，导致人类发病并在人际间传播。目前已发现七种人冠状病毒，但对人冠状病毒的自然宿主及其分布、这些动物病毒如何从其自然宿主传播给人类、是否存在中间宿主参与了溢出的过程、在溢出过程中病毒基因组的遗传变异及其作用等科学问题的研究仍然不充分。特别地，2019 年底在我国武汉地区

首次发现的新型冠状病毒 SARS-CoV-2 在世界范围内造成近 2 亿人感染，死亡超过 400 万例，给全球公共卫生造成了巨大威胁。在这里我们系统综述了新冠病毒的遗传特点，从全球不同国家、不同宿主检测到的新冠样冠状病毒的遗传特点及其对新冠病毒起源的启示，菊头蝠在亚洲部分地区的分布，以及新冠病毒重要的遗传变异及其对新冠病毒起源的启示。此外，我们还系统地指出已发表的新冠病毒非自然起源的文章中存在的技术缺陷。综上，根据目前获得的科学证据，新冠病毒毫无疑问地来自于自然界。进一步探明自然界冠状病毒的遗传多样性、跨宿主传播规律，以及在世界范围内对新冠病毒来源进行研究将有助于未来传染病大流行的防控。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



杜向军

教授 中山大学

传染病计算系统生物学

个人简介

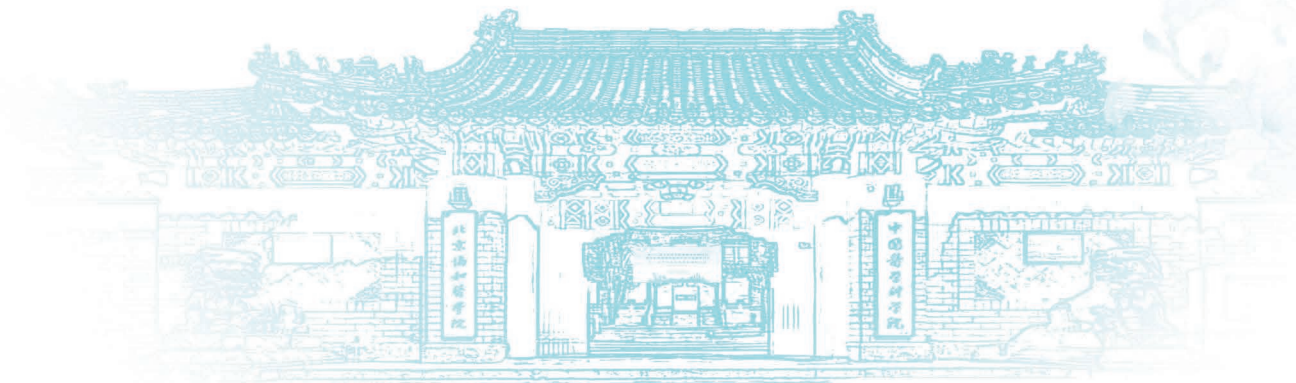
国家高层次人才项目获得者。中国生物工程学会计算生物学与生物信息学专委会、中华预防医学会生物信息学专委会及中华医学会医学信息学分会委员。研究方向聚焦传染病计算系统生物学，侧重综合运用统计学习、理论建模以及高通量实验技术等手段，整合从微观到宏观的多维异质信息，定量研究多种系统因素与传染病的产生、演化、传播、感染免疫以及致病的复杂关系，揭示并定量描述背后隐藏规律及其机制，指导传染病日常监测、预警、防控与治疗。先后承担传染病相关科技部重点研发计划、省重点研发计划以及市重大团队在内多项基金。

报告摘要

以流感、新冠以及登革等重要传染病为例，基于系统生物学策略以及公共卫生视角，融合微观分子演化、宏观规律模型以及宿主感染免疫信息，开展传染病计算系统生物学研究相关探索，揭示传染病演化变异与流行传播相关影响因素以及规律机制，构建统计学习以及数学建模模型整合多维异质数据开展传染病模拟预测与预警评估，推进传染病精准防治。

专题报告 7: 单细胞组学技术

(按出场顺序排序)





