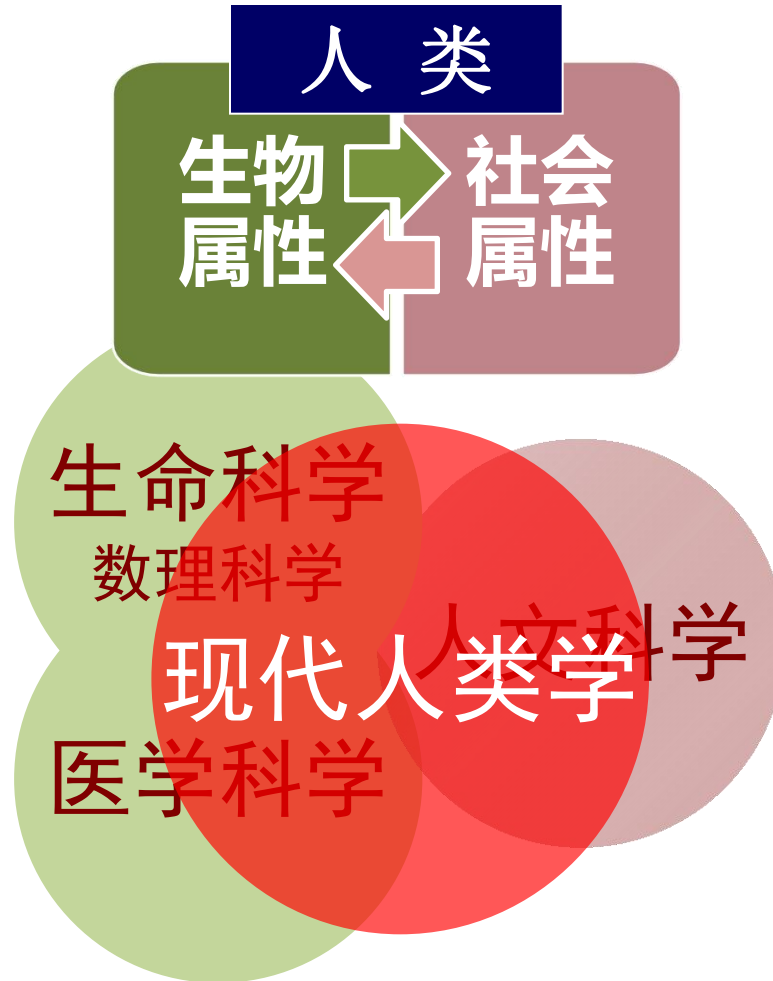




复旦大学人类遗传学与人类学系

现代人类学是高度交叉的学科

人类学是从**生物**和**文化**的角度对**人类**进行全面研究的**学科群**



现代人类学教育部重点实验室 中国唯一从事人类学研究的教育部重点实验室

筚路蓝缕

中研院院士
吴定良



院系调整，全
国体质人类学
集中复旦

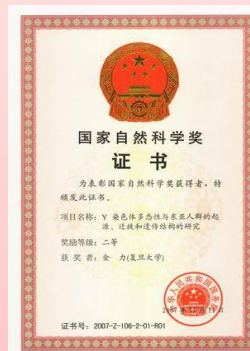
重建整合

中科院院士 谈家桢 中科院院士 谭其骧



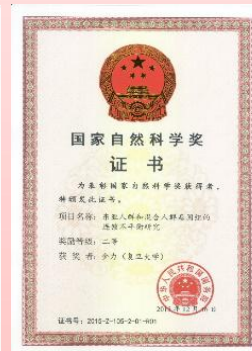
依托遗传学 成立现代人类
科恢复体质 学中心，开始
人类学研究 文理交叉

砥砺前行



2007

通过教育
部验收



2015

评估优秀

20年代

1952

70年代

1997

2001

2005

2008

2010

复旦大学
开始开设
人类学课程

人类学专业
停止招生

获准成立
教育部重
点实验室

复旦大学人类遗传学与人类学研究

- **人类学是复旦大学的优势学科、特色学科：**
 - 1952年院系调整后复旦大学成为唯一培养人类学专业学生并进行相关研究的高校
 - 在吴定良院士（中国第一批院士，1948年）领导下，为我国培养了大批人类学专业人才，在海内外享有盛誉
 - 在文革后期暂停招生，在谈家桢先生的努力下人类学研究于1997年得以恢复
- **人类遗传学是遗传学的分支，是复旦的又一优势学科**
 - 由刘祖洞教授建立，长期以来在全国处于领先地位
 - 1997年以来，在金力教授领导下，在**人类复杂疾病、东亚人群的遗传结构、出生缺陷分子机制**等方面做出了国际水平的工作（如：发表多篇CNS文章，获得国家自然科学二等奖，等）

2018.1.20 复旦大学人类遗传学与人类学系成立

复旦大学人类遗传学与人类学系成立仪式 2018.01.20



总体定位

研究人群的遗传结构（遗传差异和多样性）

揭示人群间和个体间表型差异及其形成机制

发展目标

- 按照学科发展前沿和国家重大需求
- 聚焦人类基因组、表型组及其关联和应用
- 揭示人群间和个体间体质、生理、病理等表型差异及其形成机制
- 提出基于人类遗传多样性和进化特性的精准健康新策略
- 为推进健康中国战略提供支撑
- 把复旦人类学科建设成人类遗传学和人类学研究的国际高地

研究方向

基础

- 人群的遗传结构和进化机制
- 体质特征的遗传与发育机制

交叉

- 遗传与文化特征的交叉研究

应用

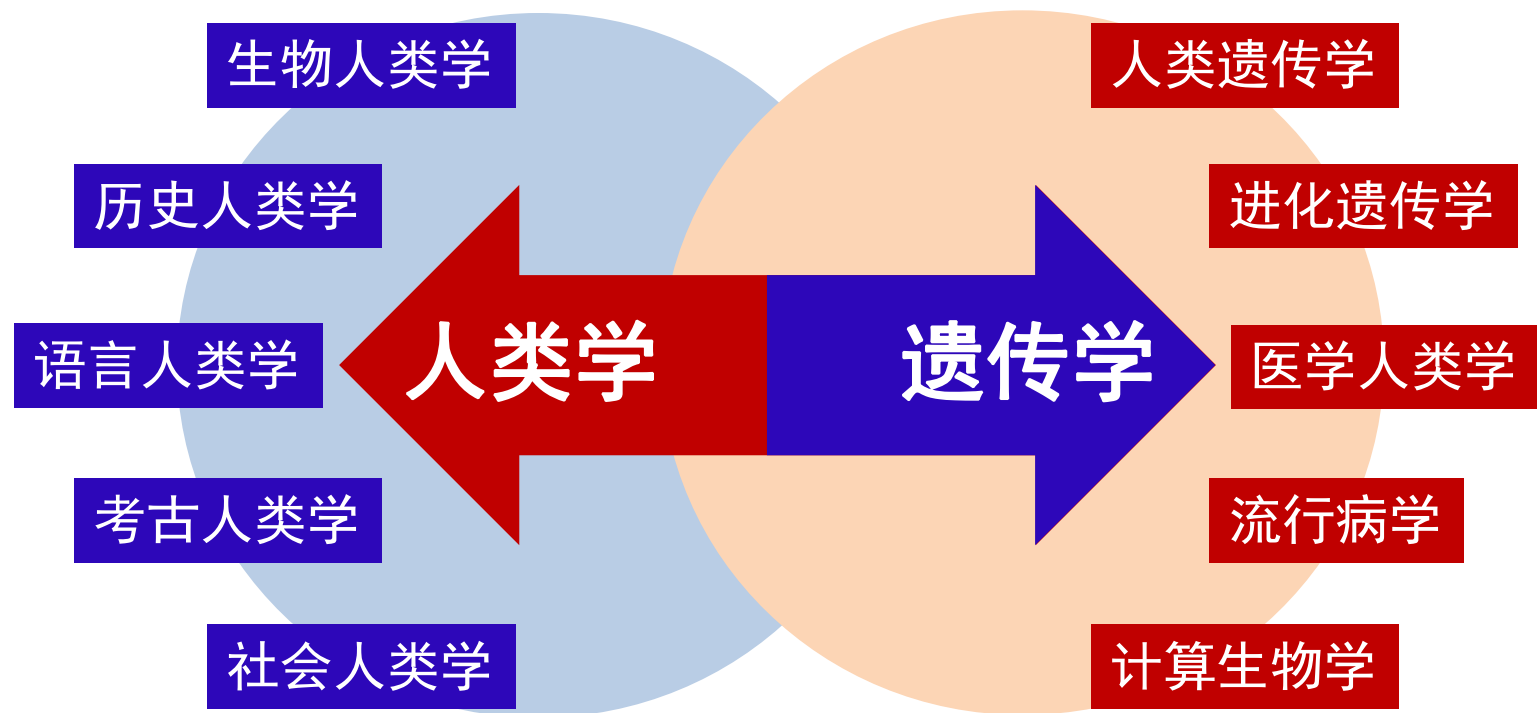
- 人类遗传资源的开发利用
- 现代人类学的应用性研究

学科特色

- 高度交叉和高度融合
- 从宏观到微观
- 从实验到计算
- 从理科到文科
- 从前沿到需求
- 人类遗传学与人类学融合

从机制到应用，从学科前沿到国家需求

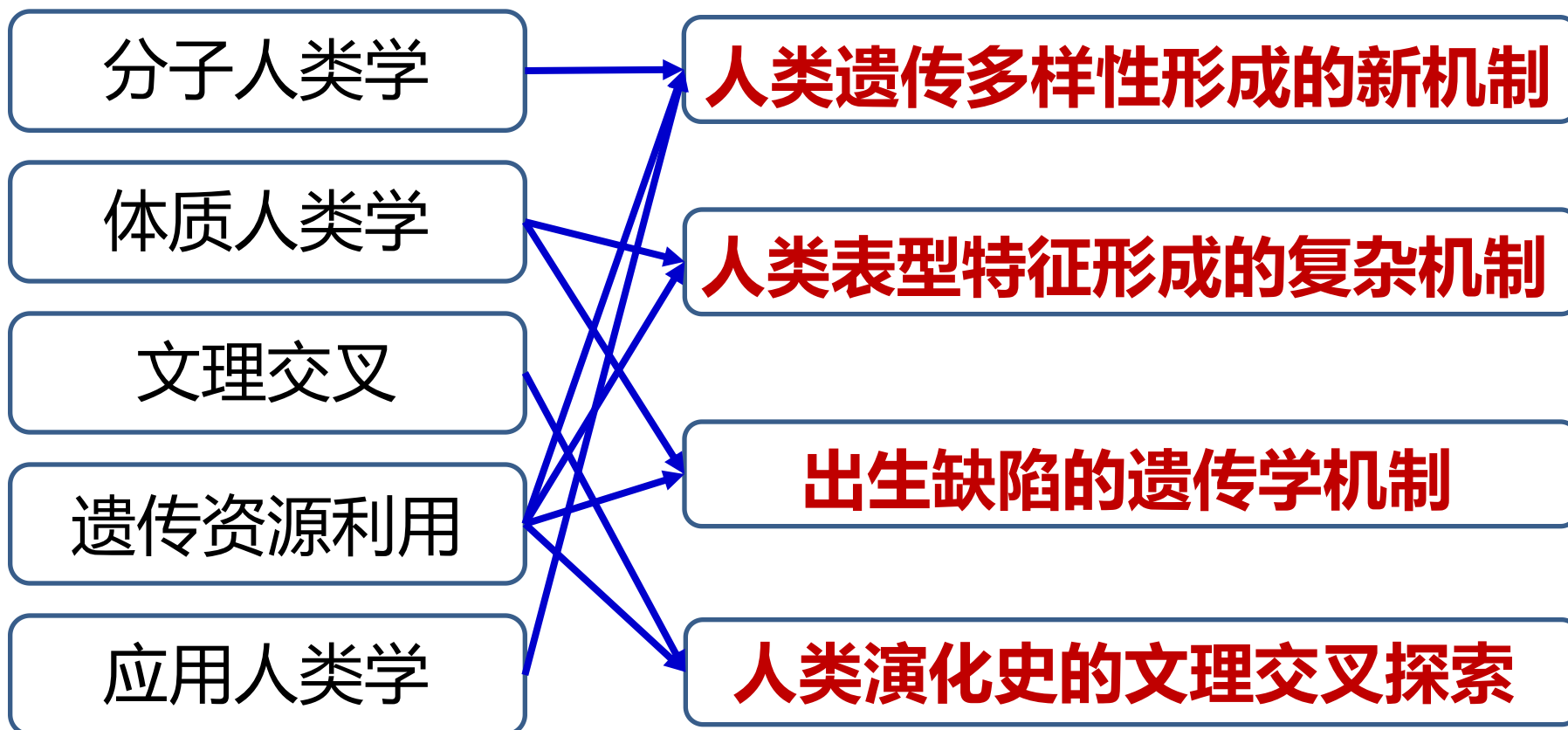
文理交叉促进学科发展



形成复旦人类生物学相关研究特色

集成人类的生物学/遗传学相关研究

研究方向与代表性成果



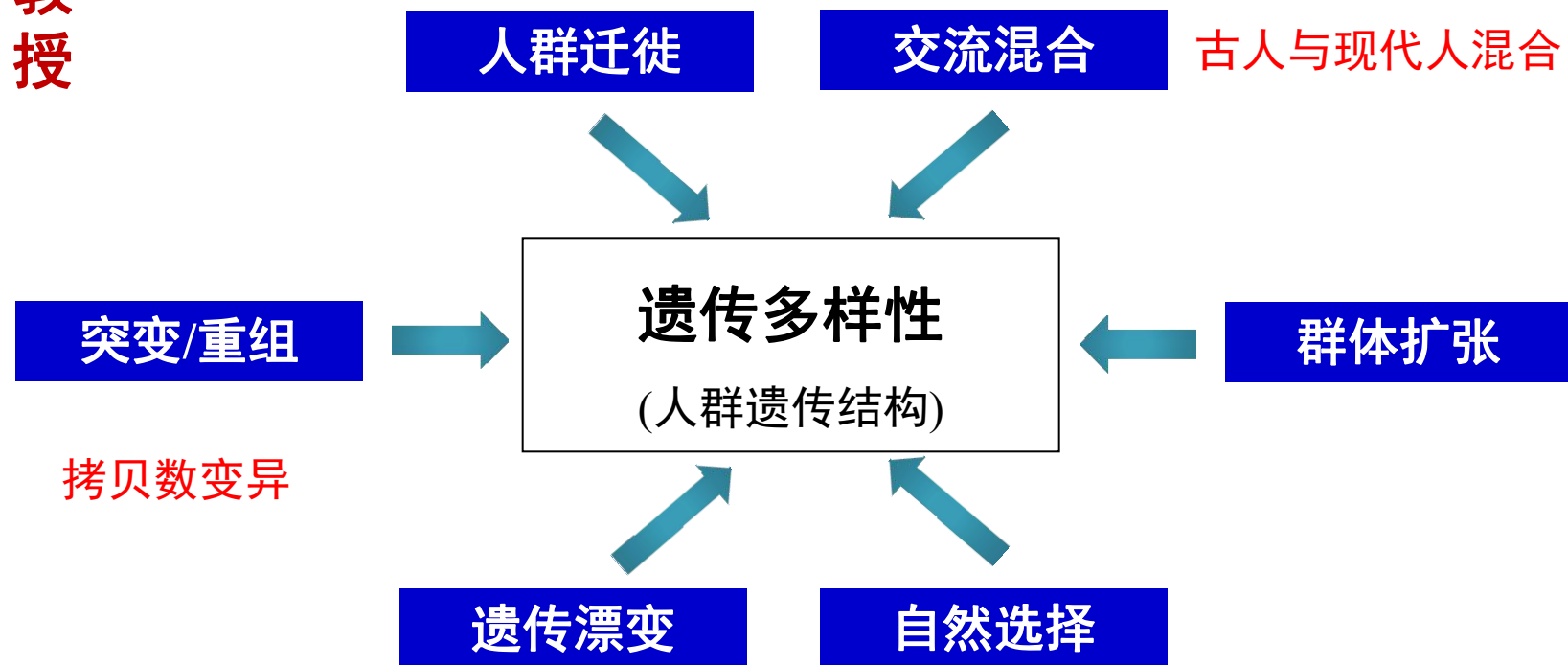
代表性成果一

人类遗传多样性形成的新机制

- 国家自然科学基金二等奖 2015
- *Science* 2011
- *Hum Mol Genet* 2013 (2篇), 2015 (2篇)
- *Mol Biol Evol* 2011 (2篇), 2014 (3篇), 2015
- *Mol Biol Evol* 2014年第3期封面介绍和编辑推荐

