

广西基因组与个体化医学研究重点实验室

2024 年度工作年报

一、研究工作与成果水平

（一）实验室申报国家自然科学基金项目的情况和成效。

本实验室 2024 年组织、牵头和参与申报国家自然科学基金共 19 项，包括优秀青年科学基金项目 2 项、面上项目 5 项、青年项目 2 项、地区项目 9 项、专项项目 1 项。

2024 年国家自然科学基金获得立项共 6 项，共资助 241 万元，包括面上项目 2 项和地区项目 4 项；省级项目获得立项共 22 项，共资助 583 万元，包括广西重点研发计划 2 项、广西壮族自治区中央引导地方科技发展资金项目 1 项、广西自然科学基金重点项目 1 项、面上项目 12 项和青年项目 6 项。

（二）实验室最新研究进展，省部级及以上项目（基金）的申报、执行情况，研究成果的水平和影响(获奖、专利和论文等)。

1. 研究方向一：以发现重大疾病预测、预防生物标记物为目标的“精准医学队列”研究

1.1 广西重点研发计划“基于电子病历信息的广西人群全表型组关联研究技术体系的构建”项目按计划进行

该项目是由莫曾南教授牵头，与 6 家医院进行合作。目前：(1) 建立 EHR 关联 DNA 样本库的 PheWAS 技术平台。在相关合作医院搭建 EHR

信息提取、信息转换、形成最终疾病表型信息库的流程模式，持续开展血样收集、分装、DNA 提取及基因分型工作；为顺利构建 EHR 关联 DNA 样本库 PheWAS 体系提供平台和数据支撑。（2）低深度全基因组测序（lpWGS）技术的推广应用。基于项目前期搭建的 lpWGS 技术平台，我们初步完成血清淀粉样蛋白 A、褪黑素指标的论文撰写，这些成果有望为冠心病、高血压、糖尿病等心血管疾病的病因机制和治疗提供新思路和新靶点。（3）科研成果转化申报情况。联合深圳吉因加医学检验实验室开展“前列腺癌专病队列研究”的产业化应用研究的申报及转化工作，包括基于多组学技术的标志物筛选、前列腺癌早筛试剂盒研发及应用、前列腺癌用药靶点检测试剂盒开发及应用等内容。此外，研究团队获批 1 件实用新型专利— 24 小时尿液收集装置。（4）联合东南大学开展大样本多位点 SNP 检测技术研发工作。东南大学全国重点实验室赵祥伟教授团队按照合同要求，已初步完第一阶段 SNP 位点捕获探针的设计与合成工作，为在大样本队列开展低成本的中高通量基因分型、PheWAS 研究体系提供有力的技术保障。（5）有力推动人才队伍建设，发表多篇高质量论文。项目期间引进高层次人才 2 人，培养在站博士后 3 名，19 名博士研究生、12 名硕士研究生顺利毕业，发表学术论文 9 篇。（6）有力提升合作单位的学科建设和科研水平。研究团队指导玉林市第一人民医院、博白县人民医院建立了生物样本库和生物安全体系；开展多次培训班，吸纳优秀人才积极参与医研融合项目，明显提升了医院的学科建设、医护人员专业技术及科研水平。此外，拟在博白县主推“三高普查，医防融合”项目、“县域重大慢病精准防控体系”构建等工作，将惠及约 10 万居民的慢性病筛查及管理工作，助推医院高质量发展、培育新质生产力。

1.2 由本实验室总策划的两项广西科技重大专项子项目按计划开展，将为本实验室精准医学前沿研究提供强有力的大数据、大样本支撑

由南宁市第二人民医院牵头，本实验室和江苏盖睿健康科技有限公司、广西精准医学科技有限公司合作申报的“构建基于专业指导的健康自主管理服务模式及产业发展”项目（广西科技厅资助 300 万元），针对主动健康干预技术研发，以提供全生命周期健康自主管理服务这一关键问题，以紧密型医联体为抓手，建立智能医疗试点示范，为城乡居民提供便捷、高效、精准的第三方自主健康管理服务，利用大数据+区块链技术，创建基于个人授权的健康金融产品，研发基于专业指导的健康自主管理平台并投入运营。目前通过整合家庭、社区、医院等多维度医疗健康数据，已完成肌少症、不孕症、儿童哮喘、糖尿病、高血压、冠心病、恶性肿瘤如肝癌、胰腺癌、肺癌、乳腺癌及泌尿系统常见恶性肿瘤患者临床大数据的收集及专业医疗和护理方案的建设。基于医疗健康大数据和人工智能，成功构建疾病风险评估方案，个性化健康管理系统，并在南宁市内各个社区进行了患者的初步筛查和专业指导。构建了患者全生命期分级协同管理体系，实现疾病的预防、预警。目前发表 SCI 论文 5 篇，申请发明专利 9 件，获得软著 1 项。

由玉林市第一人民医院牵头，本实验室和中国科学院苏州生物医学工程技术研究所、广西精准医学科技有限公司合作申报的“院前院中院后连续服务模式构建及产业发展”项目（广西科技厅资助 480 万元），针对目前医疗服务模式存在片段化、分散式和经验性的问题，依托医院健康大数据，构建心血管疾病和广西地方常见病等慢病全健康过程连续服务模式，实现涵盖院前风险动态评估、院中诊断治疗辅助决策、院后自主健康干预

的全流程线上线下一体化智能服务。目前已构建冠心病、脑卒中、肾结石、鼻咽癌、结直肠癌、前列腺癌等重大疾病全健康过程连续服务模式，初步建立了冠心病、肾结石及鼻咽癌、肝癌、结直肠癌等常见恶性肿瘤的院前预警、院中诊疗辅助、院后随访数据模型。协助牵头单位，初步建成具有广西特色、国内领先的院前院中院后连续服务示范基地。目前申报发明专利 4 件，授权实用新型专利 1 件，获得软件著作权 3 项。