中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



徐 健

研究员 中国科学院青岛生物能源与过程研究所

个人简介

主持科技部重点研发计划、国家重大科学仪器研制项目、国家基金委生命学部重点项目、国家杰出青年基金等。论文发表于 Science、Cell Host Microbe 等 150 余篇，被引超 14000 次，入选爱思唯尔“中国高被引学者”（H-index 56）。获首届国家特殊人才支持计划（青年拔尖，2012；创新领军，2019）、中国青年科技奖（2015）、中源协和生命医学创新突破奖（2016）等。

单细胞中心提出了拉曼组、元拉曼组等单细胞代谢表型组学概念，研制成功“单细胞拉曼分析分选仪器系列”（CAST-R、FlowRACS、RACS-Seq 等），开发了微生物组大数据引擎（MSE.ac.cn）等，服务于微生物组研究、抗生素精准用药、细胞工厂筛选、生物资源挖掘、海洋生态监控、肿瘤药物筛选等广阔领域。



施威扬

教授 中国海洋大学

精准医学的未来：单细胞多组学测序技术

个人简介

中国海洋大学海洋生命学院“筑峰工程”特聘教授，曾任同济大学转化医学高等研究院特聘研究员，并获得国家重点研发计划，自然科学基金委，上海市“浦江人才计划”等项目支持。实验室主要聚焦单细胞多组学测序技术的开发及应用，系统开发了液滴微流控平台上的单细胞转录组、表观组、基因组、蛋白组等测序技术，并在大量单细胞中实现同时测定一种或多种组学信息。研究广泛涉及海洋生物胚胎发育，脊椎动物器官发育，肿瘤发生机制，复杂疾病机制研究。主要工作发表在 Science Advances, Nature Structural and Molecular Biology, Genome Biology, Bioinformatics, Protein&Cell, Clinical and Translational Medicine 等。

报告摘要

单细胞测序指对单个细胞内的组学信息进行测量的技术，自 2009 年第一次实现对单细胞转录组的测量以来，它被广泛应用于生物学各个研究领域，包括发育，神经，免疫，肿瘤等方向。在精准医学领域，单细胞技术带来了根本性的革命。同一种药物或疗法在不同个体间呈现很大的差异，其本质原因在于，同一疾病在个体间呈现细胞层面的很大差异。之前，医学只能从组织层面描述病理的表征，而药物则是针对通路和靶点，二者在细胞层面形成了脱节。单细胞技术可以直接精准的描绘组织中各个细胞类型，发现在疾病中发生变化的细胞类群中新的标志物的变化，并针对病变细胞类群使用针对性的药物，从而实现对个体的精准化诊断和治疗。当前广泛使用的单细胞转录组技术主要用于复杂组织的细胞分群，在临床诊断中，一些重要的标志物并非基因表达而是蛋白，甲基化或其他组学信息，因此，单细胞研究领域迫切需要更多的组学工具。我们课题组在液滴微流控平台上系统开发了单细胞基因组，表观组等多种研究工具，并开发了针对临床固定样本的新的转录组测序技术。这些研究工具将大大加速单细胞测序技术的临床研究和转化。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



孙鲁阳

研究员 中国科学院青岛生物能源与过程研究所

单细胞组学技术及其在隐秘转录中的应用

个人简介

长期聚焦基因组学及表观遗传学领域中的共性方法和机制研究。目前的主要研究方向是单细胞精度的多组学测序技术和计算分析。曾建立基因转录异常检测、细胞寿命高通量扫描等一系列新技术，并运用上述技术对多种真核生物的细胞生长周期，基因转录质量等核心性状的表观调控机制进行了深入研究。在 *Nature*, *Nature Aging*, *Nature Communications*, *Science Advances* 等学术期刊发表论文二十余篇，其中一作（含共一）7 篇，总引用过千次。目前承担国家优秀青年科学基金（海外）、基金委青年科学基金，山东省青年基金科学等多个科研项目。