金力教授

影响遗传多样性的因素



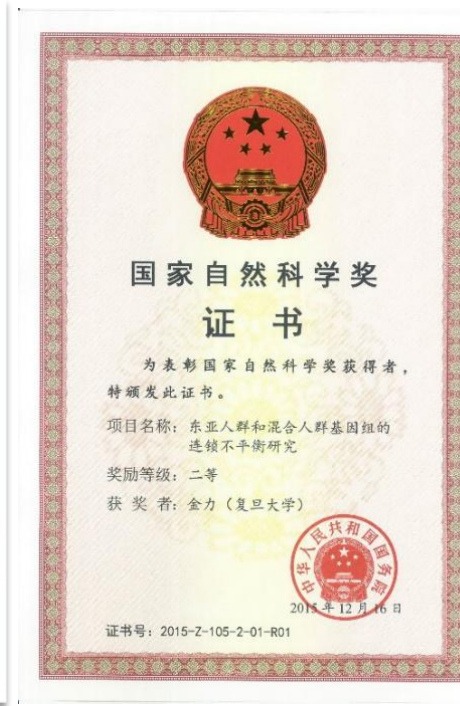
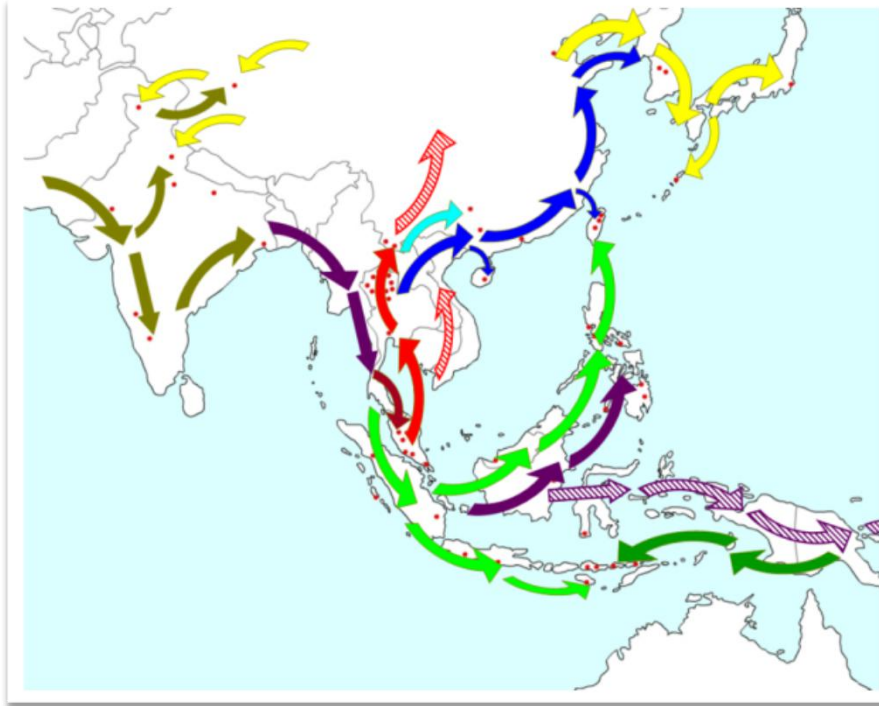
金力教授

阐明迁徙和混合对人群多样性特征形成的影响机制

国家自然科学二等奖（2015）

项目：东亚人群和混合人群基因组的连锁不平衡研究

获奖者：金力、徐书华、黄薇、何云刚



成为拷贝数变异 (CNV) 研究主要中心之一

最早鉴定全基因组CNV突变热点

CNV突变热点广泛存在

CNV的突变与基因组结构有关

EDITORS' CORNER

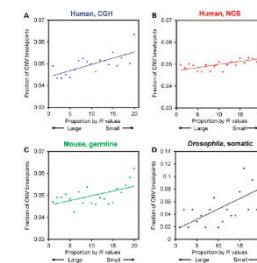
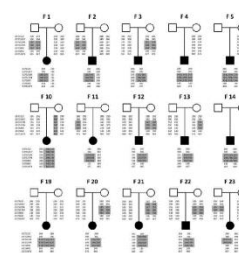
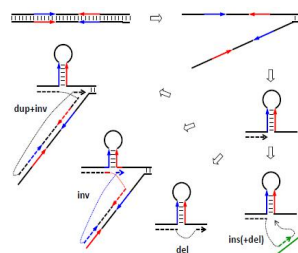
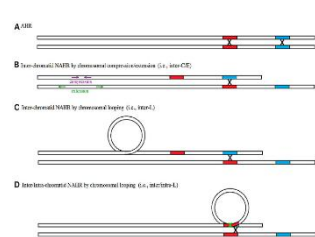
This Month in *The Journal*

Kathryn D. Bungartz¹ and Robin E. Williamson²

Am J Hum Genet 2010

张锋教授

提出了一系列CNV的突变新机理 (DNA复制 + DNA重组)



一维

二维

三维

多维

CCEL模型:
NAHR重组机理
HMG2015a

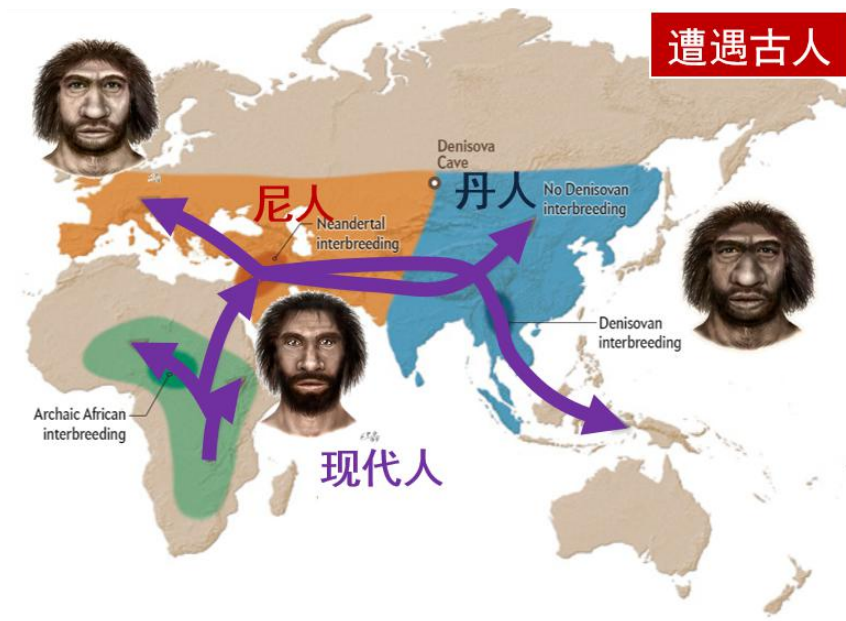
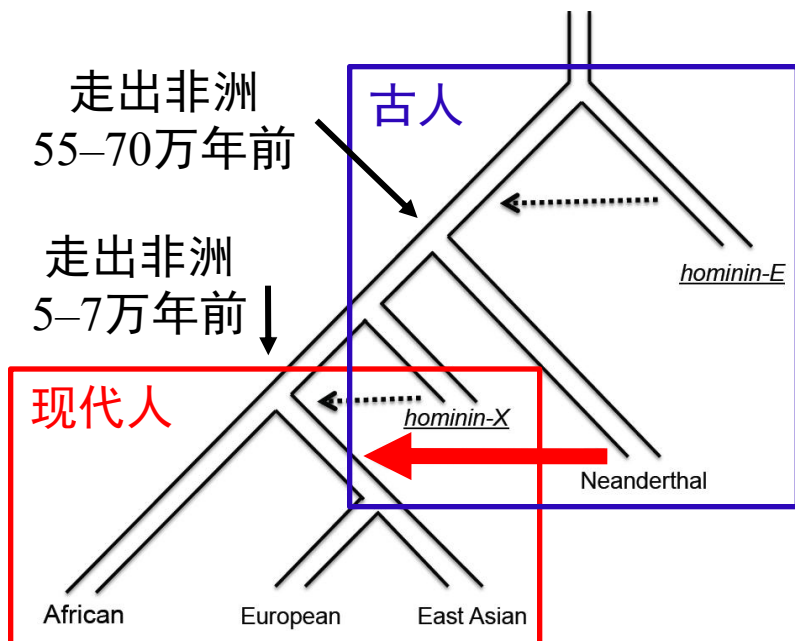
self-chain诱发
复制错误和CNV
HMG2013b

重组导致染色体重排
HMG2013a

DNA低速复制诱导CNV突变
HMG2015b

古人与现代人的交流混合

问题：走出非洲的现代欧亚人基因组中渗入古人的片段
→ 渗入多少？ 渗入的来源？ 渗入什么基因？



提出在现代人类基因组中鉴定并确认古人片段的方法
发现现代人类基因组中含2.4%的古人片段

古人片段帮助适应欧亚低紫外辐射环境

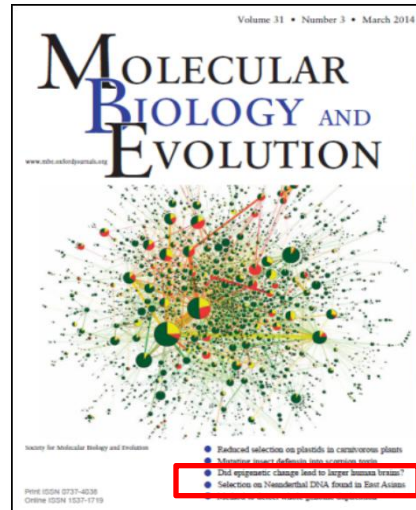
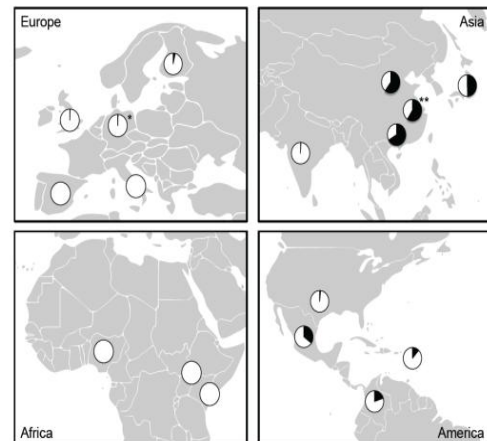
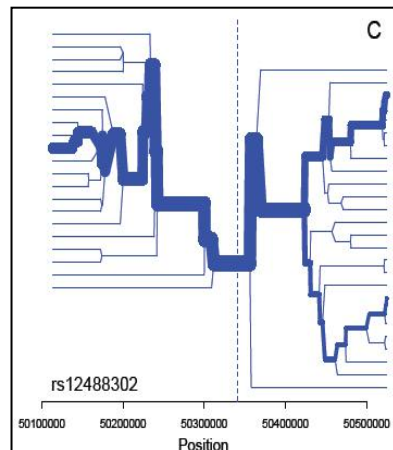


成果：现代东亚人中的古人片段

- 与肤色变化有关 (MC1R)
- 与紫外辐射应答有关 (HAYL2)
- 与叶酸代谢有关 (DPEP1)
- 受到过正向选择 (HAYL2、DPEP1)

新理论：交流获得适应假说

现代人走出非洲后，通过**与古人进行基因交流获得遗传变异**，从而适应欧亚大陆新环境的挑战，**弥补其自身遗传多样性的不足**



发表论文
Mol Biol Evol 2014a
Mol Biol Evol 2014b
J Biol Chem 2014
Mol Biol Evol 2015
 bioRxiv 2015

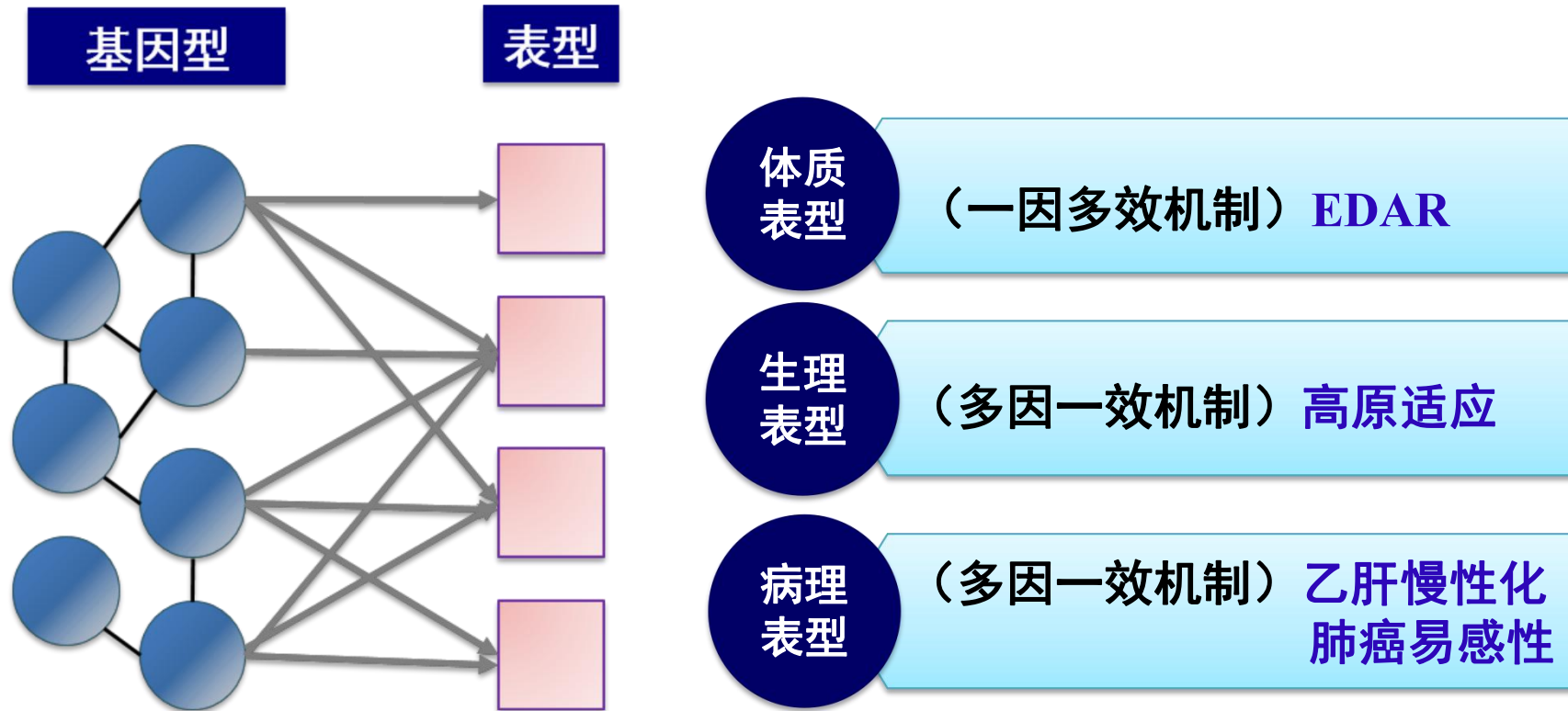
MBE封面介绍 + 同期评述

代表性成果二

人类表型特征形成的复杂机制

- *Cell* 2013（封面论文）
- *Mol Biol Evol* 2011,2013
- *Hepatology* 2015
- *Nat Genet* 2012