2. 研究方向二：以发现疾病异质性及其生物标记物和机制为目标的系统生物学研究

本年度获批国家自然科学基金面上项目 1 项、地区项目 2 项，省级项目 2 项。

2.1 基于单细胞转录组测序的泌尿系统肿瘤异质性及其免疫微环境研究

莫曾南和杨日荣教授团队对 12 例肌层浸润性膀胱癌 (MIBC) 样本进行 scRNA-seq 测序，揭示了 MIBC 中 B 细胞亚型的异质性，并提示三级淋巴组织在 MIBC 预后中起关键作用，为 MIBC 的精确治疗提供了新的见解 (J Transl Med 杂志, IF=7.4)

莫曾南教授团队对 3 例上尿道尿路上皮癌 (UTUC) 病例和 4 例正常输尿管组织进行 scRNA-seq 测序，并与膀胱尿路上皮癌 (BLCA) 公开数据相结合，分析揭示 UTUC 和 BLCA 生态系统中看似相似但转录不同的细胞特征，在这两种癌症之间观察到获得性免疫景观和不同细胞功能表型的显著差异，成纤维细胞在微环境中发挥重要作用，MARCKS 可促进 UTUC 进展。本研究扩展了我们对 UTUC 和 BLCA 异同的多维理解，为进一步研究开发 UTUC 的诊断和治疗靶点奠定了基础 (Front Immunol 杂

志, Q1 区, IF=5.7)。

王秋雁和李天宇教授团队开展 MIBC 组织进行单细胞测序和空间转录组研究,发现 CD274+ALDH+CSC 样细胞亚群与 MIBC 患者的免疫抑制和低生存率相关, IGF2BP3 与 MIBC 患者的不良临床预后相关, 敲除该基因可显著促进 T24 细胞的细胞凋亡, 降低细胞增殖。IGF2BP3+SPHK1+膀胱癌细胞与耗竭的 CD8+T 细胞之间存在更紧密的地理距离, 这可能是 IGF2BP3+SPHK1+膀胱癌细胞患者对免疫治疗有更好反应的原因, 并通过两个独立的免疫治疗队列验证了其预测免疫治疗响应的潜在能力。因此, IGF2BP3/SPHK1 信号通路在维持 CSC 干性状态和促进 MIBC 进展中起关键作用, 可作为 MIBC 的预后标志物和免疫治疗反应的生物标志物 (Journal of Translational Medicine 杂志, Q1 区, IF=6.1)。

2.2 基于精准分型新策略研究广西区域高发肿瘤肝癌高复发新亚型以及诊治策略

王秋雁教授获批广西首个国家自然科学基金面上项目临床专项“基于谱系分型策略研究雄激素受体阴性表达的肝细胞癌新亚型分子特征与机制及临床转化意义”(69 万)。

广西肝癌发病率和死亡率位居全国前列, 但迄今为止分子机制不请, 临床缺乏针对性诊治策略。王秋雁教授团队前期临床研究发现胆管/肝干细胞/肝祖细胞标记物 CK19 表达是肝细胞癌 (HCC) 重要预后不良和治疗抵抗指标, 通过单细胞测序发现 CK19 表达的 HCC 肿瘤细胞亚群存在干细胞和肝祖细胞不同模式, 基于广西 HCC 队列建立了“谱系分型”策略, 可把患者区分为肝干细胞、肝祖细胞、肝细胞三种谱系特征不同的 HCC 亚型, 其中干细胞特征明显的亚型表现为雄激素受体 AR 阴性、低

分化和高度可塑性，是一类高侵袭性 HCC 新亚型；细胞邻域分析提示 YAP1 与 CK19 共表达的特定肿瘤微环境生态位是该亚型高度可塑性的潜在驱动机制。该研究创新性建立了广西区域高发肿瘤精准分型新策略，为广西地区肝癌的精准诊治提供了新的思路，科研成果具备重要的临床转化应用价值和较强的原创性，2024 年获批国家自然科学基金面上项目的临床专项，评审专家一致给予了“创新性强，临床意义重大”的高度评价。研究成果目前在投一区文章两篇，并申请发明专利“一种抗肝癌药物筛选细胞模型及其构建方法和应用”。

2.3 基于单细胞转录组测序的肾上腺与性腺发育生物学研究

莫曾南和蒋永华教授团队研究发现，树鼩肾上腺结构与功能类似于人肾上腺，具有网状带 DHEA 合成分泌功能；食蟹猴、小鼠等多物种 scRNA 联合分析提示，树鼩在 PA、PCOS 等疾病的某些基因研究有一定优势（Zool Res 杂志，中科院一区，IF=4）。

3. 研究方向三：以发现个体易感性生物标记物及其机制研究为主要目标的环境污染暴露组与病原微生物研究

3.1 金属暴露组学与基因组学研究

杨晓波教授牵头获批国家自然科学基金面上项目“MEG3/EZH2/CDH2 分子网络在金属镉诱导甲状腺滤泡上皮细胞恶性转化中的作用及机制研究”（46 万元）。团队基于广西甲状腺肿瘤精准防治专病队列前期研究发现，金属镉暴露显著增加甲状腺癌（TC）发病风险，可致甲状腺滤泡上皮细胞损伤、抑癌因子 MEG3 表达下调，并发现上皮-间质转化（EMT）关键分子 CDH2 高表达，而 CDH2 为 MEG3 与组蛋白甲基转移酶 EZH2 结合物的潜在靶基因。因此，该项目拟采用大样本病例

对照研究，明确镉与 TC 发病风险的剂量-反应关系；结合体内外实验，构建镉长期暴露诱导的甲状腺滤泡上皮细胞恶性转化模型，并揭示 MEG3/EZH2/CDH2 分子网络介导 EMT 在该转化过程中发挥的作用及分子毒理机制。该项目将阐明镉暴露对 TC 发生的影响及关键分子事件，为 TC 病因学研究提供科学依据，具有重要的环境毒理学价值。

