

## 项目公示信息

项目名称：适用于中国人群肿瘤组学的复杂临床靶标计算判读关键技术研究及产业化

完成单位：西安交通大学；合肥工业大学；南京航空航天大学；南京世和基因生物技术股份有限公司；北京吉因加科技有限公司

完成人：王嘉寅；赖欣；朱晓燕；杨善林；张选平；丁帅；刘玉乾；王以瑄；刘若愚；邵阳；萧笑

项目简介：本项目研究了适用于中国人群肿瘤组学的复杂临床靶标计算判读关键技术，并推动了相关产品的产业化发展。项目聚焦于肿瘤组学数据产品及临床辅助产品的产出流程，重点考虑了拷贝数变异（Copy Number Variation, CNV）和肿瘤突变负荷（Tumor Mutation Burden, TMB）这两种高临床价值的复杂临床靶标，结合计算机科学、生物信息学、医学、统计学及管理学等多学科的知识及方法，开发并获批了国内首个面向 TMB 的高通量测序大 Panel 检测试剂盒，创新性地开发了复杂靶标的精准检测及计算、基于靶标判读的临床辅助决策和相关产品质量管理体系方面的关键技术和方法，填补了现有研究和产品在对应领域的空白，是实现“四个面向”、改善我国患者诊疗质量、提高人民生活水平的重要举措，对于未来进一步优化个体化精准医疗水平有着十分重要的指导意义。

## 主要论文专著目录

序号	论文专著名称	刊名	作者	发表时间	通讯作者	第一作者
1	Integrated analysis of racial disparities in genomic architecture identifies a trans-ancestry prognostic subtype in bladder cancer	Molecular Oncology	Baifeng Zhang, Peilin Jia, Jiayin Wang, Guangsheng Pei, Changxi Wang, Shimei Pei, Xiangchun Li, Zhongming Zhao, Xin Yi, Xin-yuan Guan, Yi Huang	2022.12.29	Baifeng Zhang, Xin-yuan Guan, Yi Huang	Baifeng Zhang
2	PEcnv: accurate and efficient detection of copy number variations of various lengths	Briefings in Bioinformatics	Xuwen Wang, Ying Xu, Ruoyu Liu, Xin Lai, Yuqian Liu, Shenjie Wang, Xuanping Zhang, Jiayin Wang	2022.09.02	Jiayin Wang	Xuwen Wang
3	Ensemble of ML-KNN for classification algorithm recommendation	Knowledge-Based Systems	Xiaoyan Zhu, Chenzhen Ying, Jiayin Wang, Jiaxuan Li, Xin Lai, Guangtao Wang	2021.03.15	Xiaoyan Zhu	Xiaoyan Zhu

4	A joint model considering measurement errors for optimally identifying tumor mutation burden threshold	Frontiers in Genetics	Yixuan Wang, Xin Lai, Jiayin Wang, Ying Xu, Xuanping Zhang, Xiaoyan Zhu, Yuqian Liu, Yang Shao, Li Zhang, Wenfeng Fang	2022.08.04	Jiayin Wang, Wenfeng Fang	Yixuan Wang, Xin Lai
5	TMBcat: A multi-endpoint p-value criterion on different discrepancy metrics for superiorly inferring tumor mutation burden thresholds	Frontiers in Immunology	Yixuan Wang, Xin Lai, Jiayin Wang, Ying Xu, Xuanping Zhang, Xiaoyan Zhu, Yuqian Liu, Yang Shao, Li Zhang, Wenfeng Fang	2022.9.16	Jiayin Wang, Wenfeng Fang	Yixuan Wang, Xin Lai

6	Clonal architectures predict clinical outcome in clear cell renal cell carcinoma	Nature Communications	Yi Huang, Jiayin Wang, Peilin Jia, Xiangchun Li, Guangsheng Pei, Changxi Wang, Xiaodong Fang, Zhongming Zhao, Zhiming Cai, Xin Yi, Song Wu, Baifeng Zhang	2019.03.18	Baifeng Zhang	Yi Huang
7	Online profile monitoring for surgical outcomes using a weighted score test	Journal of Quality Technology	Liu Liu, Xin Lai, Jian Zhang, Fugee Tsung	2018.07.09	Fugee Tsung	Liu Liu
8	A risk-adjusted approach to monitoring surgery for survival outcomes based on a weighted score test	Computers & Industrial Engineering	Xin Lai, Xiao Li, Liu Liu, Fugee Tsung, Paul B.S. Lai, Jiayin Wang, Xuanping Zhang, Xiaoyan Zhu, Jiaqi Liu	2021.07.22	Fugee Tsung	Xin Lai