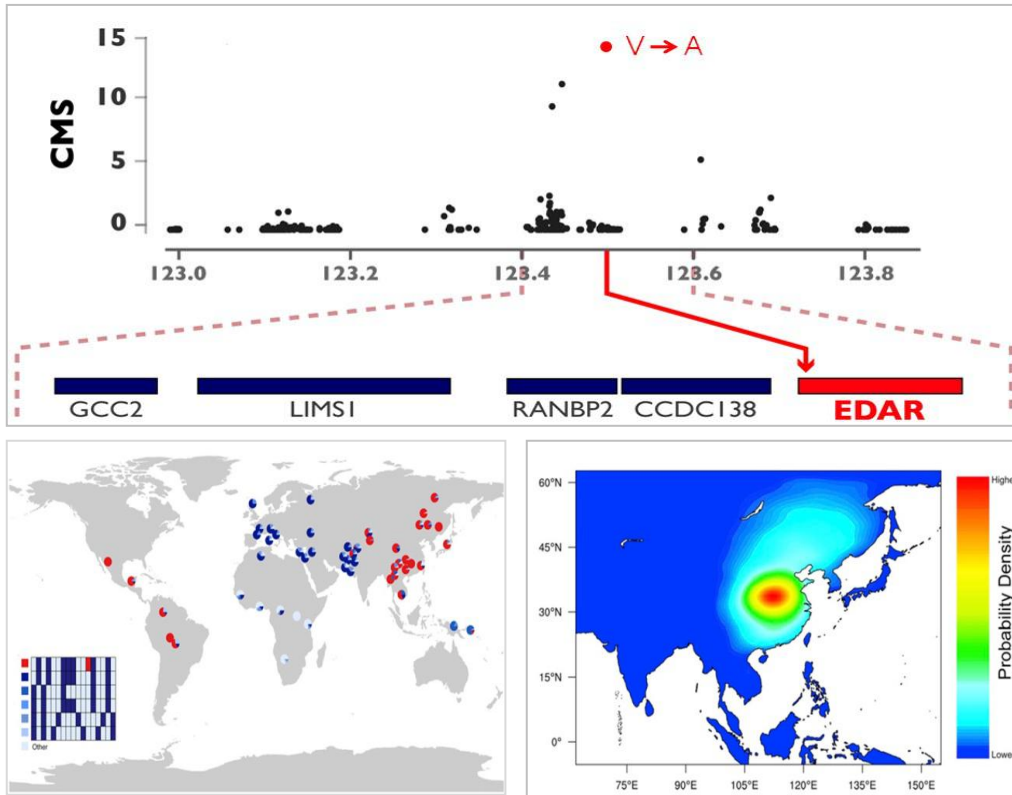
基因型通过多种遗传机制影响表型



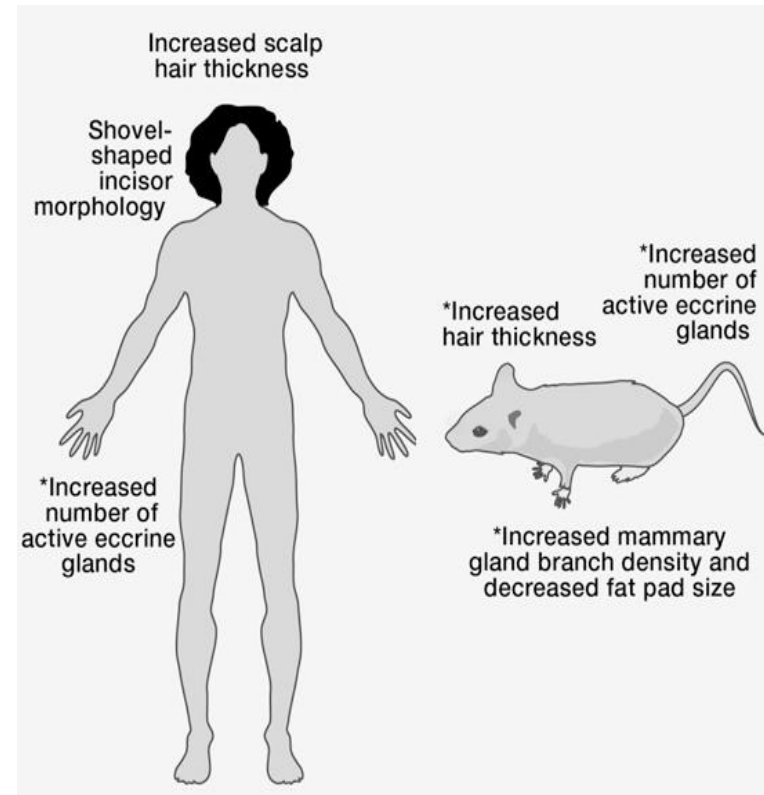
EDAR: 外异蛋白受体基因

EDAR突变的进化研究提供**首个一因多效**范例

外异蛋白受体基因 (EDAR) V370A 变异受**正选择**，可影响多个**外胚层发育**相关体质表型，为揭示东亚人群体质形态特征的形成提供重要线索



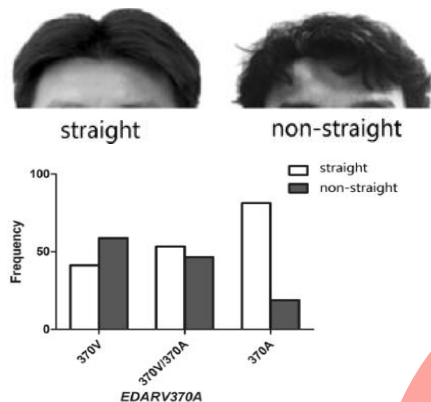
EDAR-V370A于三万多年前**起源于东亚**
受到**强烈的正向选择**



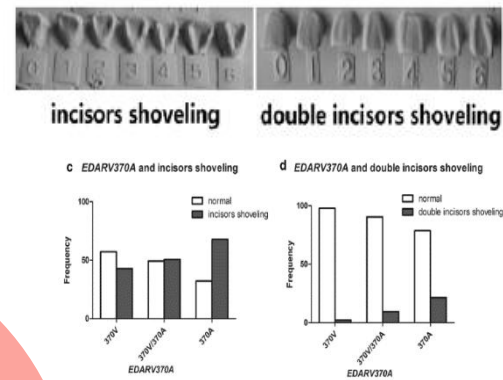
人群研究和小鼠模型中均发现**汗腺密度**增加及其它表型变化

EDAR V370A一因多效，影响多个东亚人体质特征

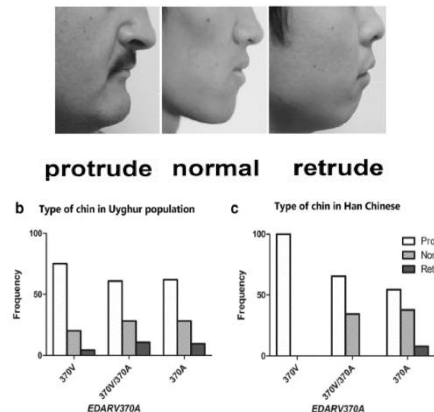
头发卷曲



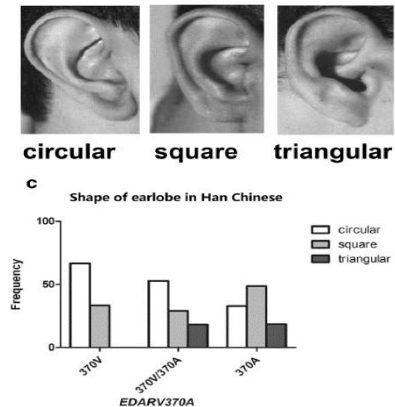
铲形门齿



下巴突出



耳垂形状



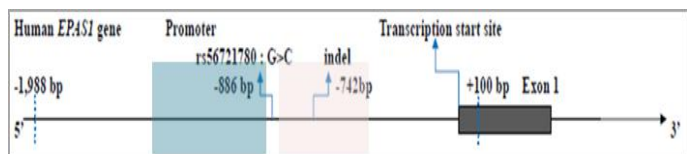
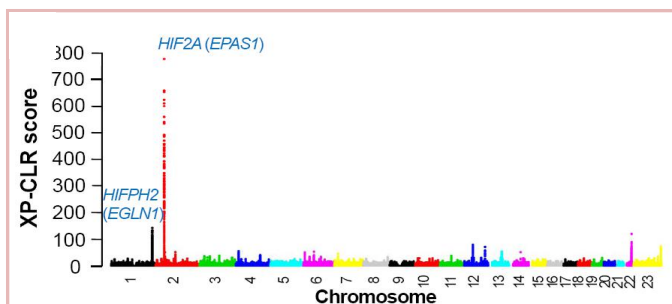
EDAR V370A

中国科学 2014
Hum Genet 2013
Hum Genet 2016

金力教授
王久存教授
郑鸿翔副研究员

高原适应相关基因研究提供**多因一效**实证

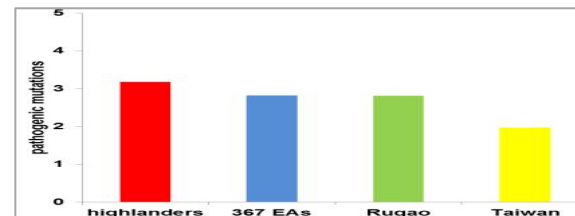
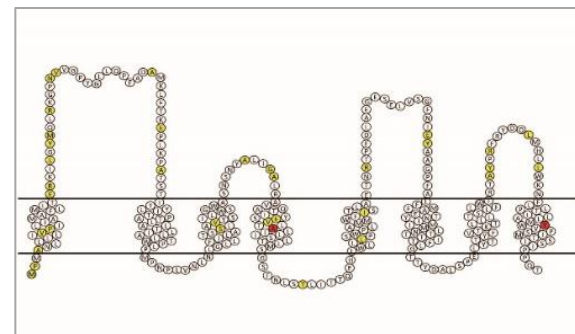
核基因组



- GWAS分析揭示**藏族高原适应**的两个关键基因（EPAS1 + EGLN1）
- 功能研究发现：**EPAS1变异影响羊膜发育和胎儿生长**



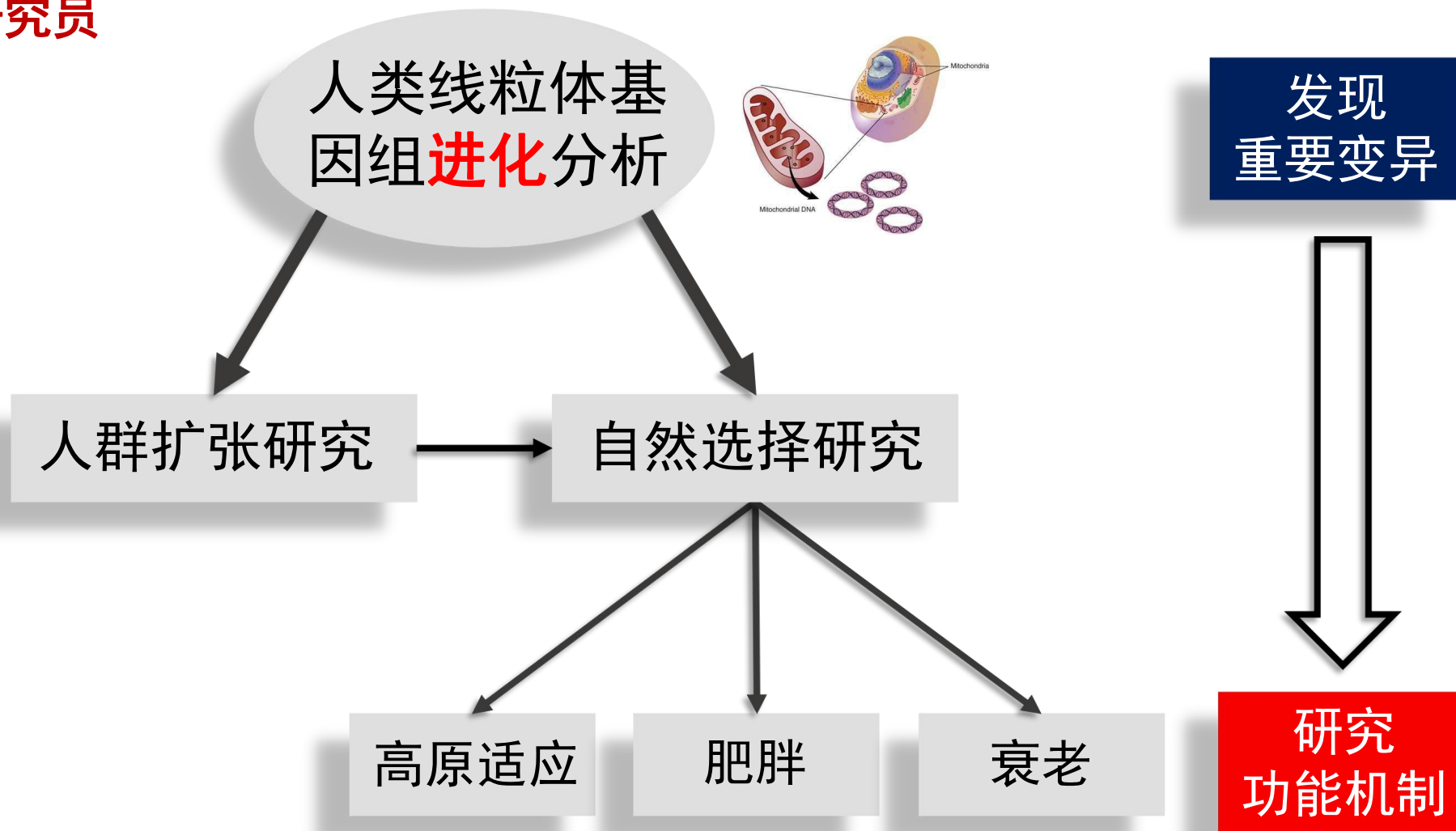
线粒体基因组



- 夏尔巴人中发现线粒体功能突变
- 藏族及高原族群线粒体基因组中发现**有害突变富集**
- 提出**线粒体的功能弱化可能与高原适应有关**

金力教授
王久存教授
郑鸿翔副研究员

人类线粒体基因组进化



代表性成果三

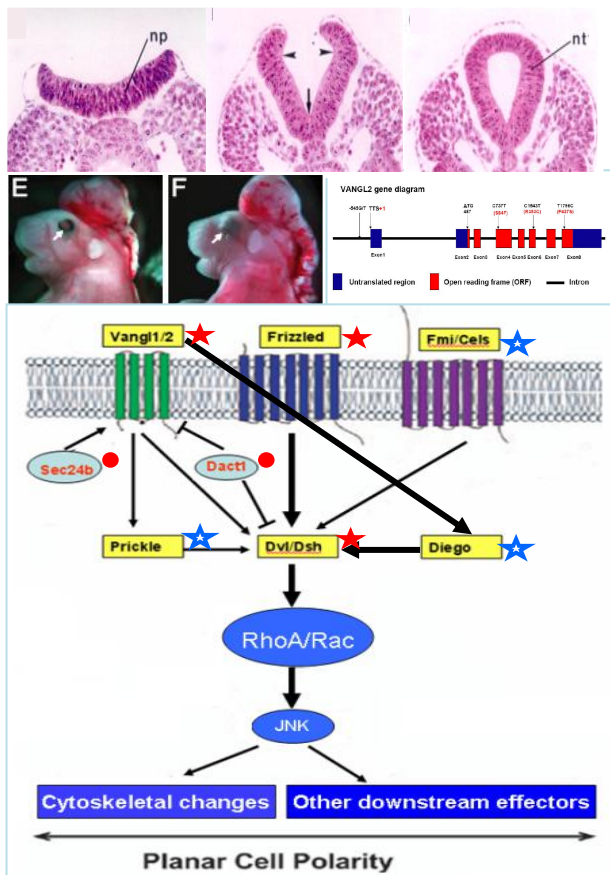
人类发育与出生缺陷的遗传学机制

- 国家自然科学基金委**创新群体**
- 教育部自然科学**一等奖**
- *NEJM* 2010, 2015, 2016
- *Circulation* 2012, *Eur Heart J* 2013, *Cell Res* 2013
- AJHG当月遗传学进展、心血管领域热度佳作