张海英教授团队基于美国 NHANES 队列 2011-2016 年 1738 名 ≥ 20 岁的成年人，采用 BKMR 探讨八种非必需重金属（钡、镉、锑、钨、铀、砷、铅和铊）与葡萄糖代谢指数间的关联发现：镉和钨与 HbA1c，钡和铊与 HOMA-IR；采用 CVEK 方法来识别与关联相互作用的特定营养素组发现能量调整的饮食炎症指数（E-DII）与镉、钨和钡之间存在相互作用；宏营养素与镉、钨和钡之间存在相互作用；膳食中钾、钙、镁、锌、铜、铁、硒、镉、钨、钡、铊、维生素 A 与糖代谢指标呈正相关；较低的 E-DII、碳水化合物和磷摄入量以及较高的镁摄入量能减弱金属与糖代谢指标之间的正相关关系。研究结果揭示了与非必需重金属相互作用的营养素，为一般人群提供一种可行的营养指导方针，以保护其免受非必需重金属对糖代谢的不良影响（Food & Function 杂志，Q1 区，IF=5.1）。

3.2 基于高通量测序数据探索影响人类健康的病原体

胡艳玲教授团队开展病原体研究继续突破：（1）“基于疾病组学开展广西边境地区重大传染病的遗传关联及应用研”获批广西重点研发计划 1 项；与南宁市疾病预防控制中心开展横向项目“以传染病病源为载体的监测和生物信息学研究”。（2）对 117 例恙虫病病例和 130 名健康对照者进行血清 *H. pylori* 抗体检测，研究发现：与健康人群相比，恙虫病患者中 *H. pylori* 感染的发生率显著较高；恙虫病患者中 I 型 *H. pylori* 感染的发生率

显著高于健康人群；I型 *H. pylori* 感染是恙虫病的独立危险因素；在有多器官损伤的恙虫病患者中，I型 *H. pylori* 感染的发生率显著高于 II 型 *H. pylori* 感染；与健康人群相比，斑疹伤寒患者中幽门螺杆菌感染的发生率较高；I型幽门螺杆菌菌株被确定为斑疹伤寒发生的独立危险因素；感染 I型幽门螺杆菌的人更容易出现多器官损伤。该研究表明，携带 CagA 基因的幽门螺杆菌可能在促进和加剧斑疹伤寒中发挥作用（Front Microbiol 杂志，中科院二区，IF=4）。

4. 研究方向四：以推动各种生物标记物应用于疾病精准防、诊、治为导向的循证转化研究

4.1 国家重点研发计划“战略性国际科技创新合作”重点专项“人类表型组测量技术及表型数据跨尺度关联合作研究”顺利通过结题

由复旦大学牵头，本实验室作为项目组主要成员单位之一，通过与 14 个“一带一路”共建国家科研机构合作，开发适宜当地的成套人类表型精密测量技术，表型测量标准流程和生物样本采集、存储及共享方案；开发适合当地的人类表型精密测量和表型组数据的采集、存储、质量评估、关联分析与质量控制的标准，以及分析系统和综合处理系统；将人类表型测量技术体系在不少于 10 个国家开展示范应用；协助合作方建立技术、研究及管理团队。目前本实验室已完成生化表型技术设备和全套检测 SOP，获批团体检测标准 1 项，主办项目组培训 1 期，发表 SCI 论文 9 篇，通过线上会议与马来西亚、乌兹别克斯坦、哈萨克斯坦、蒙古、哥斯达黎加、智利、哥伦比亚和阿根廷合作单位讨论优化技术标准，并到乌兹别克斯坦、哈萨克斯坦、新加坡、蒙古、马来西亚、泰国和柬埔寨合作机构、高校开展现场检测示范和技术推广工作。

4.2 获批广西教育厅“数字医学与健康广西高校工程研究中心”

该工程中心由王富博教授团队牵头，以广西医科大学作为依托单位，协同华东师范大学、广州华银康医疗集团、中世康恺科技有限公司、广西产研院人工智能与大数据应用研究所和江苏盖睿健康科技有限公司共六家单位共建组成的以产学研为一体的工程技术联盟，形成“一核多元、三域协同、四向推进、学科交叉驱动创新”的战略格局。通过高校、医院和企业三大类型主体的协同合作、资源共享与优势互补，实现“产学研医用”的一体化融合创新。工程中心紧紧围绕以组学为基础的数字细胞工程、以影像为基础的数字器官工程、以多模态数据为基础的数字诊疗工程、以健康数据为基础的主动健康工程等4个方向，深入开展产学研工程项目，进一步强化大健康产业关键核心技术攻关，促进科技成果转化和技术转移，推动生物医药行业技术进步，为“健康中国”和“数字中国”国家战略需求和广西大健康产业发展提供科学和工程技术支撑。

4.3 广西杰出青年计划“恶性肿瘤多模态数据智能感知策略与分子诊断新技术的研究”

该项目由王富博教授牵头，从临幊上迫切需要解决的恶性肿瘤早期诊断这一重大健康问题出发，构建知识和数据双驱动的恶性肿瘤智能感知模型；建立不同“触发点”和不同数据级别的恶性肿瘤智能感知模型：将新型分子诊断技术融入到各类型和各级别智能感知系统中，建立恶性肿瘤早期诊断新技术。目前已建立鼻咽癌、肝癌、结直肠癌、肾癌、膀胱癌及前列腺癌肿瘤患者的临幊诊疗数据库，完成了多肿瘤智能感知系统原型的框架设计。研发了基于血液cfDNA、血液代谢组学和尿液甲基化的泌尿肿瘤分子诊断技术，目前开展2项多中心临幊试验。相关成果发表SCI论文2

篇，在投3篇。授权实用新型专利1件，授权软件著作权2项，申请发明专利3件，申请实用新型专利3件。

4.4 莫曾南和王富博教授团队采用人工智能技术和临床质谱检测技术，研发了基于24h尿液代谢评估的肾结石临床预警新产品“石复通”，目前已经完成所有的技术性流程和临床验证，正在进行软件著作权和试剂盒申报。

4.5 莫曾南教授和蒋永华研究员团队基于临床质谱检测技术，与广西精准医学科技有限公司合作的南宁市科技重大专项“11^o氧雄激素LC-MS/MS检测试剂盒研发及临床应用研究”项目，目前正在行“液相色谱串联质谱(LC-MS/MS)定量检测11^o氧雄激素试剂盒”开发。该试剂盒可以同时检测8种肾上腺类固醇激素(皮质酮、18-羟皮质酮、皮质醇、可的松、18-羟皮质醇、硫酸脱氢表雄酮、11-羟雄烯二酮、脱氢表雄酮、11-酮睾酮)，已通过试剂盒稳定性测试及性能测试评估；完成400例育龄期女性，400例成年男性8个肾上腺类固醇激素的人群参考区间建立；获得医疗器械一类产品备案1个；申请专利1件。