报告摘要

隐秘转录是指基因在极端情况下从本应该被抑制的下游“类启动”区域转录，并产生与基因原功能不符或无意义的短转录本。研究表明，转录异常现象会随着酵母细胞的老化而频繁出现，且影响个体寿命。但这种现象在高等哺乳动物中是否依然存在，仍然未知。孙鲁阳博士以间充质干细胞为研究对象，结合转录数据，全基因组甲基化数据，以及多种组蛋白修饰物 ChIP-seq 数据发现，隐秘转录在间充质干细胞中随细胞衰老而增多，且是由 H3K36me3 的降低而非 DNA 甲基化的降低诱导。同时发现，隐秘转录受染色质结构调控，具有独特的表观遗传特征。间充质干细胞医用前景广阔，揭示基因转录异常现象的表观遗传学特征和具体分子通路，为延缓、甚至逆转间充质干细胞衰老，提出了新的可能。



薛愿超

研究员 中国科学院生物物理所

单细胞 RNA- 蛋白质互作研究新技术

个人简介

2010 年于武汉大学获得博士学位，2010 年至 2015 年在美国加州大学圣地亚哥分校从事博士后研究工作，2015 年 5 月全职回国任中国科学院生物物理所研究员、中国科学院大学岗位教授、博士生导师。国家杰出青年科学基金、国家海外高层次人才计划、优秀青年科学基金获得者。

长期从事非编码 RNA 的功能机制研究及相关技术研发。近 5 年来，围绕非编码 RNA 在染色质层面调控转录的机制开展了系统性探索，取得了突破性进展，已发表学术论文 22 篇，包括通讯/共同通讯论文 12 篇（Nature, Nat Cell Biol, Cell Res, Nat Commun 等）。先后荣获 2020 和 2021 年度中国科学院优秀导师奖、2021 年度中源协和生命医学创新突破奖、2021 和 2022 年度中国科学院大学领雁银奖 - 振翅奖等荣誉和奖励。

报告摘要

RNA 结合蛋白的突变或异常表达会导致多种遗传性疾病和癌症发生。准确鉴定 RNA 结合蛋白的精确结合位置是理解其生理和病理调控机制的前提。目前常用的靶标研究方法是 RIP-seq 和 CLIP-seq，这两种方法都需要百万数量级的细胞，因此严重限制了其在稀有细胞类型及临床穿刺样本中的应用。已知，RNA 结合蛋白在早期生殖和胚胎发育过程中发挥着关键调控作用，但是由于缺乏在微量细胞甚至单细胞水平研究其靶标的实验方法，导致早期胚胎发育过程中 RNA 结合蛋白及其复合物的分子机制研究依然是个空白。针对该领域难题，我们开发了鉴定 RNA 结合蛋白作用靶点的新技术 LACE-seq（Linear amplification of cDNA ends and sequencing），实现了在单碱基分辨率和单细胞层面精准鉴定 RNA 结合蛋白的结合位点，为研究 RNA 结合蛋白在早期胚胎发育和生殖疾病中的功能机制打开了大门。利用该技术，我们率先发现了 Ago2/endo-siRNA 复合物在卵细胞中以非完全互补配对的方式抑制 mRNA 翻译的新机制。在本次报告中，我将与大家分享 LACE-seq 技术的原理、应用及未来发展。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



钱 昆

教授 上海交通大学

Design of new metabolic platforms for in vitro diagnostics

个人简介

上海交通大学特聘教授，长江学者，中国实验医学杰出青年奖获得者，博士生导师；复旦大学本科，澳大利亚昆士兰大学博士，曾在美国斯坦福大学做访问学者；研究聚焦分子组工程与转化医学应用，涵盖设计新型的芯片材料器件与质谱技术方法，及发展其应用于高通量、高灵敏的分子组检测分析和生理疾病过程监控。已在 Cell 等期刊发表 SCI 论文 90 余篇，领导团队负责国家、上海市等 20 余项科研项目；担任多家国际、国内期刊审稿人、编委、编辑及科研基金评委；具有良好的产业化背景，申请技术专利 20 余项（多项已转化），与多家国际生物技术公司及多家国内三甲医院、医疗企业开展研发合作。