罕见突变是导致出生缺陷的重要原因

神经管畸形

王红艳教授

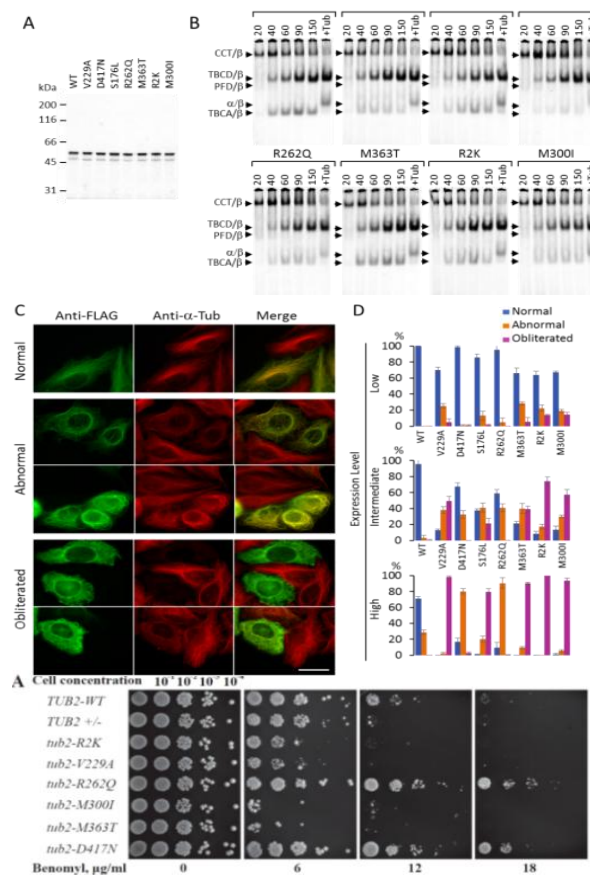


Vangl2突变影响
蛋白相互作用

New England J Med 2010

王磊教授

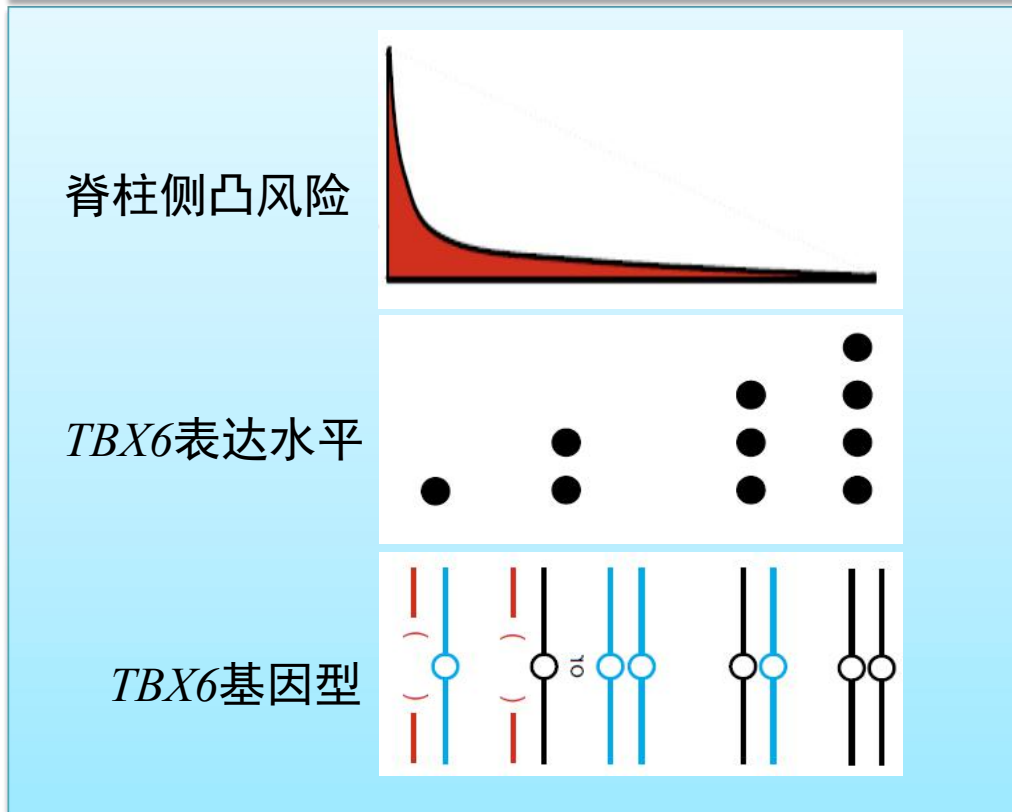
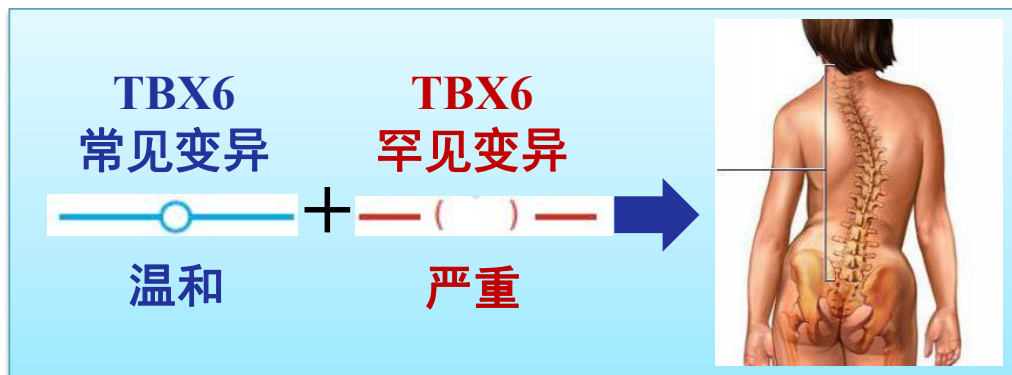
人类卵子减数分裂阻滞



TUBB8突变影响蛋白折叠
改变细胞微管形态及动态

New England J Med 2016

罕见CNV+常见SNP联合作用导致脊柱侧凸



张锋教授

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

TBX6 Null Variants and a Common Hypomorphic Allele in Congenital Scoliosis

N. Wu, X. Ming, J. Xiao, Z. Wu, X. Chen, M. Shinawi, Y. Shen, G. Yu, J. Liu, H. Xie, Z.S. Gucev, S. Liu, N. Yang, H. Al-Kateb, J. Chen, Jian Zhang, N. Hauser, T. Zhang, V. Tasic, P. Liu, X. Su, X. Pan, C. Liu, L. Wang, Joseph Shen, Jianxiang Shen, Y. Chen, T. Zhang, Jianguo Zhang, K.W. Choy, Jun Wang, Q. Wang, S. Li, W. Zhou, J. Guo, Y. Wang, C. Zhang, H. Zhao, Y. An, Y. Zhao, Jiucun Wang, Z. Liu, Y. Zuo, Y. Tian, X. Weng, V.R. Sutton, H. Wang, Y. Ming, S. Kulkarni, T.P. Zhong, P.F. Giampietro, S.L. Dunwoodie, S.W. Cheung, X. Zhang, L. Jin, J.R. Lupski, G. Qiu, and F. Zhang

F1000Prime

ARTICLE RECOMMENDATIONS RANKINGS F1000PRIME REPORTS

Alexandre Schaefer
F1000 Genomics & Clinical
National Institutes of Health (NIH)
Bethesda, MD, USA

F1000 Prime 亮点论文

CONFIRMATION | NEW FINDING
DOI: 10.14803/2209-774.7050537

The authors show that the combination of a null allele and a second allele having a specific three-marker haplotype at the gene TBX6 is strongly associated with a particular subtype of scoliosis in which there is at least one malformed vertebra called a hemivertebra. TBX6 is located in human chromosome band 11p11.2 and lies within a region that is deleted (one copy) or duplicated in some humans, and the deletion has been previously associated with both autism (1) and obesity (2). Some case reports on patients with the 11p11.2 deletion had identified that some of these patients have controls with hemivertebrae, but the penetrance of scoliosis for the heterozygous deletion by itself is unclear (3), and recessive forms (4) is a different study. Some of these authors showed an association between the T allele at rs228259 and the C allele at rs209598 (both single-nucleotide polymorphisms [SNPs] are markers in TBX6 and in strong linkage disequilibrium) and scoliosis (5). Here, that analysis is expanded to a third marker rs389537 with the allele A on the same haplotype. Importantly, rs389537 and rs389527 are located in the 5' promoter region of TBX6, and the authors show that the associated alleles C and A each reduce the expression of TBX6, and that the reduction in expression is more extreme when both C (rs389537) and A (rs389527) are present together. This is an interesting example of how association studies and case reports about a specific gene or region can link up together to arrive at a clear understanding of what combination of variants at a locus (TBX6 in this case) lead to a high risk of a complex disease (congenital scoliosis).

美国人类遗传学杂志 (AJHG) 亮点论文

This Month in Genetics

Kathryn B. Garber^{1,*}

A Little Less Than Haploinsufficiency

AJHG
The American Journal of Human Genetics
Published by Cell Press for The American Society of Human Genetics

New England Journal of Medicine 2015

代表性成果四

人类演化史的文理交叉探索

- 专著**3**本：

 - 《Y 染色体与东亚族群演化》，获上海图书奖**一等奖**

- *Science* 2011

- *Nature* 2019

- *J Hum Genet* 2012, 2013, 2015

现代人

20万年前
起源于非洲

7万年前
走出非洲

形成
8个地理种

3万年前
东亚种形成

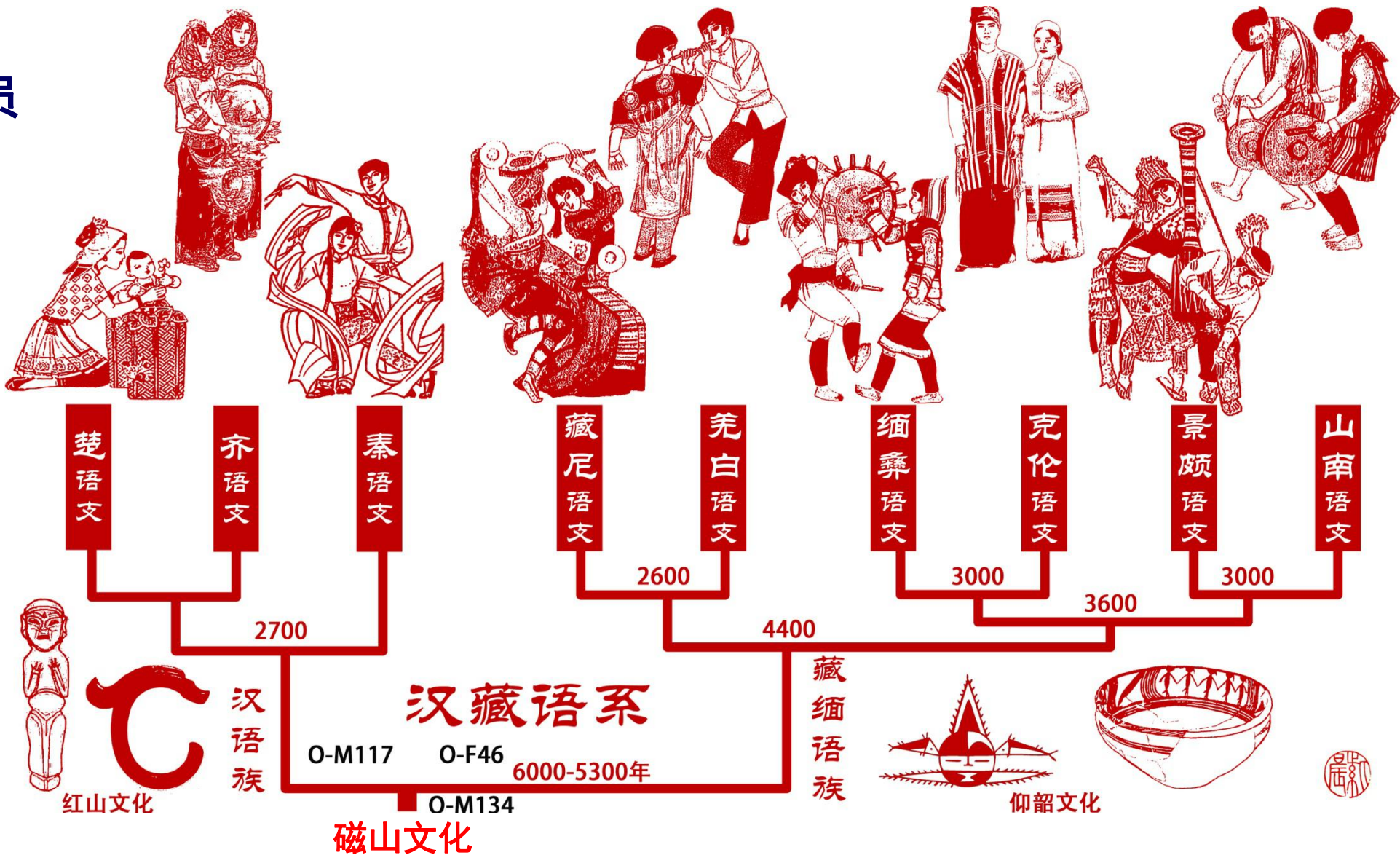
东亚人群非洲起源说

金力教授
李辉教授



金力教授
张梦翰青年研究员

汉藏语系谱系
树支持“北方
起源”假说



汉藏人群北方起源说

语言结构差异和群体遗传差异存在相关

- 印欧语群体的Y染色体（父系）差异和语言词汇使用相关；线粒体（母系）差异和语音差异相关
- 调和在语言人类学中 “父系语言假说” 和 “母系语言假说” 两者的对立
- 提出了一个新假说：男性可能决定了当地语言的词汇使用，而女性可能决定了当地的语言发音
- 突显了语言学和遗传学文理交叉后的学科发展优势
- 父系、母系和语言协同演化
 - 该群体父系与该群体语言的词汇系统变化相关，母系与音系系统变化
 - 这种相关性给我们提供了一种新的假设：父系可能决定了当地语言的词汇使用，而母系决定了当地的语言发音

语言人类学的新探索：语音分析

语言是人类的自然属性。

语言人类学试图揭示语言演化与人群分化的关系。

对全球近600种语言的语音分析发现，语言可分析的起源是约4万年前的西亚人口扩张，原点在里海南岸。这一发现对文明起源的研究有重要的启示。


“这是一项简洁而又重要的贡献，提出了很多有价值的观点（This is a succinct and important contribution, making many valid points）”

TECHNICAL COMMENT

Comment on “Phonemic Diversity Supports a Serial Founder Effect Model of Language Expansion from Africa”

Chuan-Chao Wang, Qi-Liang Ding, Huan Tao, Hui Li*

Science



declined trend of phonemic diversity in languages. However, his claim was only into three or five levels. Analyses using central Asia rather than from Africa.

ified (the exact counts of vowel qualities, and consonants). Languages from Eurasia have higher diversities of vowel qualities and tone (1B). Therefore, we argued that Atkinson's seven qualities for large inventory in WALS's

VOWELS

	Front	Near front	Central	Near back	Back
Close	i	y	ɨ	ɯ	u
Near close		ɪ	ɯ		ɯ
Close mid	e	ø	ɘ	ɵ	o
Mid			ə		
Open mid	ɛ	œ	ɜ	ɞ	ɔ
Near open	æ		ɛ		
Open	a	ɶ	ɶ	ɑ	ɒ

Vowels at right & left of bullets are rounded & unrounded.