(三) 实验室承担的重要项目、重大研究成果典型案例(1—3项)，请在附件中附相关原文或图片。

1. 基于人工智能技术的肿瘤转化应用研究进入全面收获期

(1) 获批广西教育厅“数字医学与健康广西高校工程研究中心”，该中心由本重点实验室牵头，联合华东师范大学、广州华银康医疗集团、中世康恺科技有限公司、广西产研院人工智能与大数据应用研究所和江苏盖睿健康科技有限公司共六家单位，共建组成以产学研为一体的工程技术联

盟，形成“一核多元、三域协同、四向推进、学科交叉驱动创新”的战略格局。通过高校、医院和企业三大类型主体的协同合作、资源共享与优势互补，实现“产学研医用”的一体化融合创新。工程中心紧紧围绕以组学为基础的数字细胞工程、以影像为基础的数字器官工程、以多模态数据为基础的数字诊疗工程、以健康数据为基础的主动健康工程等4个方向，深入开展产学研工程项目，进一步强化大健康产业关键核心技术攻关，促进科技成果转化和技术转移，推动生物医药行业技术进步，为“健康中国”和“数字中国”国家战略需求和广西大健康产业发展提供科学和工程技术支撑。(2)“广西高发重大疾病人工智能多模态临床决策创新基地建设与产业发展”获中央引导地方科技发展资金专项。(3)开发了BrainGAN图像处理新型机器学习模型，旨在探索具有多约束和可移植性特性的GAN，用于跨模态脑图像合成，BrainGAN模型在三个公开数据集上进行了评估，在视觉和实践上都显著优于其他当前最先进的方法，从而在脑部图像跨模态合成方面取得了重大进展(中科院二区 International Journal of Computer Vision 杂志，IF = 11.6)。(4)开发了“联邦一致性正则化约束特征解耦”(Fed-CRFD)的新框架，通过有效利用重叠样本(即不同医院具有不同模态的同一患者)来提升MRI重建效果，并解决不同模态引起的域迁移问题，在两个典型的MRI数据集上的广泛实验表明，我们的网络明显优于当前最先进的MRI重建方法(中科院一区 IEEE Journal of Biomedical and Health Informatics 杂志，IF = 6.7)。(5)开发了TBN-CROWN疾病分级方法，使医生能够相应地采取适当的治疗方法，该算法能够有效解决分类不平衡问题，并为疲劳断裂、溃疡性结肠炎和糖尿病视网膜病变等各种疾病提供令人满意的分级精度(中科院一区 Artificial Intelligence In Medicine

杂志, IF = 6.1)。(6)综述了机器学习模型(ML)在类风湿性关节炎(RA)管理中的应用(中科院二区 Frontiers in Immunology 杂志, IF = 5.7)。

2. 肾结石的基础与转化应用研究继续突破

基于国家自然科学基金面上项目“肾脏是新的内源性草酸合成器官吗”,利用单细胞多组学技术绘制肾脏草酸合成的时空图谱,深入了解肾脏合成草酸的途径及机制,发现调控草酸及预防肾结石复发的干预靶点。同时,基于人工智能技术和临床质谱检测技术,与广西精准医学科技有限公司联合研发的,基于24h尿液代谢评估的肾结石临床预警新产品“石复通”,已经完成所有的技术性流程和临床验证,正在进行软件著作权和试剂盒申报。基于该研发技术,指导本科生获“2023年大学生创新创业训练计划项目”共10项(国家级2项、省级2项、校级6项)、研究生获第十届中国国际大学生创新创业大赛“数广集团杯”全国总决赛铜奖、省级和校级金奖共3项。

(四) 实验室研究平台构建情况。

1. 继续改进和完善单细胞测序技术平台,引入以单细胞技术为基础的多组学技术,进一步优化和拓展系统生物医学的技术方法和平台建设。
2. 构建肿瘤组织三维器官培养体系、肿瘤液体活检技术体系,积极探索将系统生物医学研究与多中心临床试验研究无缝对接融合发展的新路子,推动精准医学和临床转化医学的快速发展。
3. 完善升级服务器硬件设施,为人工智能研发平台提供算力保障。
4. 加强生物样本库建设,清理、优化管理现有存储样本,节约资源,提高效率。进一步完善样本库管理,重视医学伦理学规范,加强遗传资源

和生物安全。

5. 加强实验室现有仪器设备的管理，通过开放合作提高关键核心设备的使用效率。

二、队伍建设与人才培养

（一）实验室队伍的基本情况。

本实验室现有固定和流动人员 40 人，其中高级职称 28 人（70%）；具有博士学位者 37 人（92.5%），45 岁以下 26 人（65%）；有中组部“千人计划”学者和广西八桂学者 1 人、国务院特贴专家和广西优秀专家 2 人、广西特聘专家 1 人、教育部新世纪优秀人才支持计划人选 1 人、广西杰出青年基金获得者 2 人、广西医疗卫生重点建设学科带头人兼学术带头人和广西“十百千人才工程”人选 1 人、广西高校百人计划 1 人，广西青年科技奖获得者 1 人、广西高校百名中青年学术带头人 1 人、广西高校优秀人才 3 人、中国青少年科技创新奖获得者 1 人、广西八桂青年拔尖人才 1 人、南宁市创新领军人才（团队）“邕江计划” 2 人、广西医科大学杰出青年 3 人、广西医科大学杏湖学者 1 人。

（二）实验室队伍建设和人才培养的措施与取得的成效。

自 2013 年以来，本实验室在莫曾南教授带领下先后获批广西自然科学基金创新团队、广西高校创新团队、广西高校协同创新中心、广西高校重点实验室、广西壮族自治区重点实验室、国家基因检测示范中心、广西泌尿系统疾病临床医学研究中心、数字医学与健康广西高校工程研究中心，共获得资助经费 3000 多万元。