报告摘要

Profiling and quantitation of molecules are essential for monitoring the physiological and pathological process in bio-systems such as single cells, which can lead to the set-up of new biomarkers benchmark. Despite that mass spectrometry (MS) and fluorescence spectrometry enjoy huge application benefits over traditional methods, present approaches, urgently need designed materials for signal enhancement and their mechanism is still to be explored, in order to overcome the major limitations in terms of sensitivity, selectivity, throughput, accuracy, and practicability for single-cell diagnostics in clinical laboratory. In this talk, we show our recent progress on the design of MS and fluorescence analysis with practical applications, in single-cell detection toward large-scale clinical use.



朱鹏飞

研发总监 青岛星赛生物科技有限公司

单细胞代谢功能识别和分选的仪器与应用

个人简介

青岛星赛生物科技有限公司 研发总监

中国科学院青岛生物能源与过程研究所 单细胞中心 单细胞应用示范团队负责人

负责单细胞分析分选技术研发平台、临床病原药敏快检合作示范；于 *Clinical chemistry*、*mLife*、*Frontiers in Cellular and Infection Microbiology* 等期刊发表 SCI 论文 10 余篇，申请专利 6 项，获青岛市科技进步奖二等奖。

主要研究方向：

1. 微生物组新技术新方法研发
2. 面向临床场景的病原菌药敏快检仪研发与示范
3. 单细胞分选技术开发与应用示范

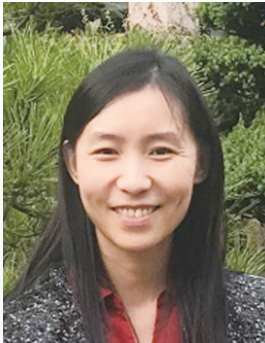
报告摘要

细胞群落中单细胞个体的精确身份 (Who) 及其原位代谢功能 (What)，是其功能调控的原理与基础，但 “Who is doing What, Why” (3W) 通常难以快速、原位、深入地探测。针对此共性瓶颈，我们提出了拉曼组 (Ramanome) 和元拉曼组 (Meta-ramanome) 概念，证明其作为一种广谱适用、免标记、非侵入式的单细胞代谢表型组，可快速鉴别细胞种类，并测量细胞活性、底物代谢、大分子产物、环境应激、药敏性 (微生物和肿瘤均适用) 等关键代谢功能。在此基础上，为了从细胞群体或群落中获取特定代谢表型组的单细胞 (进而测序或培养)，我们及合作者研制和产业化了一系列基于拉曼光谱的单细胞分选技术和核心器件，从而建立了以拉曼组、单细胞拉曼耦合测序 (RACS-Seq)、单细胞拉曼耦合质谱 (RACS-MS)、单细胞拉曼耦合培养 (RACS-Culture) 等



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

为代表的“拉曼组技术平台”（Ramanome Technology Platform; RTP），实现在单个细胞乃至细胞器的精度建立代谢表型组和基因组（或转录组、蛋白组等）关联。因此，RTP 正成为人体、动植物和微生物单细胞功能快检与机制分析的一个强大手段，服务于精准医学、合成生物学、大健康、生物安全、生态监控等广阔领域。



温 茜

博士 Advanced Science 期刊

Wiley 生物医学期刊的论文发表

个人简介

Wiley 出版社期刊编辑，本科毕业于厦门大学生命科学学院，在香港大学医学院微生物系获得博士学位，研究方向为病毒免疫。毕业后在美国国家卫生研究院过敏与感染研究所从事博士后工作，研究免疫细胞的迁移。之后在波士顿大学生物医学工程系做过短期研究，方向为细菌的系统与合成生物学。2018 年入职成为 Wiley 全职编辑，目前主要负责 Advanced Science, Advanced Functional Materials, Advanced Healthcare Materials, Small Methods, Small Structures 的审稿工作。