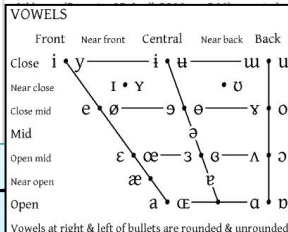
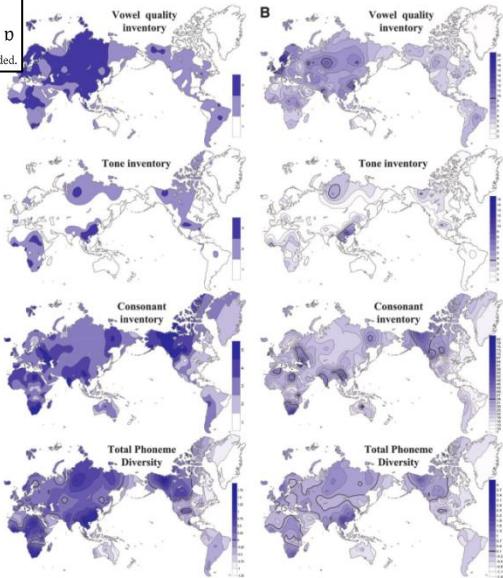


Fig. 1. Geographic distribution of the phonemic diversities of the world's languages. (A) Simplified phonemic diversities used by WALS. (B) Exact phoneme inventory counts and the corresponding total phoneme diversity.



www.sciencemag.org SCIENCE VOL 335 10 FEBRUARY 2012 657-c

农业起源与文明起源

李辉教授
金力教授
郑鸿翔副研究员

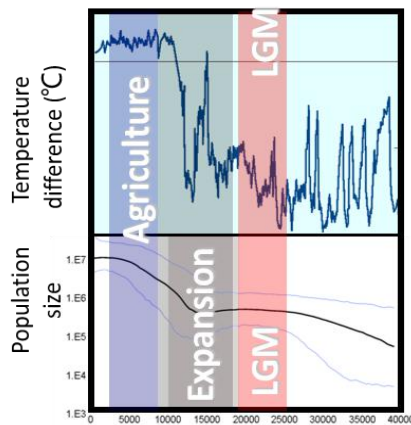
考古人类学新发现：
人群扩张早于农业



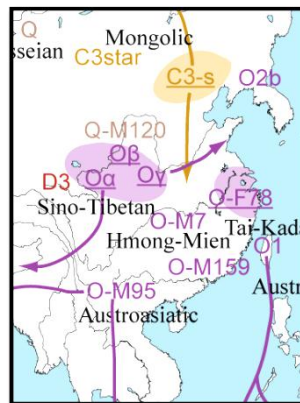
考古人类学新发现：人群扩张早于农业

假说：农业扩张导致人口扩张。目标：利用分子人类学方法研究人群扩张时间

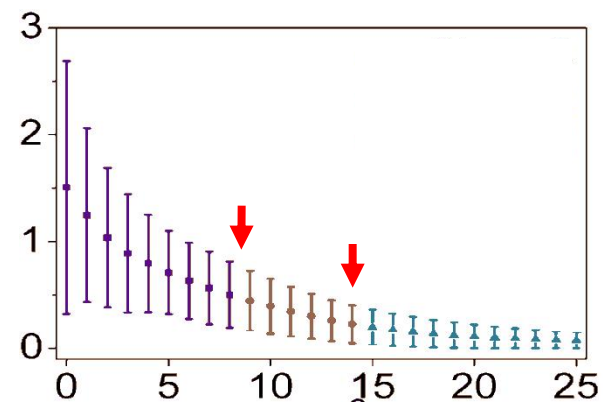
李辉教授
金力教授
郑鸿翔副研究员



线粒体DNA



Y染色体



常染色体

线粒体DNA、Y染色体、常染色体全基因组分析显示
东亚人群经历了两次扩张

第一次扩张：在末次盛冰期结束后（1.3万年前左右），远早于农业产生。此次人口扩张可能驱动了农业的产生。

第二次扩张：在农业产生后（6千年前左右），并发现**汉族的主体（40%）**源于三个参与本次扩张的支系。

历史人类学新内涵：基于家系样本和家谱分析重构历史

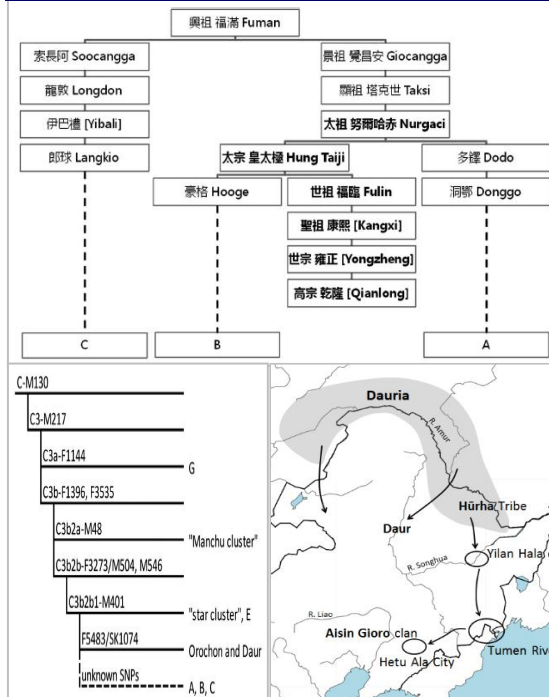
“信史”真实性备受挑战：目标：1) 重构历史事件，2) 提高“分子测年”精度

解开曹操千年身世之谜



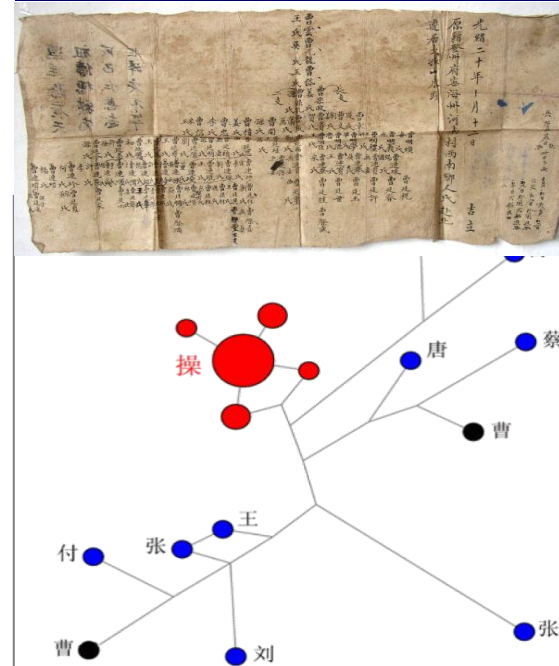
- 104个曹姓家系的家谱和现代样本分析推断：曹操携带Y单倍型O2-M268（99.991%）
- 曹操叔祖的古代样本证实
- **曹操既非夏侯也非曹参后代**

揭示爱新觉罗皇室来源



- 爱新觉罗氏的单倍型为 C3b2b1*-M401
- 福满（努尔哈赤曾祖）的年代为666年前

超大型家系估计突变率

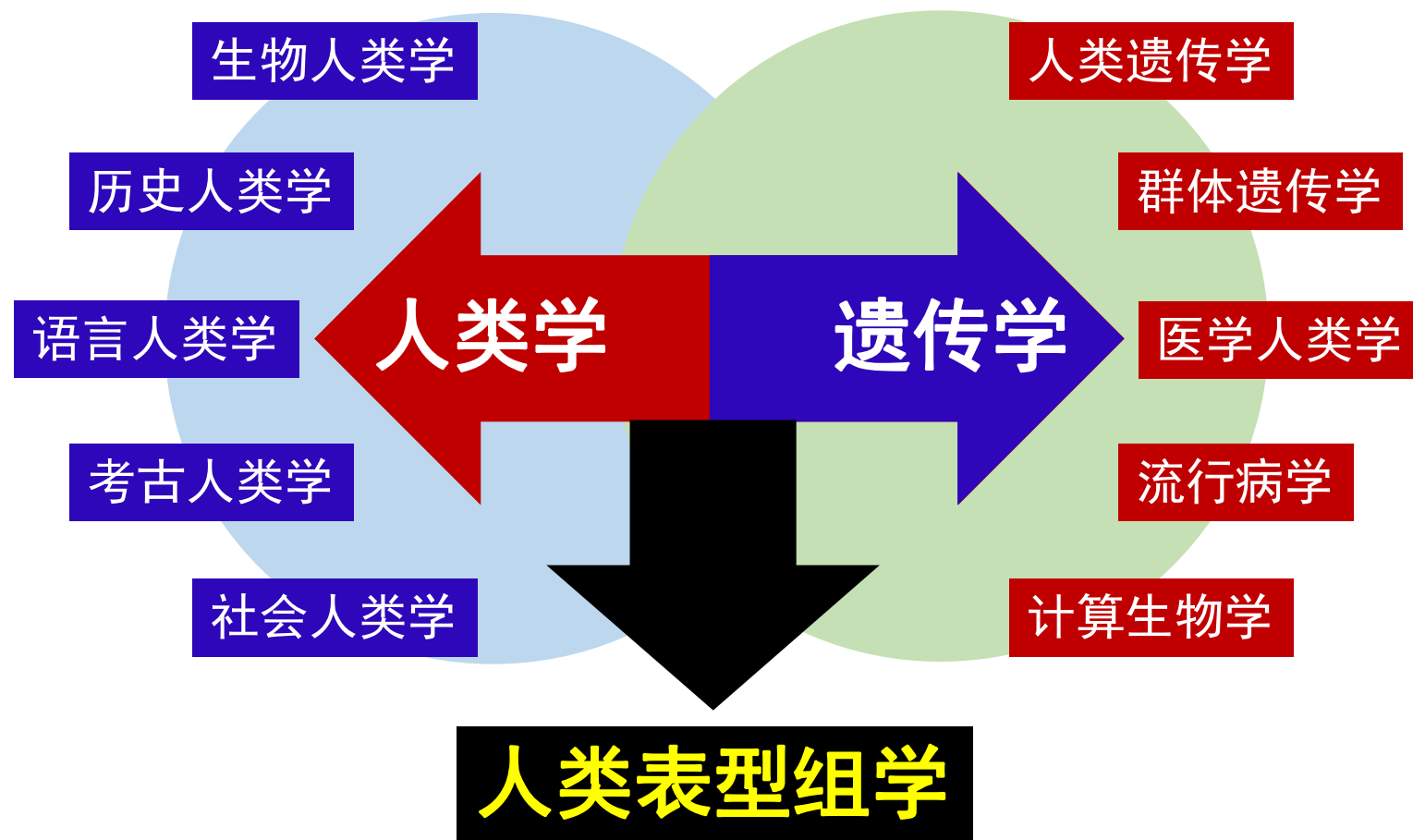


$\mu = 3.0 \times 10^{-8} / \text{代}$
 大幅提高测年精度

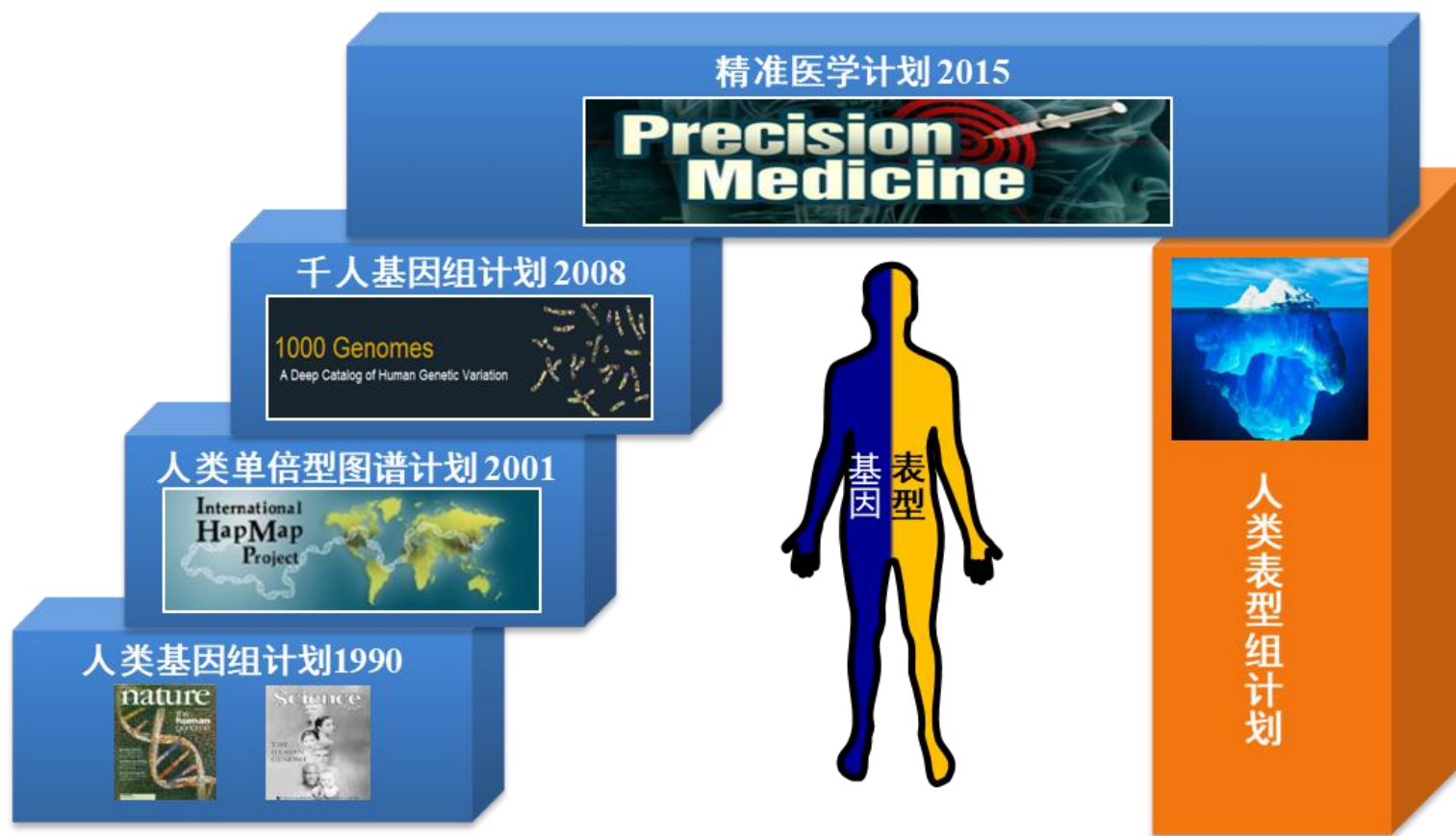
J Hum Genet 2012
J Hum Genet 2013
J Hum Genet 2015

文理医工交叉促进学科发展

人类学与人类遗传学的发展为表型组学研究奠定基础

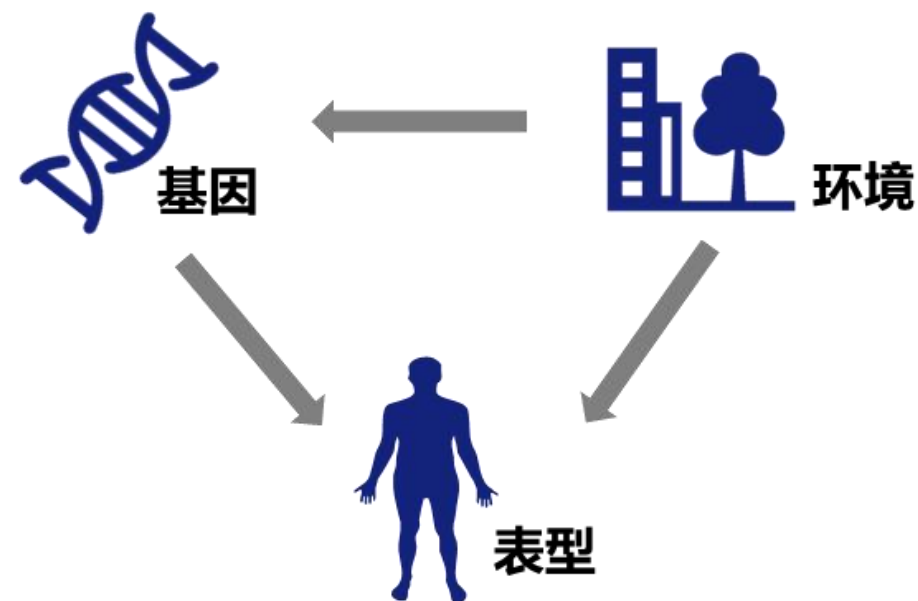


表型组是人类生命密码的另一半



目标：建立人类表型测量国际标准、绘制人类表型组参比图谱

什么是表型组?