本实验室负责人莫曾南教授及其领导的中青年科学家王秋雁、杨晓波教授先后获得广西自然科学基金创新团队资助，占我校获得该（团队）项目总数的近 50%。自 2017 年以来，本实验室团队骨干成员杨晓波教授、胡艳玲教授和王富博教授先后获得广西医科大学杰出青年人才培养计划项目资助。2019 年程继文教授牵头申报，获广西科技厅批准成立广西泌尿系统疾病临床医学研究中心。2024 年王富博教授牵头申报，获广西教育厅批准成立数字医学与健康广西高校工程研究中心。

本年度培养在站博士后 10 人，在站博士后申报获批立项国家自然科学基金青年项目 2 项和地区项目 1 项、国家博士后基金面上项目 1 项、国家资助博士后研究人员计划（B、C 档）1 项、广西自然科学基金青年项目 1 项。培养毕业博士研究生 12 名和硕士研究生 18 名、在读博士研究生 22 名和硕士研究生 31 名。开展实验室安全培训 3 期，共培训 193 人次；消防演练 1 次，共培训 78 人。指导本科生 113 人次进行科研训练；派遣出国学习深造硕士 1 人；指导学生获得“广西医科大学 2024 年大学生创新创业训练计划项目”立项共 9 项，其中推荐国家级 3 项、省级 4 项、校级 2 项；指导学生参赛获国家级银奖 1 项和铜奖 3 项，省级金奖 5 项，校级金奖 3 项、银奖 1 项和铜奖 2 项；指导学生发表国际、国内学术期刊论文 28 篇。

（三）本年度引进和培养的优秀人才典型案例（以固定人员为主）。

本年度积极培养优秀引进人才王富博教授、李悦翔研究员和王超副研究员
— 14 —

团队。

1. 王富博教授团队

本实验室王富博教授为 2021 年引进我校的第三层次人才，先后获批广西八桂青年拔尖人才培养项目（第一批）、广西自然科学基金“杰出青年”人才计划、广西企业“创新达人”、南宁市创新领军人才（团队）“邕江计划”、广西医科大学第三批“杰出青年”人才计划，主要研究方向为泌尿系统肿瘤分子诊断和人工智能大数据模型构建，围绕泌尿系统临床痛点问题开展：（1）泛肿瘤标志物与肿瘤特异性标志物的筛选、鉴定和试剂盒的研发；（2）泌尿系常见肿瘤进展的分子机制及其干预靶点研究；（3）基于临床大数据和人工智能的恶性肿瘤临床决策支持系统的研发与应用；（4）恶性肿瘤“医防融合”与全生命周期主动健康研究及应用。

本年度团队获得了突破性成果：（1）牵头组建并获批数字医学与健康广西高校工程研究中心。（2）牵头获批中央引导地方科技发展资金专项。（3）授权实用新型专利 1 项，授权软件著作权 2 项，申请发明专利 3 项，申请实用新型专利 3 项。（4）指导本科生获“2023 年大学生创新创业训练计划项目”共 10 项（国家级 2 项、省级 2 项、校级 6 项）、研究生获第十届中国国际大学生创新创业大赛“数广集团杯”全国总决赛铜奖 2 项、区级和校级金奖各 2 项。

2. 李悦翔研究员团队

本实验室李悦翔教授为 2023 年引进我校的第三层次人才，先后获批南宁市创新领军人才（团队）“邕江计划”、广西自然科学基金面上项目，主要研究方向为基于医学影像的人工智能技术开发与临床应用，围绕临床实际需求开展：（1）对患者病变级别进行精确判读的人工智能系统的研发；（2）利用人工智能技术缓解医学影像数据难以获取的痛点问题；（3）落

地人工智能技术至医院临床场景，帮助提升医生临床诊断效率。

本年度团队获得了突破性成果：(1)牵头获批南宁市创新领军人才(团队)“邕江计划”、广西自然科学基金面上项目各1项。(2)针对精确临床疾病分级挑战，开发基于多分支深度学习网络的人工智能系统(相关工作发表于中科院1区期刊《Artificial Intelligence in Medicine》，IF=7.5，第一作者)。(3)针对医学影像数据难以获取的痛点问题，开发多个人工智能算法(相关工作分别发表于中科院1区期刊《IEEE Journal of Biomedical and Health Informatics》，IF=7.7，通讯尾作；《IEEE Transactions on Medical Imaging》，IF=10.6，共同一作；中科院2区期刊《International Journal of Computer Vision》，IF=19.5，共同通讯；中科院3区期刊《Journal of Visual Communication and Image Representation》，IF=2.6，第一作者)。

(4)关于人工智能的临床应用，开发对于临床眼底图像性能稳定的人工智能系统(相关工作发表于中科院1区期刊《Pattern Recognition》，IF=8.0，通讯作者；中科院3区期刊《Journal of Visual Communication and Image Representation》，IF=2.6，通讯尾作)。(5)以领域主席(Area Chair)身份参与并组织医学影像人工智能领域顶级学术会议 International Conference on Medical Image Computing and Computer Assisted Intervention (MICCAI)。

3. 王超副研究员团队

本实验室王超副研究员为2023年引进我校的第四层次人才，获批广西自然科学基金和自治区青苗人才资助，主要研究方向生物医学和生物信息学，围绕心肾代谢类疾病开展：(1)心肾代谢类疾病前瞻性队列构建；(2)院内ICU、CCU患者AKI发展发展生物标志物和分子机理研究。

本年度取得的科研成果如下：（1）获批广西自然科学基金和广西青苗人才资助；（2）开展真菌磷酸化修饰位点预测模型，发表 SCI 论文一篇 PLoS Computational Biology（中科院二区）；（3）开展 CKM 前瞻性队列构建前期工作。

三、开放交流与运行管理

（一）实验室相关规章制度建设情况。

1. 广西基因组与个体化医学研究重点实验室财务管理办法

为加强和规范本实验室财务管理，提高资金使用效益，根据相关财经法规，结合实验室实际，制定本办法。本实验室是依托高校管理的相对独立的运行实体，在人、财、物等方面按照有关规定享有自主权。希望能通过机制体制改革引领创新，力争突破高校内部以及与外部的机制体制壁垒，改变“分散、封闭、低效”的现状，优化资源配置。