报告摘要

科技论文发表的数量在过去的几十年间迅速增长。虽然不断有新刊推出，但稿件在投稿过程中面临的竞争却越来越激烈。如何才能提高稿件被录用机会？作为一名全职编辑，我将向大家简要介绍我们的期刊以及近年来在 Wiley 生物医学相关期刊上的论文发表趋势。其次，我会给出一些在投稿过程中需要注意的事项和建议，包括论文写作，发表伦理，如何提高已发表文章的可见度等，希望对科研工作者撰写和发表论文有所帮助。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



朱 平

研究员 中国医学科学院血液病医院 / 血液学研究所

血液单细胞组学研究

个人简介

中国医学科学院血液病医院（中国医学科学院血液学研究所）、实验血液学国家重点实验室研究员、助理教授，博士生导师。2017年获北京大学细胞生物学博士学位，同年加入中国医学科学院血液病医院（中国医学科学院血液学研究所）。实验室结合单细胞多组学和生物信息学方法，以生理和病理血液分化系统为模型，研究表观遗传与基因组遗传多样性的复杂调控网络。作为第一或通讯作者（含共同），在 Nature、Nature Genetics、Nature Cell Biology、Blood、Bioinformatics 等国际知名期刊上发表多篇论文。获国家自然科学基金优秀青年基金、国家重点研发计划青年项目（首席）以及天津市杰出青年基金等项目支持，入选天津市“131”创新型人才、青年拔尖人才、青年科技优秀人才等称号。

报告摘要

造血干细胞通过自我更新和分化形成不同谱系的血细胞，维持正常生理稳态，而异常造血容易引发各类血液系统疾病。我们利用单细胞组学技术对生理及病理状态的血细胞进行研究，绘制了包括人和小鼠在内的精细的血细胞图谱。以正常生理为参考，我们进一步研究了造血干细胞移植后的造血重建过程，为揭示造血干细胞功能异质性提供了新的线索。此外，我们以再生障碍性贫血为模型，解析了在病理状态下的造血受抑以及免疫攻击的分子机制。在这个报告中，我将介绍我们近期在生理和病理血液系统中，基于单细胞组学开展的研究工作进展。



方亮

副教授 南方科技大学

用于单细胞组学的细胞样本标记技术 -CASB

个人简介

南方科技大学，生命科学学院 / 前沿与交叉科学研究院，副教授。研究领域：肿瘤生物学、系统生物学。开发单细胞测序和 CRISPR 基因筛选相关技术，并应用于研究肿瘤异质性，寻找调控肿瘤 EMT 的关键因子。迄今为止共发表 Nature Communications、Cancer Research、EMBO Journal、Molecular Systems Biology、Oncogene、Cell Reports 在内的 SCI 论文 30 余篇。

报告摘要

在单细胞测序实验中，不同样本的混合上样可降低实验成本，揭示样本之间的细微差异，以及识别细胞双胞胎等技术干扰。然而，通用且经济的单细胞组学样本标记技术还相当有限。我们建立了一种基于刀豆蛋白 A 的样品标记技术（CASB），该技术可与单细胞 mRNA 和 ATAC 测序技术配合使用。该技术操作简便、快速，能够保持样本转录组和表观遗传学特性。通过三个实际的应用，我们展示了该技术的高标记效率、区分细胞样本来源的精确性和检测细胞双胞胎的高灵敏度，且对细胞类型和遗传背景没有偏好：1) 结合 CASB 技术和 scRNA-seq，我们追踪了多种药物对肿瘤细胞转录组的动态影响，揭示了化合物特异的异质性反应；2) 联合 CASB 与 snATAC-seq 和 scRNA-seq，我们展示了 IFN- γ 介导的表观遗传组和转录组的动态变化，同时鉴定出介导 IFN- γ 响应异质性的转录因子；3) 通过组合索引方法，我们展示了 CASB 极高的可扩展性。