表型

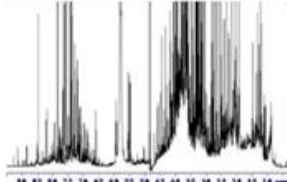
基因和环境相互作用决定生物体特征，生物体特征即**表型**。基因之外皆为表型。

表型组

生物体从胚胎发育到出生、成长、衰老乃至死亡过程中，**形态特征、分子组成规律、功能和行为**等物理、化学和生物性状的集合。



物理类表型
结构性特征

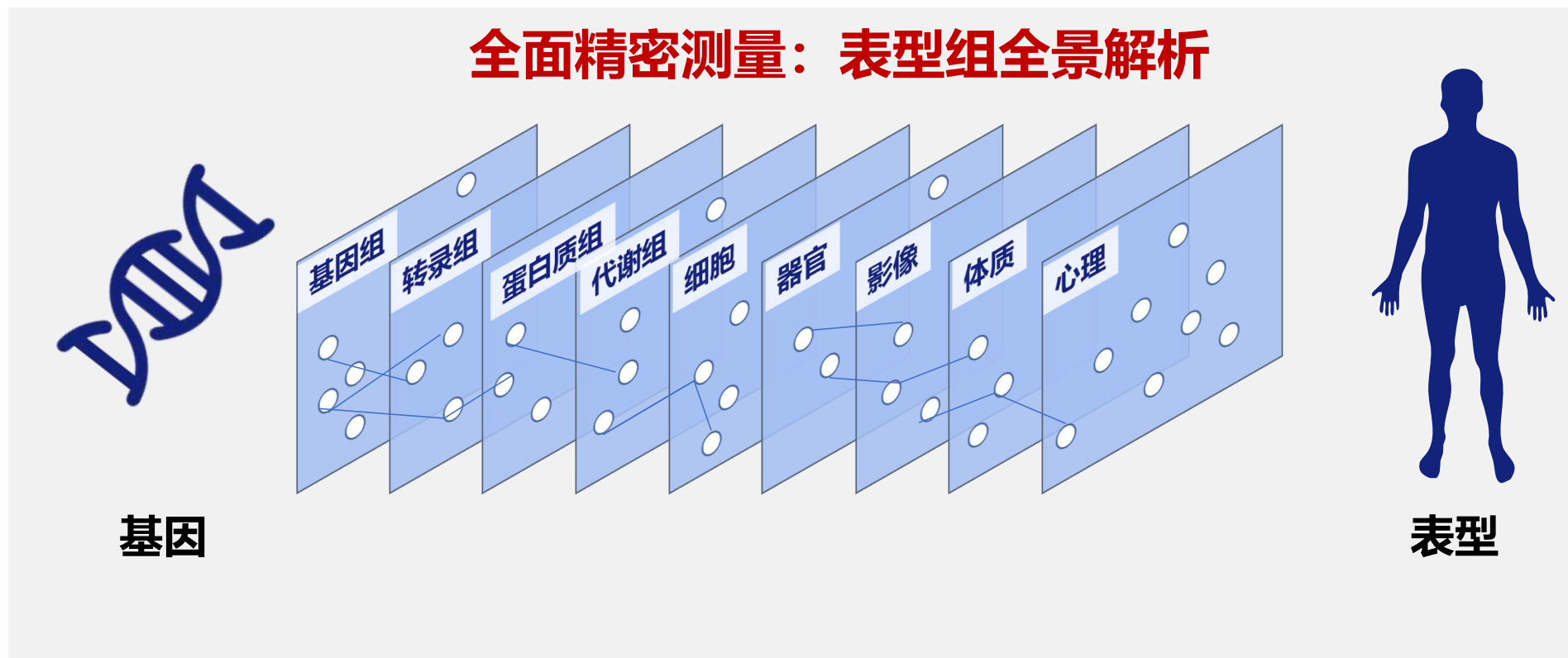


化学类表型
组成性特征



生物类表型
功能性特征

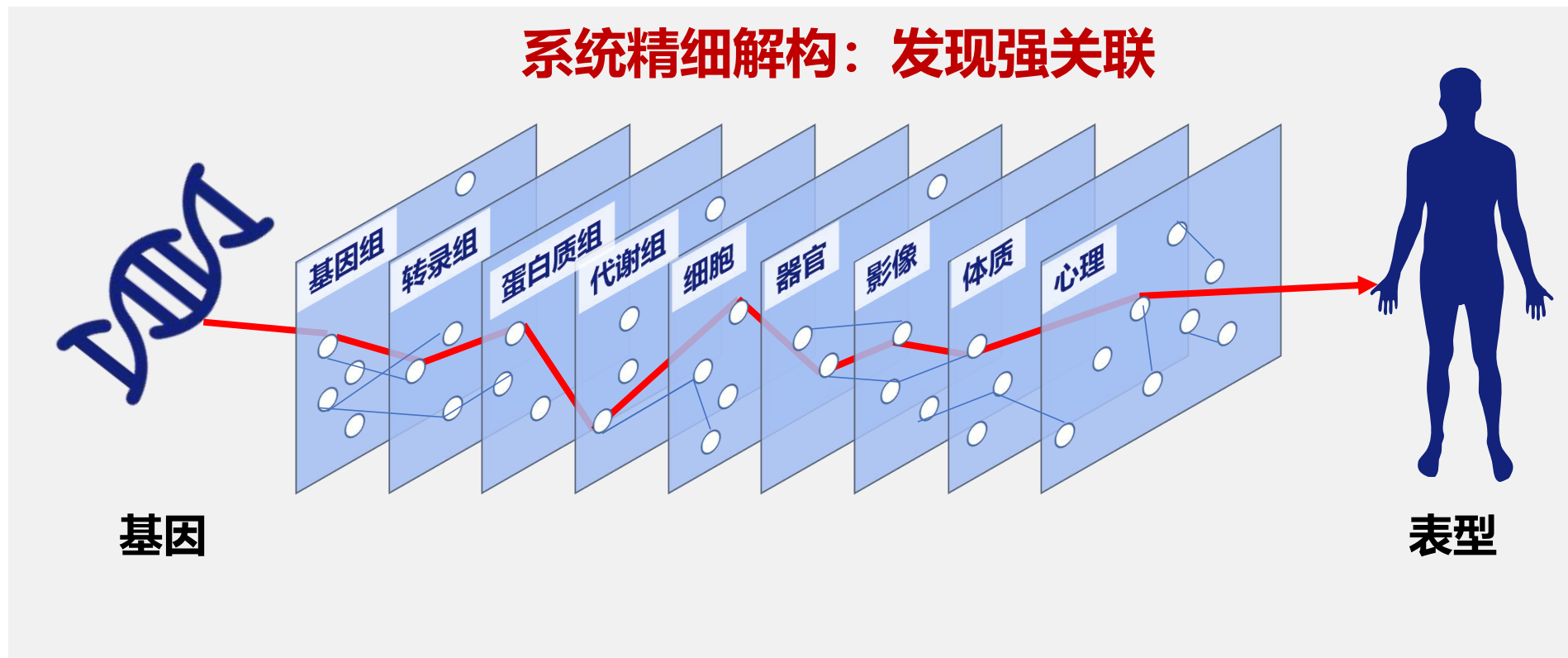
全面测量各尺度的表型特征



基因—微观表型—宏观表型

全面精密测量
系统精细解构
精准调控干预

发现表型间的强关联



构建表型网络
明确关联表型

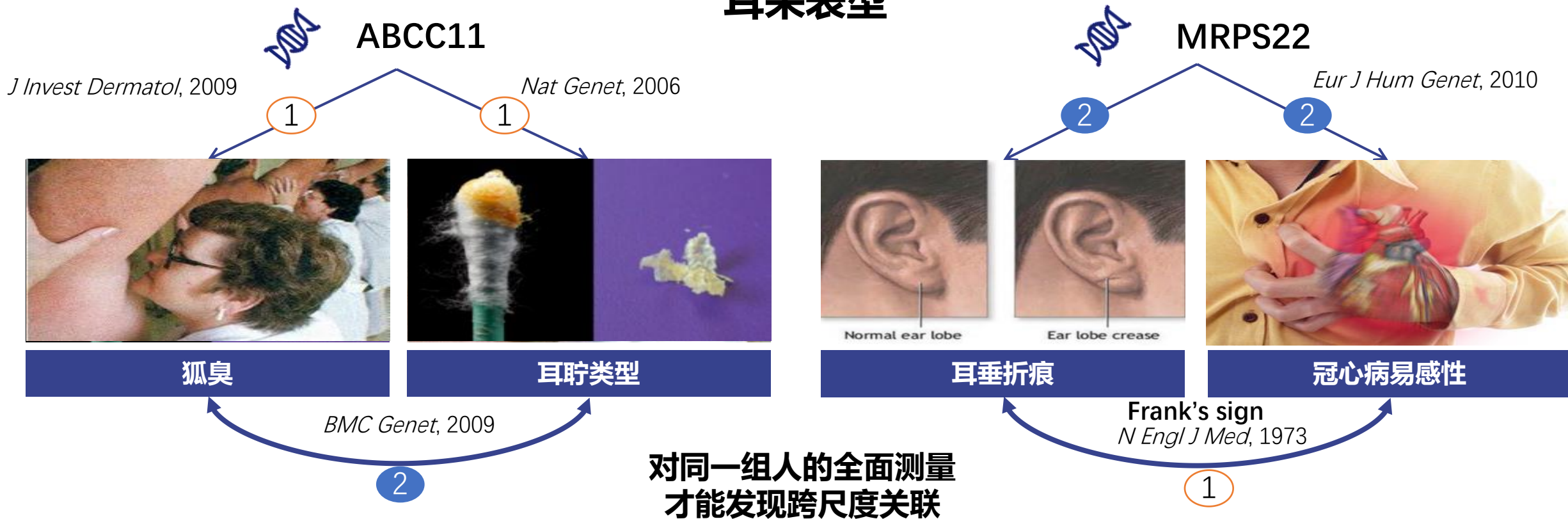


解析生物学机制的重要线索
更精准的分型、诊断和医疗

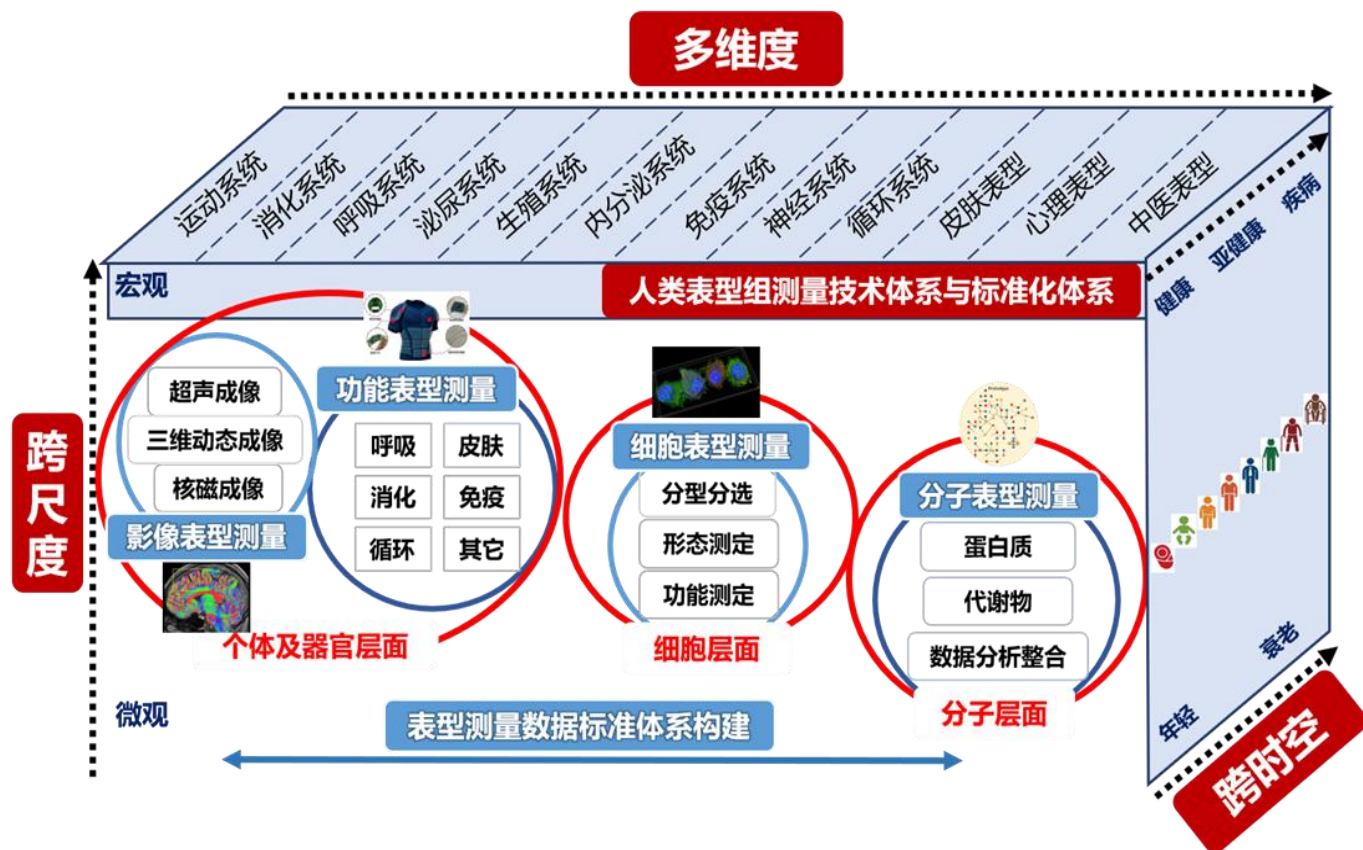
全面精密测量
系统精细解剖
精准调控干预

表型间的跨尺度强关联实例

耳朵表型



构建人类表型组精密测量技术平台



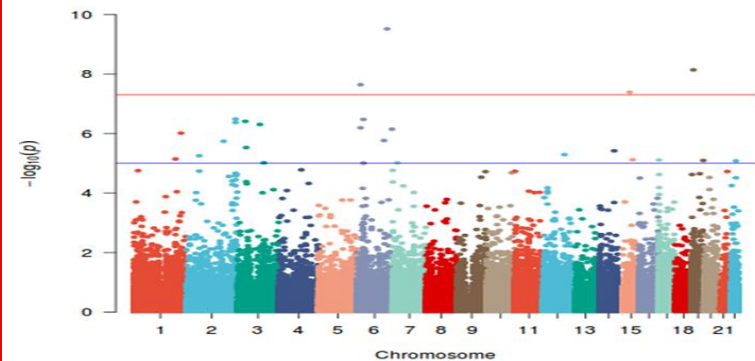
覆盖15个领域、2万个表型词条

领域名称	表型词条数目
分子蛋白质组	12000
分子代谢组	2211
细胞	153
睡眠	92
人体能量代谢舱	22
生物电	328
皮肤及其附属器	704
感官	1482
语音	407
心理认知	118
生化检测	260
中医	104
核磁和CT	624
超声	663
人体成像与测量	476
合计	19644