2. 广西基因组与个体化医学研究重点实验室项目管理办法

为进一步加强本实验室相关领域高水平科研平台在学科建设、人才培养、科学研究等方面的科研创新能力，积极开展高层次的原创性、前瞻性和应用性研究，特设立本实验室开放项目，并制订本管理办法。

3. 广西基因组与个体化医学研究重点实验室人事管理办法

本实验室充分发挥高等教育作为科技第一生产力和人才第一资源重要结合点的独特作用，以国家和区域发展的重大需求为导向，以体制机制改革为重点，建立符合法律法规规范的聘用制度，保障聘用双方的合法权益，维护和谐稳定的聘用关系，围绕中心中长期建设发展规划需要，对中心所需的科研人员、实验人员、管理人员进行聘用。

实验室由固定人员和流动人员组成。固定人员包括研究人员、技术人员和管理人员，流动人员包括访问学者和博士后研究人员，及各个合作单位人员。

4. 广西基因组与个体化医学研究重点实验室安全守则

实验室人员进出、安全培训、日常办公生活、实验室安全操作守则。

5. 广西基因组与个体化医学研究重点实验室仪器使用注意事项

实验室常见仪器操作注意事项。

6. 广西基因组与个体化医学研究重点实验室学生实验守则

针对实验室研究生、博士培养的实验操作守则。

(二) 实验室开展学术委员会活动情况。

本年度采取线上、线下相结合的形式召开本年度学术委员会，莫曾南教授向全体委员们汇报了本年度在四个研究方向上取得的成果，学术委员会主任林东昕院士以及委员邬堂春院士、高绍荣院士、王美林教授、卫功宏教授、傅斌清教授、梁会营教授、程继文教授和南阿若教授，对本实验室 2024 年度取得的成果给予了高度评价，尤其是在人工智能技术肿瘤转化和肾结石基础与转化研究方面的突破成果，并就如何进一步聚焦研究方向，精选 1~2 个重点方向重点投入，派遣实验室优秀青年骨干和研究生到各委员所在高水平科研平台进行联合培养，全面提升实验室科研攻关能力，争取做出更有特色的标志性成果。

(三) 开放课题及执行情况，利用开放基金完成的优秀成果案例 (1—3 项)。

1. 本年度新立项开放课题 3 项，总经费 9 万元，经费已全部外拨，具体如下：

序号	任务书编号	课题名称	负责人	所在单位	合作形式	资助金额 (万元)	自筹金额 (万元)
1	GXGPMC202401	鼻咽癌放射敏感性相关的铁死亡相关基因及放射抵抗的分子机制研究	梁雷锋	玉林市第一人民医	共同科学问题院	3	3
2	GXGPMC202402	基于数字技术的儿童哮喘远程智能诊疗系统应用开发研究	史学凯	南宁市第二人民医	共同科学问题院	3	3
3	GXGPMC202403	重组人生长激素在卵巢储备功能减退患者行ART助孕中的应用研究	周艳群	南宁市第二人民医	共同科学问题院	3	3

2. 开放课题成果案例

(1) 互联网+三位一体闭环腹膜透析随访管理模式构建与实践，玉林市第一人民医院，杨雪群

项目已经完成临床观察研究，目前处于数据统计、总结、书写论文阶段。前期已经发表论文两篇，正在申请 2 项腹膜透析地方标准，分别为团体标准《腹膜透析患者并发症评估规范》、团体标准《腹膜透析患者随访规范》，预计明年 6-8 月完成。

(2) 基于大数据和人工智能的上尿路复杂感染性结石慢病管理模式的疗效评估与预警干预，玉林市第一人民医院，庞桂建

已开展多项关于结石术后尿源性脓毒症预警的研究。研究团队从玉林市第一人民医院等多个临床中心收集超过两万例尿石症患者临床数据，包括人口学参数、病史、影像学数据、检验数据（血、尿常规、生化检查、凝血功能）以及护理评分（自理能力评分、血栓评分、预防跌倒评分、ASA 麻醉评分）等，涵盖了 100 多个多模态参数。

基于多模态临床数据，项目组已构建多个脓毒血症预警模型（研究已获伦理批准并通过临床注册，注册号：ChiCTR2400079409），包括术前诊断模型、护理诊断模型和术后诊断模型。术前经皮肾镜和软镜的预警模型的 AUC 分别达到 75.4% 和 75.3%。基于术前和术后数据筛选出 10 个参数构建了护理诊断模型，最佳模型的 AUC 达到 94.3%，DCA 曲线提示该模型具有较好的临床获益。此外，基于术前和术后多模态数据项目组构建了经皮肾镜术后预警模型，AUC 达到 95%。整理数据准备论文发表。

(四) 参与国际重大研究计划，举办或参加重要国际学术会议情况，国际合作取得的突出成绩。

1. 杨晓波教授作为项目子课题负责人之一的国家重点研发计划“战略性国际科技创新合作”重点专项“人类表型组测量技术及表型数据跨尺度关联合作研究”项目，目前已完成生化表型技术设备和全套检测 SOP，获批团体检测标准 1 项，主办项目组培训 1 期，发表 SCI 论文 9 篇，通过线上会议与马来西亚、乌兹别克斯坦、哈萨克斯坦、蒙古、哥斯达黎加、智利、哥伦比亚和阿根廷合作单位讨论优化技术标准，并到乌兹别克斯坦、哈萨克斯坦、新加坡、蒙古、马来西亚、泰国和柬埔寨合作机构、高校开展现场检测示范和技术推广工作，并顺利通过结题。

2. 王秋雁教授课题组与广西医科大学附属肿瘤医院向邦德教授团队合作，针对广西区域高发肿瘤肝癌的精准分型和个性化诊治开展攻关，联合新加坡癌症所生物信息学课题组负责人 Henry Yang 副教授、英国 University of Leicester 的人工智能专家 Huiyu Zhou 教授，利用多组学和人工智能技术，创新性构建了基于 CK19 分子特征肝癌精准分型和微环境评价系统，有望阐明肝癌研究领域 CK19 阳性肝癌来源和机制、临床转化应用难题，为广西区域高发肿瘤肝癌的精准防治做出贡献。