## 主要知识产权证明目录

序号	知识产权类别	知识产权名称	国家 (地区)	授权号	授权日期	证书编号	权利人	发明人
1	发明专利	一种针对靶向捕获基因测序数据的假阳性基因突变过滤方法	中国	ZL201910370936.6	2021.08.13	4613809	西安交通大学	王旭文, 王嘉寅, 张选平, 韩博, 刘涛, 管彦芳, 王申杰, 王妙
2	发明专利	一种基于 DNA 测序数据的同源重组缺陷判定方法	中国	ZL202010270712.0	2022.07.12	5297931	西安交通大学, 北京吉因加科技有限公司	赵仲孟, 戴道成, 易鑫, 易玉婷, 管彦芳, 王嘉寅, 张选平
3								
4								
5								
6								

**注意：主要论文专著+主要知识产权的条目数不得超过 10 项！**

完成人合作关系情况汇总表

序号	合作方式	合作关系人及排名	合作时间	合作成果
1	论文合著	王嘉寅：1 赖欣：2	2020.01— 2022.10	主要论文专著目录 2-5、8
2	论文合著	王嘉寅：1 朱晓燕：3	2020.01— 2022.10	主要论文专著目录 3-5、8
3	论文合著	王嘉寅：1 杨善林：4	2017.06— 2020.03	The ICGC/TCGA Pan-Cancer Analysis of Whole Genomes Consortium. Pan-cancer analysis of whole genomes. Nature 578, 82–93 (2020). <a href="https://doi.org/10.1038/s41586-020-1969-6">https://doi.org/10.1038/s41586-020-1969-6</a> . (集体作者)
4	论文合著	王嘉寅：1 杨善林：4	2017.06— 2020.03	Alexandrov, L.B., Kim, J., Haradhvala, N.J. et al. The repertoire of mutational signatures in human cancer. Nature 578, 94–101 (2020). <a href="https://doi.org/10.1038/s41586-020-1943-3">https://doi.org/10.1038/s41586-020-1943-3</a> . (集体作者)
5	论文合著	王嘉寅：1 张选平：5	2020.01— 2022.10	主要论文专著目录 2、4、5、8

6	论文合著	王嘉寅：1 丁帅：6	2017.06— 2020.03	The ICGC/TCGA Pan-Cancer Analysis of Whole Genomes Consortium. Pan-cancer analysis of whole genomes. Nature 578, 82–93 (2020). <a href="https://doi.org/10.1038/s41586-020-1969-6">https://doi.org/10.1038/s41586-020-1969-6</a> . (集体作者)
7	论文合著	王嘉寅：1 丁帅：6	2017.06— 2020.03	The ICGC/TCGA Pan-Cancer Analysis of Whole Genomes Consortium. Pan-cancer analysis of whole genomes. Nature 578, 82–93 (2020). <a href="https://doi.org/10.1038/s41586-020-1969-6">https://doi.org/10.1038/s41586-020-1969-6</a> . (集体作者)
8	论文合著	王嘉寅：1 刘玉乾：7	2021.09— 2022.10	主要论文专著目录 2、4、5
9	论文合著	王嘉寅：1 王以瑄：8	2021.09— 2022.10	主要论文专著目录 4、5
10	论文合著	王嘉寅：1 刘若愚：9	2021.09— 2022.09	主要论文专著目录 2
11	论文合著	王嘉寅：1 邵阳：10	2021.09— 2022.10	主要论文专著目录 4、5

12	论文合著	王嘉寅：1 萧笑：11	2022.01— 2022.12	Shenjie Wang, Yuqian Liu, Juan Wang, Xiaoyan Zhu, Yuzhi Shi, Xuwen Wang, Tao Liu, <b>Xiao Xiao</b> and <b>Jiayin Wang</b> . Is an SV caller compatible with sequencing data? an online recommendation tool to automatically recommend the optimal caller based on data features[J]. Frontiers in Genetics, 2023, 13: 1096797. <a href="https://doi.org/10.3389/fgene.2022.1096797">https://doi.org/10.3389/fgene.2022.1096797</a> .
----	------	----------------	---------------------	---