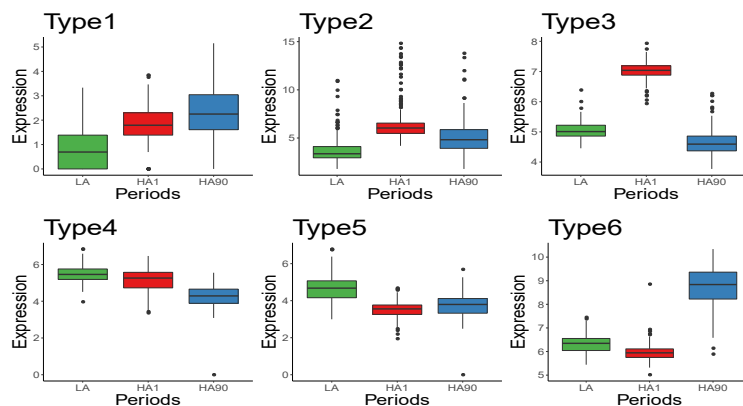
多组学研究揭示高原习服的遗传及分子机制

- 多组学研究：基因组、转录组、表观组、代谢组、蛋白组、生理组、宏基因组
- 高原习服急性期和慢性期均发生跨尺度表型显著改变

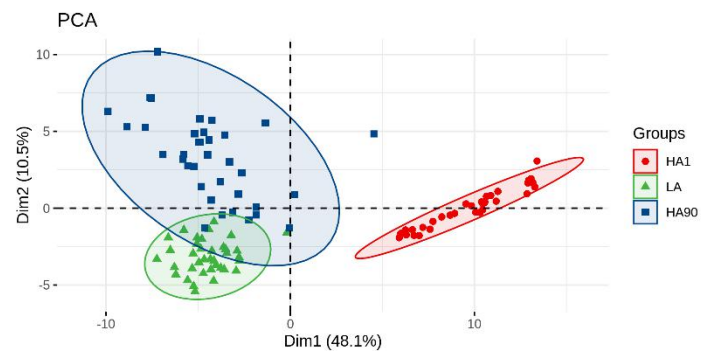
高原习服复杂表型基因组学变化图谱



高原习服各时期转录组学变化图谱

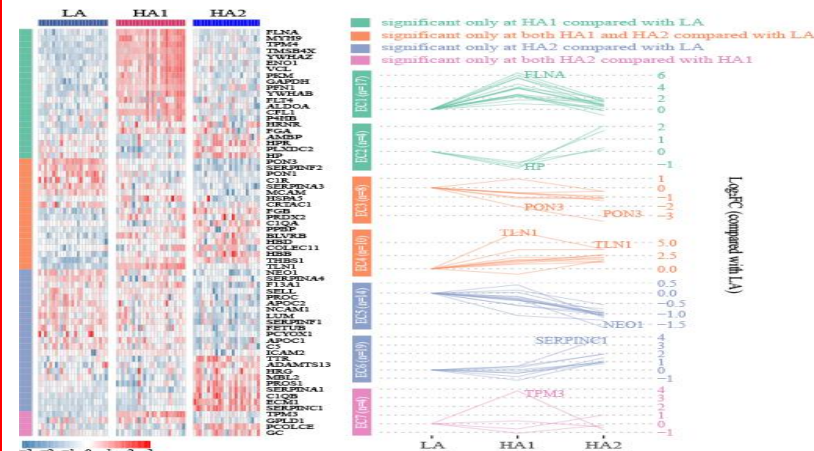


高原习服各时期表观组学变化图谱

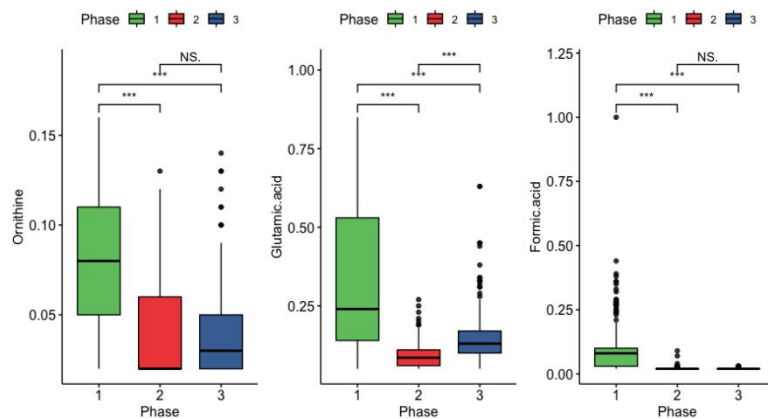


LA: 平原期; HA1: 高原习服急性期; HA90: 高原习服慢性期

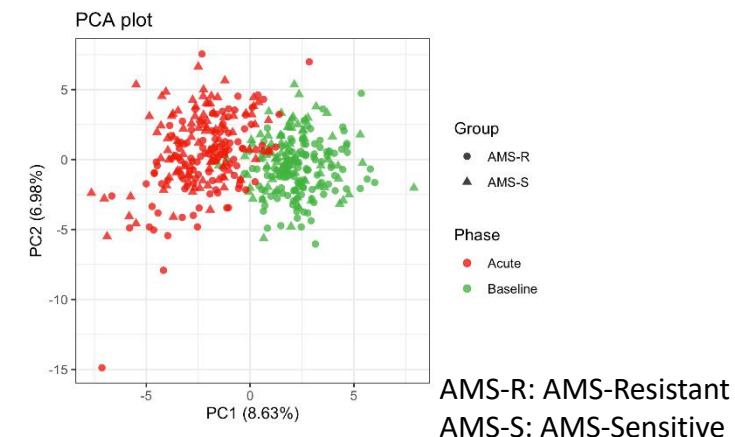
高原习服各时期蛋白组学变化图谱



高原习服各时期代谢组学变化图谱



高原习服各时期生化表型变化图谱



AMS-R: AMS-Resistant
AMS-S: AMS-Sensitive

复旦大学泰州健康科学研究院

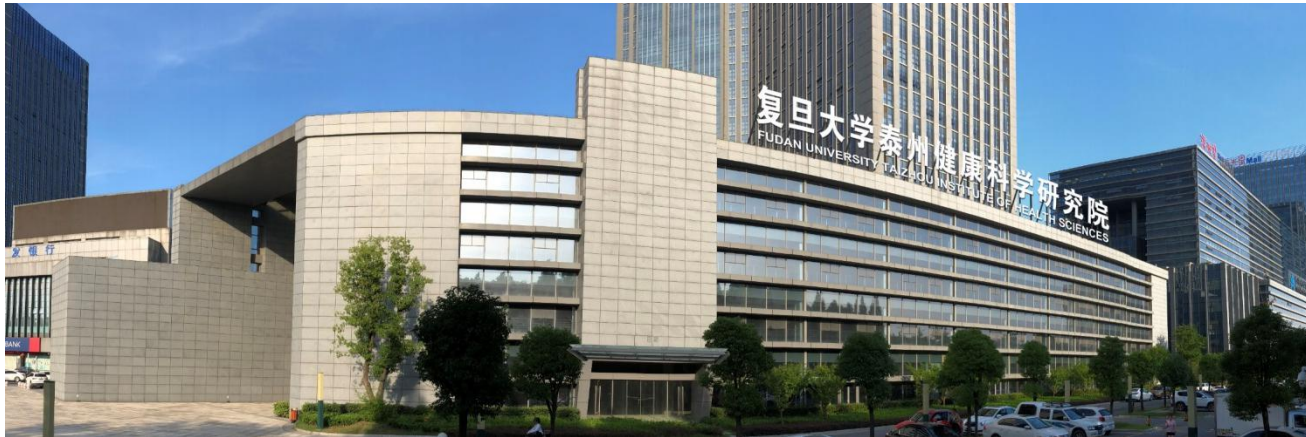
■ 2007年6月成立，校地合作研究院

事业型科研机构

在泰州市人民政府领导下，由复旦大学与泰州市医药高新技术产业园共同建立的事业型科研机构，总投资超过3亿

公共科研平台

是以中华民族的样板人群——泰州人群为主要研究对象进行健康研究，以促进中国人群健康为目的，为转化医学服务的公共科研平台



支撑大规模的人群前瞻性流行病学研究

面向中国流行病学家、遗传学家、生物医学家

首席科学家



俞顺章教授



金力院士

管理团队

- ◆ 院长：金力
- ◆ 执行院长：陈兴栋
- ◆ 院长办公会：金力 王久存 陈兴栋

基于系统遗传学整体设计的大型健康队列

- **20万例30-80岁健康个体**：每人1000多个表型，持续跟踪10余年
- **20万例个体的标本库**：血液、唾液、龈沟液、尿液、粪便等
- **标准/技术**：队列研究的适宜技术、关键技术、整合共享技术
- **人群健康大数据**：人群健康队列大型数据库和信息平台
- **上百种暴露**：社会经济、生活方式、环境和职业暴露、病史、家族史等
- **依托队列的研究**：心脑血管、恶性肿瘤、代谢性疾病、风湿免疫病、老年退行性病、慢性肾病、慢阻肺、消化道菌群等
- **项目支持**：国家重点研发计划、973、科技支撑计划、卫生行业专项等





人类群体遗传学研究课题组

课题组长

代表性论文

课题组成员



金力

中国科学院院士

复旦-浩青特聘教授

Science 2001, 2009; *Nature* 2004, 2019,
Cell 2013
Nature Rev Genet 2000
JAMA 1998; *JCI* 2006
PNAS 1998, 1999, 2000, 2003, 2006, 2012



李士林
副教授
法医人类学



谭婧泽
副教授
体质人类学



罗若愚
副教授
定量系统生物学



安宇
副研究员
医学遗传学

研究方向

- 1、人类遗传结构、人类进化和起源
- 2、人类复杂疾病的遗传学和流行病学
- 3、人类体质特征、疾病及其遗传学基础
- 4、群体遗传学、计算生物学、生物信息学
- 5、人类个体鉴定和法医遗传学



公晓红
副教授
医学遗传学



张梦翰
青年研究员
语言人类学



郑鸿翔
青年副研究员
群体遗传学



王一
青年副研究员
生物信息学

学生培养

全国百篇优秀博士论文3次，提名2次
2011年“我心目中的好导师”（研究生评选）

先后承担国家重大研究计划，国家重点研发计划，国家科技支撑重点项目，国家自然科学基金委创新群体，国家杰出青年科学基金（A类和B类），上海市科技重大专项，上海市科委基础研究重点项目等。

获奖情况

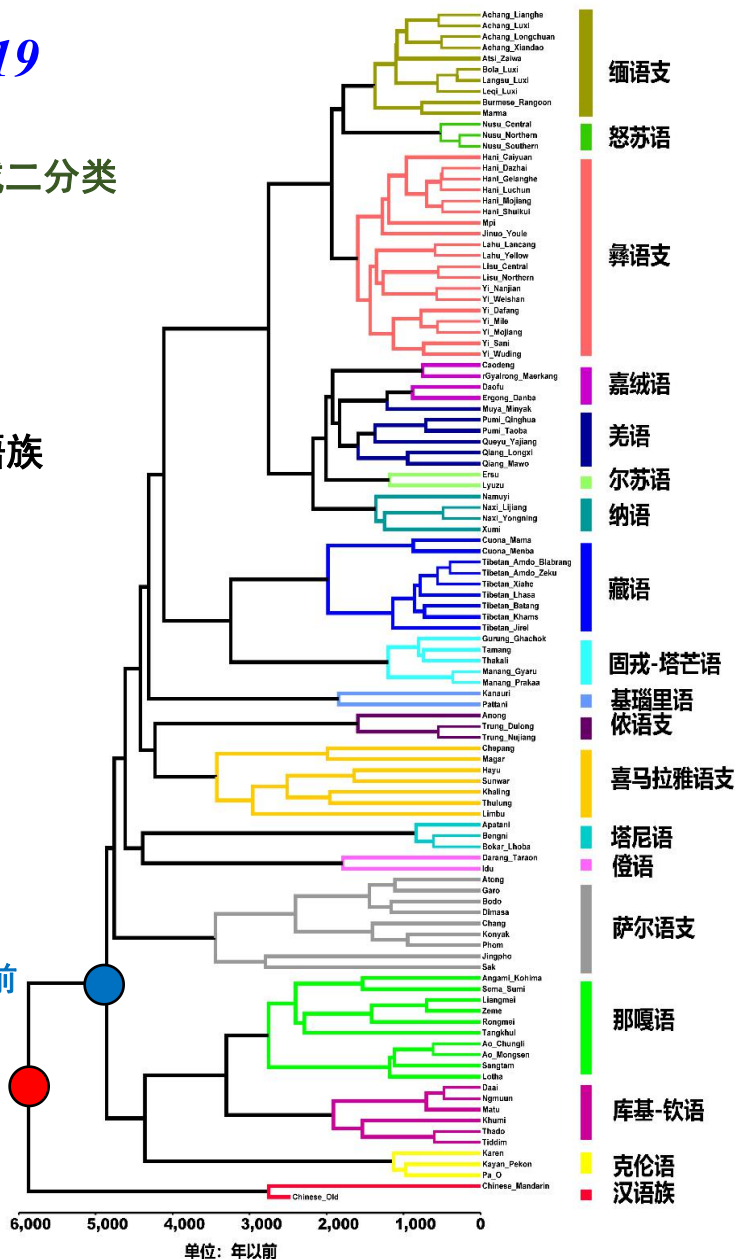
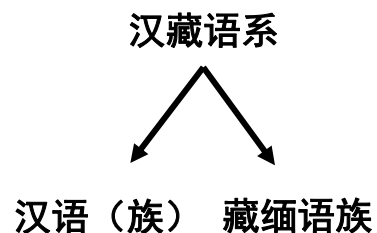
国家自然科学二等奖（2015，2007，2005）
国际人类基因组组织（HUGO）卓越科学成就奖（2019）
何梁何利科技进步奖（2010）
教育部自然科学一等奖（2011，2003）
上海市科技进步一等奖（2005）
谈家桢生命科学成就奖（2018）

Email: lijin@fudan.edu.cn

汉藏语系谱系树支持“北方起源”假说

Nature 2019

汉语和藏缅语族构成二分类



- 中国语言学研究成果首次刊登于 *Nature* 杂志，由中国学者独立完成
- 是目前已知、全世界唯一一棵如此大规模汉藏语系谱系树（语言数目达109种，覆盖19个语支）
- 为今后开展汉藏语系群体和语言的协同演化提供了研究基础，为“中华文明探源工程”提供了重要的语言学证据

- 汉语和藏缅语族在汉藏语系中构成一个二分类
- 汉藏语系的初始分化年代在距今约5900年前
- 藏缅语族分化在距今约4700年前
- 汉藏语分化与新石器时代的仰韶文化及马家窑文化的发展有关
- 汉藏语分化与西北及西南地区人口增长和扩张有关
- 汉藏语分化符合语言伴随农业扩散的假说



李士林 法医人类学

Email: lishilin@fudan.edu.cn

- 复旦大学生命科学学院副教授，硕士生导师
- 法医学博士，法医物证鉴定人，司法剖断人
- 中国法医遗传学专业委员会秘书长、上海市人类学会副秘书长
- 主要从事群体遗传学、法医遗传学研究
- 主持(10项)和参与(3项) 国家及地区重大科研项目
- 2006年至今发表文章九十余篇

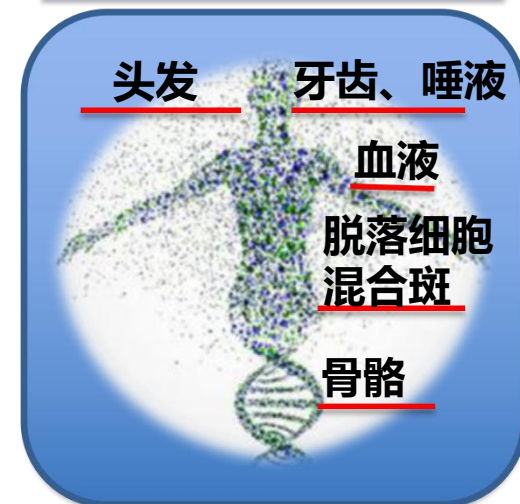


研究方向 筛查人类基因组遗传标记，进行群体效应评估，构建相关数据库及分析软件系统，协助公安司法系统解决疑难重案。

科研成果
(近五年)

1. *Forensic Sci Int Genet.* 10篇
International Journal of Legal Medicine 3篇
Eur.J Hum.Genet. 1篇
2. 授权专利1项，协助破获若干重大案件。

提取现场微量检材





王一，青年副研究员：

- ◆以第一作者发表SCI论文16篇, 授权发明专利1项
- ◆共计发表SCI论文67篇, 被引近9000次
- ◆独立完成《千人基因组计划一期》基因型推定工作

医学知识对撞机

深度学习和自然语言结合, 能判定大部分生物医学命题真假。

研究方向：

- ◆数学和计算机
 - ◆横断面因果推断
 - ◆哈希函数
- ◆生物信息学
 - ◆二代测序算法
 - ◆基因组推定
- ◆医学人工智能
 - ◆小一机器人
 - ◆医学对撞机
- ◆医学遗传学
 - ◆罕见病诊断
 - ◆肿瘤诊治

Medical Knowledge Collider Result

Sentence1:

acute low frequency sensorineural hearing loss can recover by itself

Sentence2:

acute low frequency sensorineural hearing loss should be treated

I consider Sentence1 has **5.30%** chance to be more probable than Sentence2.

王居其一

Medical Knowledge Collider Result

Sentence1:

red meat consumption may contribute cancer risk

Sentence2:

milk consumption may contribute cancer risk

I consider Sentence1 has **96.59%** chance to be more probable than Sentence2.