3. 本年度年线上、线下国际、国内会议36人次，受邀作学术报告19人次，其中国际会议7人次。

(五) 实验室作为本领域公共研究平台的作用，大型仪器设备开放和共享情况。

本实验室以下6台大型仪器参与学校大型仪器共享平台，对全校及社会开放使用。本实验室在广西医科大学校内及相关的附属医院已经有一定知名度的前提下，通过加强与广西精准医学科技有限公司、广西医大睿谷检验中心等企业合作、加强在其他院校、医院的宣传力度、以及开放课题申报、课题合作、实验室公众开放等多种形式进行宣传。仪器清单如下：

1. 高通量精准医学基因测序系统，美国 illumina 公司 Nextseq 500 和 Miniseq，299.5 万元；
2. 细胞精准分选和分析系统，细胞分选平台：BD FACSMelody，细胞分析平台：BD AccuriC6 plus，276 万元；
3. 高性能医学计算服务器扩容项目
4. 组织单细胞处理和分选系统，德国美天旎 gentleMACS Dissociator

和 QuadroMACS Starting Kit, 19万元;

5. 荧光分析仪, Thermo Fluoroska Ascent, 13.6万元;
6. 荧光定量PCR仪, ROCHE/LightCycler 96, 35万元。

(六) 实验室网站建设情况。

实验室网址: <https://jyz.gxmu.edu.cn/>, 专人定期维护更新, 网页涵盖了本实验室的相关基本情况, 教师介绍的基本内容, 同时也对本实验室的学术活动, 举办会议等进行及时公布更新。本实验室的开放课题的申报也是由实验室网站进行申报发布和评审公示、公布。

(七) 实验室开展科普工作情况。

本年度科技公众开放周活动期间, 共举行科普讲座 3 场, 接待本科生、留学生参观 3 批, 共 68 人, 现场介绍展示单细胞转录组测序平台、流式细胞仪、荧光定量 PCR 仪等大型仪器。此外, 充分利用本实验室网站公共平台, 定期制作并在网站上发布肿瘤相关防治科普知识, 并将本实验室的研究发现、新发表论文和论著等及时在网站上公布和更新。

四、成果转化与产业化

(一) 与企业开展产学研合作情况。

1. 本年度 2 项广西科技重大专项项目按计划开展

与南宁市第二人民医院、江苏盖睿健康科技有限公司、广西精准医学科技有限公司合作的“构建基于专业指导的健康自主管理服务模式及产业发展”项目, 通过整合家庭、社区、医院等多维度医疗健康数据, 已完成

肌少症、不孕症、儿童哮喘、糖尿病、高血压、冠心病、恶性肿瘤如肝癌、胰腺癌、肺癌、乳腺癌及泌尿系统常见恶性肿瘤患者临床大数据的收集及专业医疗和护理方案的建设。基于医疗健康大数据和人工智能，成功构建疾病风险评估方案，个性化健康管理系统，并在南宁市内各个社区进行了患者的初步筛查和专业指导。构建了患者全生命期分级协同管理体系，实现疾病的预防、预警。目前发表 SCI 论文 5 篇，申请发明专利 9 件，获得软著 1 项。

与玉林市第一人民医院、中国科学院苏州生物医学工程技术研究所、广西精准医学科技有限公司合作的“院前院中院后连续服务模式构建及产业发展”项目，依托医院健康大数据，目前已构建冠心病、脑卒中、肾结石、鼻咽癌、结直肠癌、前列腺癌等重大疾病全健康过程连续服务模式，初步建立了冠心病、肾结石及鼻咽癌、肝癌、结直肠癌等常见恶性肿瘤的院前预警、院中诊疗辅助、院后随访数据模型。协助牵头单位，初步建成具有广西特色、国内领先的院前院中院后连续服务示范基地。目前申报发明专利 4 件，授权实用新型专利 1 件，获得软件著作权 3 项。

2. 获批广西教育厅“数字医学与健康广西高校工程研究中心”

该工程中心由本实验室牵头，以广西医科大学作为依托单位，协同华东师范大学、广州华银康医疗集团、中世康恺科技有限公司、广西产研院人工智能与大数据应用研究所和江苏盖睿健康科技有限公司共六家单位共建组成的以产学研为一体的工程技术联盟，形成“一核多元、三域协同、四向推进、学科交叉驱动创新”的战略格局。通过高校、医院和企业三大类型主体的协同合作、资源共享与优势互补，实现“产学研医用”的一体化融合创新。工程中心紧紧围绕以组学为基础的数字细胞工程、以影像为

基础的数字器官工程、以多模态数据为基础的数字诊疗工程、以健康数据为基础的主动健康工程等 4 个方向，深入开展产学研工程项目，进一步强化大健康产业关键核心技术攻关，促进科技成果转化和技术转移，推动生物医药行业技术进步，为“健康中国”和“数字中国”国家战略需求和广西大健康产业发展提供科学和工程技术支撑。

3. 基于人工智能技术的“邕江计划”完成中期考核

该项目与广西精准医学科技有限公司合作，以恶性肿瘤防治为切入点，制订“透明人”计划，将全生命周期的健康档案进行编码，通过智能感知与分子诊断，进行实时的恶性肿瘤预警和早期诊断。已完成 8 种恶性肿瘤“分子标志物驱动型”（包括乳腺癌、结直肠癌、肾透明细胞癌、肝癌、肺癌、卵巢癌、胰腺癌和前列腺癌）、1 种“症状和体征驱动型”（结直肠癌）和 2 种“体检数据模型驱动型”（包括前列腺癌和肾癌）的智能感知系统研发，完成了乳腺癌、结直肠癌、肾透明细胞癌、肝癌、肺癌、卵巢癌、胰腺癌和前列腺癌等 8 种恶性肿瘤的新型分子标志物筛选和鉴定。授权发明专利 1 件，获得软件著作权 2 项。

