

# 苏州市科技计划项目验收证书

苏科验字〔2019〕817号

计划类别：民生科技->关键技术应用研究

项目编号：SS201647

项目名称：儿童发育迟缓、智力低下及孤独症的精准遗传学筛查关键技术的应用与研究

承担单位：苏州大学附属儿童医院

主管部门：苏州市卫生和计划生育委员会

项目合作单位：

项目负责人：王红英、李海波

项目组成员：顾琴、陈临琪、陆海萍、陈旭勤、何亚香、洪礼义、万风国、徐俊、薛建、向菁菁、黄超

验收形式：会议验收

验收结论：验收通过

发证日期：

**项目验收委员会名单：**

姓名	单位	性别	专业	职务或职称
徐小乐	苏州大学	男	公共卫生	研究员、医管处处长
殷桂霞	苏州市卫健委科教处	女	卫生管理	科教处处长
张力元	苏州大学附属第二医院	男	放射学	教授、主任医师
张光波	苏州大学附属第一医院	男	临床免疫学	研究员、科技处副处长
陈竞纬	苏州市中医医院	男	心血管病学	副教授、主任医师

**项目验收意见：**

2019 年 12 月 11 日，苏州市科技局组织相关专家对苏州大学附属儿童医院承担的苏州市科技发展计划项目“儿童发育迟缓、智力低下及孤独症的精准遗传学筛查关键技术的应用与研究”（项目编号：SS201647）进行验收，验收委员会听取了项目汇报，查阅了相关资料，经质询和讨论，形成验收意见如下：

1. 项目组提交的验收资料齐全，符合验收要求。
  2. 本研究应用高分辨染色体微阵列技术，对 107 例不明原因的智力低下/发育迟缓（MR/DD）、孤独症（ASD）患儿进行全基因组拷贝数变异（CNVs）筛查，获得在这些不明原因 MR/DD、ASD 患儿中 CNVs 的检出率，并分析其中的罕见 CNVs 与 ID/DD、ASD 的相关性，完成从染色体组、基因组到单个基因水平上的遗传学技术整合，形成完善的整体检测技术方案，建立针对儿童 DD/ID、ASD、MCA 的精准遗传学临床诊疗方案，有进一步推广的前景。
  3. 发表论文 5 篇，其中 SCI 论文 2 篇，协助培养专业技术人员及研究生 2 名。
  4. 项目经费经单位财务审核，使用符合相关规定。
- 验收委员会认为，该项目完成了合同规定的任务，同意通过验收。