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE



任仙文

研究员 昌平实验室

单细胞相互作用分析

个人简介

国家自然科学基金优秀青年项目获得者。2004年毕业于南开大学，获生物科学、信息与计算科学双学位；2007年毕业于军事医学科学院，获遗传学硕士学位；2010年毕业于中国科学院数学与系统科学研究院，获得运筹学与控制论博士学位。2010年至2016年任职于中国医学科学院病原生物学研究所，致力于基于宏基因组测序的病原体检测分析。2016年至2021年任职于北京大学生物医学前沿创新中心（BIOPIC），致力于单细胞转录组测序的生物信息学分析和肿瘤免疫的研究，针对大规模单细胞测序数据的聚类、注释、时空重建等重要前沿生物信息学问题提出了关键技术创新。现任职于昌平实验室。在 Cell、Nature、Nature Medicine、Cell Research、Nature Communications 等国际知名杂志上发表论文 60 多篇。

报告摘要

单细胞转录组测序 (scRNA-seq) 是一项革命性的生物技术，在生物医学的诸多领域得到了广泛应用。但在组织分离过程中，细胞之间的空间关系会丢失。如何基于单细胞转录组测序数据重构细胞在组织中的空间关系是单细胞测序领域的重要前沿问题之一。本研究基于化学领域中的质量作用定律 (Law of mass action) 利用单细胞转录组提供的配体与受体表达数据给出了细胞-细胞相互作用力的估计，并进而基于细胞在三维空间中的自组织设计了细胞空间关系的重构算法 CSOmap。该算法不仅可以重构细胞之间的相互作用、空间关系，而且可以鉴定介导相互作用的关键配体-受体分子对，并可以模拟基因敲除、过表达、细胞输入或删失等分子细胞操作对细胞空间关系的影响。该算法在肿瘤、肺纤维化、新冠肺炎中的应用鉴定了多对关键配体-受体分子，并得到了体内体外实验的支持，为基于大数据和深度计算发现介导重要表型或疾病的关键靶标提供了新路径。



Andrew E Teschendorff

教授 中国科学院上海营养与健康研究所

Single cell cancer system-omics

Personal Profile

Andrew Teschendorff obtained his PhD in Theoretical Physics at the University of Cambridge. He pursued postdoctoral work in Statistical Cancer Genomics & Epigenomics at the University of Cambridge and University College London, becoming an independent group leader in 2010. Currently, he is a PI at the CAS Key Lab for Computational Biology in Shanghai and an Honorary Research Fellow at the UCL Cancer Institute in London. His broad research interest is in Statistical Cancer Epigenomics and Cancer System-omics. He has published over 150 papers (h-index=75), is an Associate Editor for Genome Biology and Epigenomics, and a reviewer and statistical advisor for many journals including Nature, NEJM, Science, Nature Methods, Nature Genetics and Genome Biology. He is the recipient of various academic awards, including the Tait Medal and Robert Schlapp Prize in Physics, the Jennings Prize, a Cambridge-MIT Initiative Award, an Isaac Newton Trust Award, a Wellcome Trust VIP Award, a CAS Visiting Professorship and an international CAS-Royal Society Newton Fellowship. He holds 2 patents on Risk Prediction in Cancer.

Report Summary

An important emerging challenge in P4 cancer medicine is the identification of preneoplastic cells that undergo neoplastic transformation. In this talk, I will describe our recent efforts to computationally dissect the heterogeneity of single-cell RNA-Seq data in terms of cell-states of variable differentiation potency and stemness. One of these computational methods is based on the concept of diffusion network entropy, yielding a marker-free systems-biological measure of differentiation potency, which can identify



中国科学院·北京协和医学院
Chinese Academy of Medical Sciences & Peking Union Medical College
苏州系统医学研究所
SUZHOU INSTITUTE OF SYSTEMS MEDICINE

both normal and cancer stem cell phenotypes, and which has been extensively validated across 28 scRNA-Seq studies and over 2 million cells. Application of this tool to scRNA-Seq data from the mammary epithelium identified bipotent-like cells and a cancer-risk signature conferring poor outcome in basal breast cancer. More recently, we have developed an algorithm to infer regulatory activity at single-cell resolution, allowing identification of tumor suppressor events in scRNA-Seq data, as well as prospective quantification of cancer-risk in single-cell preneoplastic cell populations from the human esophagus. In summary, these computational methods may help the implementation of cancer-risk prediction and prevention strategies.