（二）技术转移与成果转化情况。

1. 莫曾南和王富博教授团队采用人工智能技术和临床质谱检测技术，研发了基于 24h 尿液代谢评估的肾结石临床预警新产品“石复通”，目前已经完成所有的技术性流程和临床验证，正在进行软件著作权和试剂盒申报。

2. 莫曾南和蒋永华研究员团队基于临床质谱检测技术，与广西精准医学科技有限公司合作的 11 氧雄激素 LC-MS/MS 检测试剂盒项目，目前

正在进行“液相色谱串联质谱(LC-MS/MS)定量检测 11 氧雄激素试剂盒”开发,已通过试剂盒稳定性测试及性能测试评估;完成 400 例育龄期女性,400 例成年男性 8 个肾上腺类固醇激素的人群参考区间建立;获得医疗器械一类产品备案 1 个;申请专利 1 件。

3. 本年度申请专利 15 件,授权专利 2 件。成果转化技术 1 项(“四高四癌”医防融合业务方案及付费机制改革模式的研究项目,15 万元)。

(三) 重要成果产业化情况。

基于人工智能技术的“邕江计划”已实现销售收入 582.12 万元,税额 55.63 万元。

五、实验室大事记

(一) 实验室开展学术委员会的相应会议纪要、文字和图片材料。



六、依托单位支持实验室建设情况

(一) 科研用房情况(是否相对集中、总面积是否达 1000 平方米以上)。

广西医科大学大力支持本重点实验室的工作，2017年3月，本实验已经正式搬进科技楼10楼，实验用房1400平方米，另在39栋一层，有300平方米的样本库。因此本实验室面积达到1500平方米的标准。新的实验用房，所有仪器设备都已安装到位，相关科研办公工作都已经走上正轨。

(二) 仪器设备情况(设备原总值是否达 1000 万元人民币以上)。

目前本实验室的科研仪器设备总值为1400.00万元。

(三) 配套经费支持情况(依托单位是否给予配套经费稳定支持、实验室的运行经费及建设配套经费是否纳入单位的年度预算)。

广西医科大学严格贯彻《广西壮族自治区重点实验室管理办法》，优先保障实验室建设所需人、财、物等条件，赋予实验室主任人、财、物相对独立的管理权限，提供人力资源、科研场所和仪器设备等条件保障，全力支持基因组与个体化医学研究重点实验室的建设和运行。在经费措施上，对于上级拨款的建设经费，严格按有关规定执行，学校将实验室建设和基本运行经费纳入学校年度预算，本年度为实验室提供日常运行、学校配套经费18万元。对于本实验室已获得国家及省级研究项目的给予配套经费支持。

(四) 其他支持实验室建设的情况。

实验室以“人才强队”为基本理念，从本实验室研究方向出发，为适应实验室迅速发展和研究需求，拟引进海外留学或重点院校博士 1-2 名。实验室注重科研诚信，严格遵循科学共同体公认的行为规范，从未有违反学术道德的事件发生；秉承“求实求新，和而不同”的理念，岗位工作加强考勤与科研能力考核，鼓励团队成员积极创新，对做出积极贡献的给予一定的绩效奖励，形成具有凝聚力，同时不断学习、积极创新的科研团队。

七、实验室财政经费及配套经费使用情况

2024 年，收到财政经费 100 万元，单位配套经费 18 万元，共计 118 万元。本年度支出共 100.7 万元，其中配套经费支出 18 万元；财政经费支出 82.69 万元，包括科研业务费 70.93 万元、科研仪器设备费 4 万元、学术交流费 2.47 万元、日常运行维护费 5.28 万元。实验室严格按照重点实验室管理办法相关规定进行支出及管理，财政经费专账管理，专款专用，经费使用规范。

八、实验室存在问题及解决对策

(一) 存在问题

1. 缺少顶尖学术人才，学科队伍体量仍较小。
2. 科研经费投入不充足，高质量标志性科研成果少。
3. 技术开发能力不足，科技成果转化慢。

(二)解决对策

1. 以本实验室多项国家级和区级重大、重点项目开展为契机，与国内外高水平科研院校紧密合作开展科研攻关，努力完成项目建设并获得标志性成果，支撑更多高级别项目申报，吸引公司机构投资开展“产学研用”一体化合作，加速成果转化。
2. 通过加强与校内外科研单位和企业之间的合作交流，取长补短，发挥各自研究或者人才优势，提高本实验室凝聚力和交流合作强度。加大人才引进力度，尤其是具有国际竞争力的人才的引进。引进和培养优质博士或博士后人才，努力培育科研人才，打造标志性研究成果，树立重点实验室品牌。

九、实验室下一年工作思路和打算

- (一)继续推进以发现重大疾病预测、预防生物标记物为目标的“精准医学队列”研究。
- (二)深入开展以发现疾病异质性及其生物标记物和机制为目标的系统生物学研究。
- (三)深入开展以发现个体易感性生物标记物及其机制研究为主要目标的环境污染暴露组与病原微生物研究。
- (四)加速推进以推动各种生物标记物应用于疾病精准防、诊、治为导向的循证转化研究。

十、对科技厅加强重点实验室建设和管理工作的意见和建议

（一）顶尖人才引进困难

目前受到编制、待遇等问题的困扰，人事制度不够灵活，人才引进的制度和学校的科研环境跟发达地区相比存在一定差距，难以吸引顶尖人才加盟。

恳请主管部门给予政策支持，弱化编制，加强经费支持力度，促进高层次人才加盟。同时，继续支持本实验室固定人员，尤其是青年科研骨干人员的引进和培养，加大科研投入比例进一步改善实验室的科研条件，加强对基础科研方向扶持以及基础科研工作人才的福利保证，建立科研人员发表“三高论文”的激励机制，提高本实验室的科研产出。

（二）经费紧缺

由于本年度科技厅不再下拨重点实验室科研经费，仅依靠依托单位的维持经费以及实验室固定人员课题经费进行维系，导致某些国际前沿技术的科研工作开展进度缓慢，对于紧急开展的项目更是经费受限。