王居其一

小一机器人健康点评

http://58.87.113.187 测试授权码:fudan



海量问题答案, 先进人工智能算法, 语音问答。
准确度: AUC=98.65%。单核文字响应时间0.4秒。
医生评价: 作为全科医生90分以上, 专科水平75分

Email: godspeed_china@yeah.net

人类学与人类遗传学系



郑鸿翔 青年副研究员 (2018年入职生命科学学院)

zhenghongxiang@fudan.edu.cn 生命科学学院B603

研究领域与研究方向: 人类进化遗传学 分子进化 时间估算 选择压力

重点研究:

- (1) 基于线粒体DNA研究人群的迁徙、扩张和适应等进化历史,
- (2) 线粒体DNA突变与长寿、肥胖、高原适应等复杂性状之间的关联,
- (3) 人的伴生生物(如细菌、寄生虫和家养动物)和人的协同进化。

代表性论文

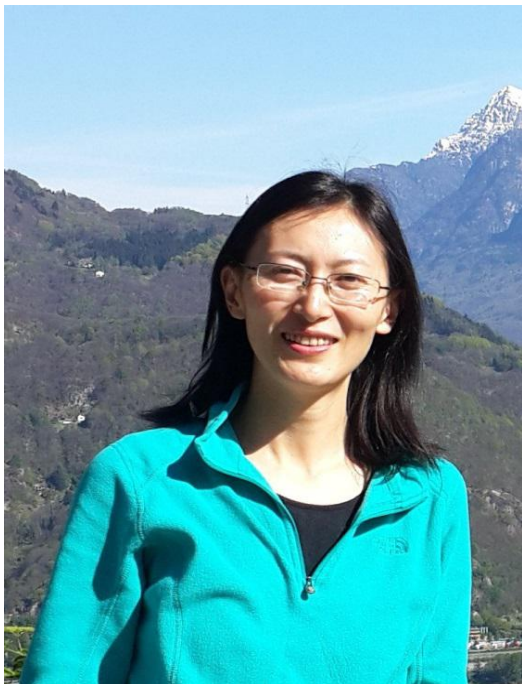
Zhang# & Zheng# et al. (2019) *National Science Review* 6(2):293-300

He# & Zheng# et al. (2018) *Genome Medicine* 10(1):5

Zheng#, Li# & Jiang# et al. (2017) *Human Genetics* 136(10):1353-1362

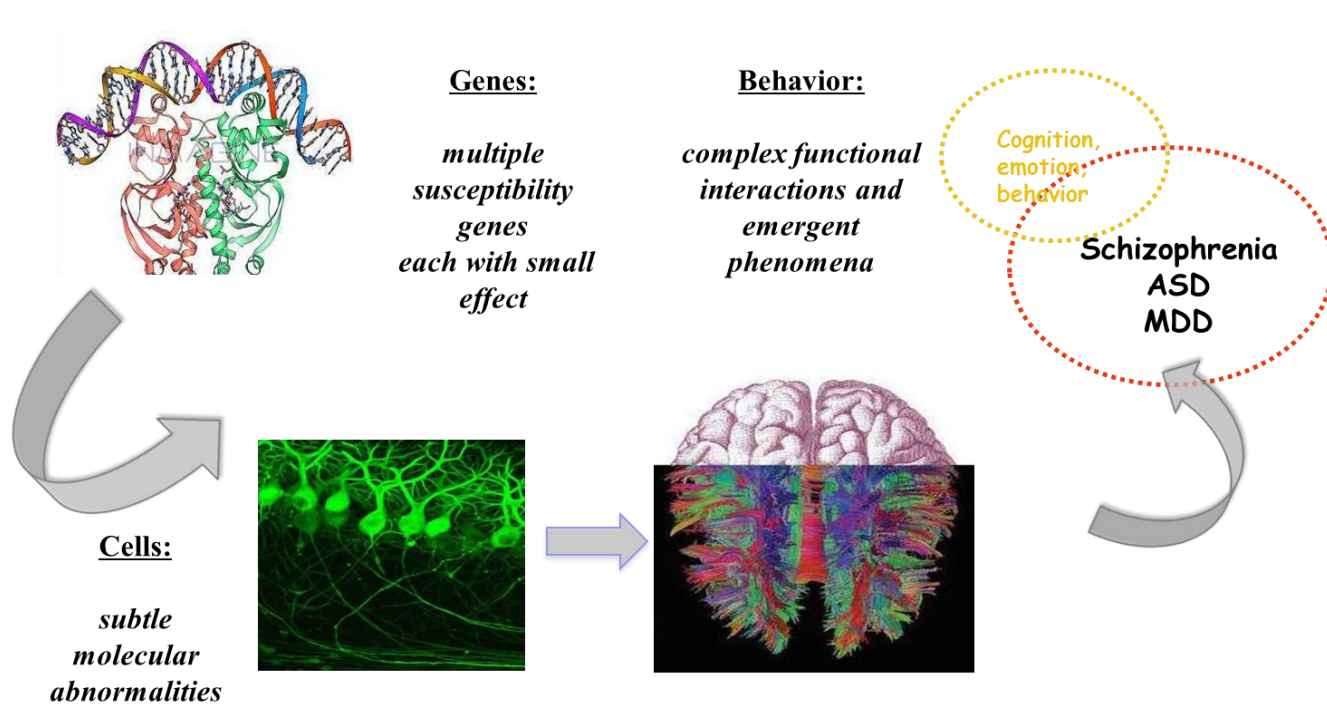
Kang#* & Zheng# et al. (2013) *Molecular Biology and Evolution* 30(12):2579-87

Zheng# & Yan# et al. (2011) *PloS One* 6(10):e25835



- 研究方向：**人类精神疾病的遗传基础、分子机制、神经改变**
- 研究方法：分子遗传学、脑影像、神经生物学
- **欢迎：对人类精神活动感兴趣、认真严谨、善于钻研的同学加入！**

- 公晓红 副教授
- 办公室：江湾校区生科楼A605
- 邮箱：gongxh@fudan.edu.cn



谭婧泽 副教授 体质人类学



- 人类生物学博士，硕士生导师。
- 复旦大学生命科学学院现代人类学教育部重点实验室副教授，上海人类学学会副秘书长。
- **科研方向：**中国古代及现代人群生物测量学研究、体质表型特征的遗传学研究、古代人类DNA多态性研究。
- 合作出版了《中国西北地区古代居民种族研究》、《中国远古开颅术》、《宁夏古人类学研究报告集》等学术著作，发表中英文论文二十余篇。
- 承担上海市精品课程、本科生通识教育核心课程《人类进化》，
- 承担研究生学位基础课程《体质人类学》。



Email: jztan@fudan.edu.cn



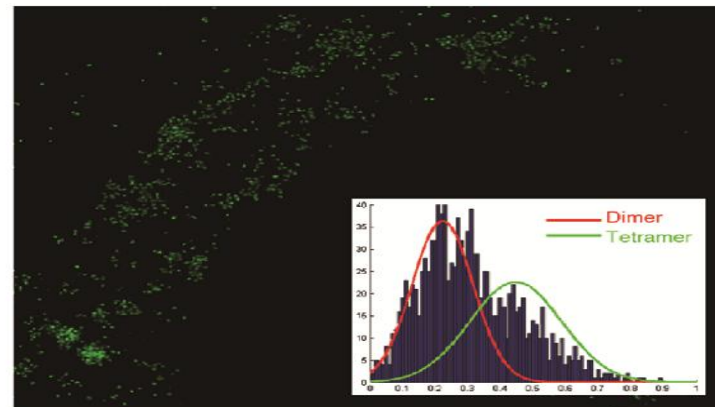
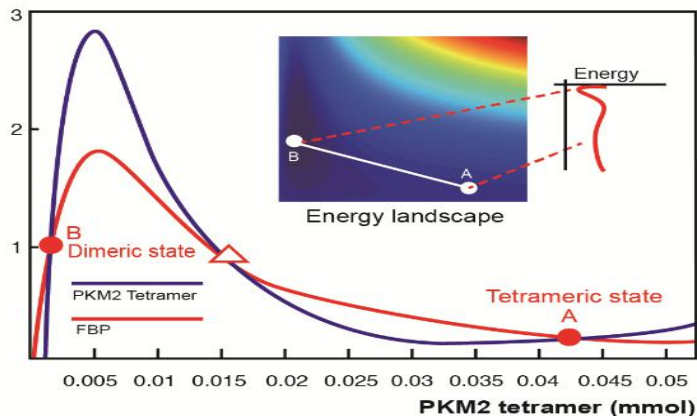
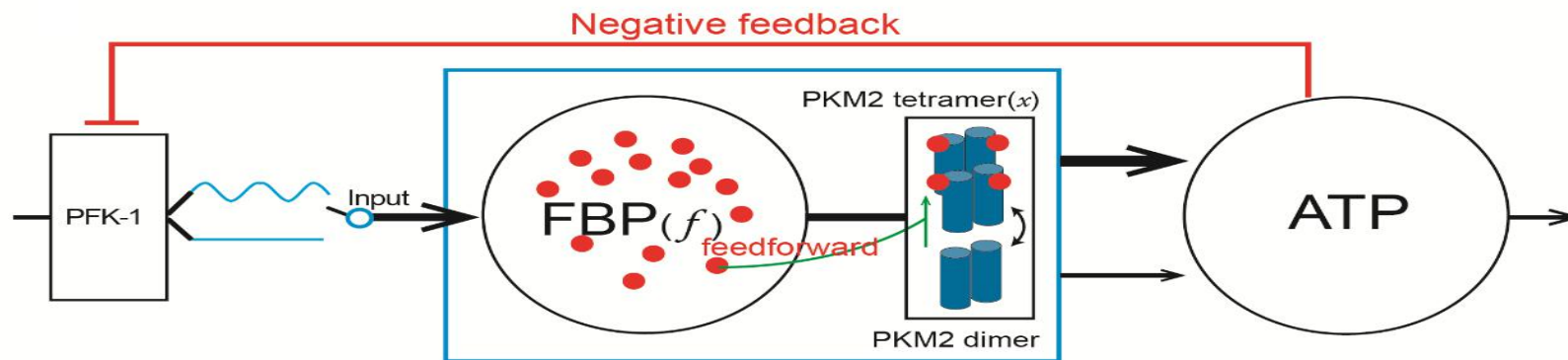
罗若愚 副教授 定量系统生物学

研究方向：代谢网络, 基因调控网络的动态过程定量化与系统分析, 生物医学仪器开发。

研究方法：定量实验生物学（单分子测控技术）、最优化理论以及随机动力学理论。

已发表论文： *Molecular Systems Biology*, *PNAS*, 等

ruoyuluocs@fudan.edu.cn

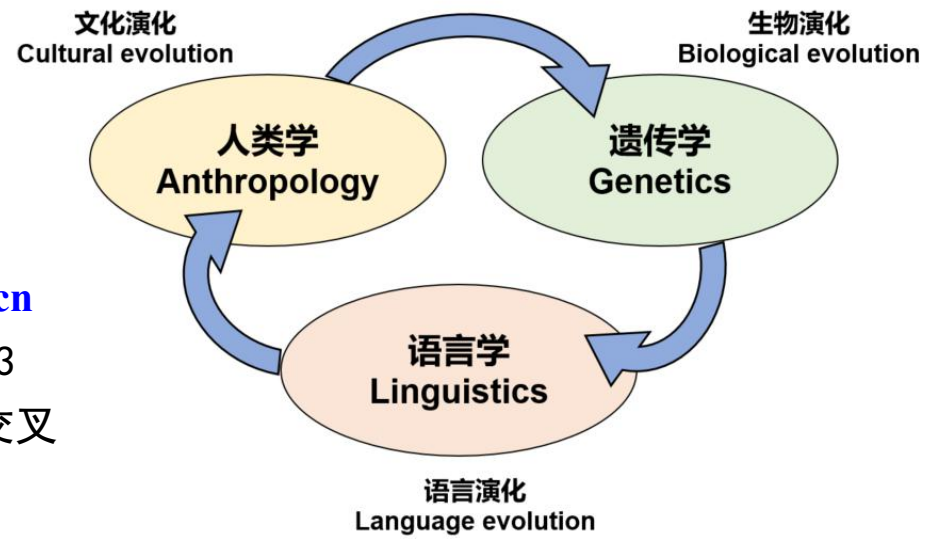




张梦翰

基本信息

职称：青年研究员
 邮箱：mhzhang@fudan.edu.cn
 联系地址：生命科学学院B603
 研究特色：语言学和遗传学交叉

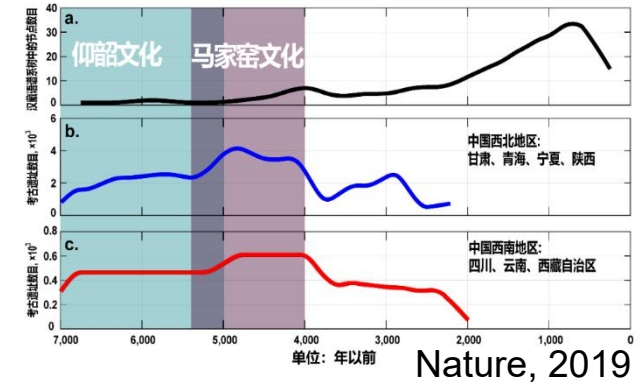
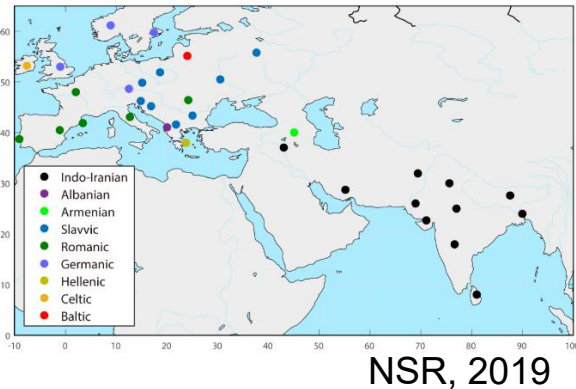
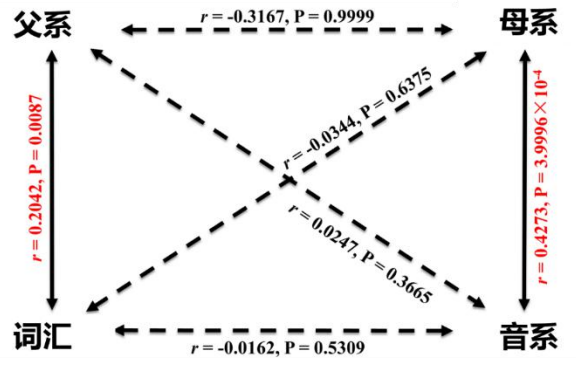
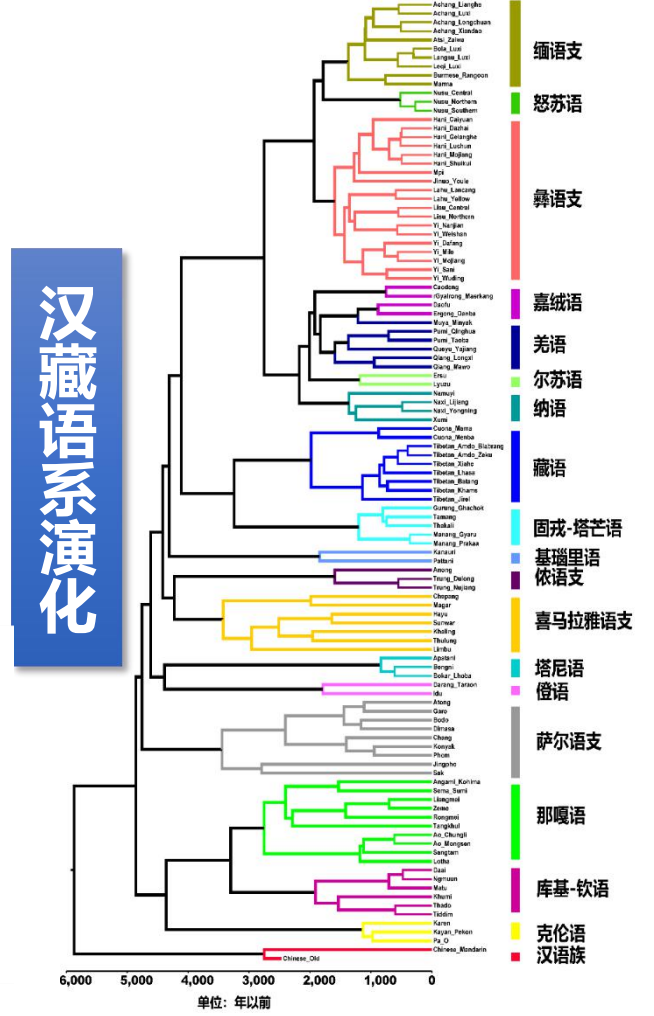


主要研究方向

- 语言人类学：揭示“遗传、语言、文化”共演化关系
- 演化语言学：探索语言多样性背后的演化机制
- 复杂系统研究：研究多智能体模型中的语言变异
- 语言表型组学：发现语言行为在疾病病程中的变化规律

代表性成果

1. Menghan Zhang#, Shi Yan#, Wuyun Pan, Li Jin*. Phylogenetic evidence for Sino-Tibetan origin in northern China in the Late Neolithic. *Nature*, 2019, 569(7754): 112-115.
2. Menghan Zhang#, Hong-Xiang Zheng#, Shi Yan*, Li Jin*. Reconciling the father tongue and mother tongue hypotheses in Indo-European populations. *National Science Review*. 2019, 6(2): 293 - 300.
3. Menghan Zhang#, Tao Gong#*. Principles of parametric estimation in modeling language competition. *PNAS*. 2013, 110(24): 9698-9703.



Andrés RUIZ-LINARES 课题组



Email: andresruiz@fudan.edu.cn

Andrés RUIZ-LINARES 教授, 博士生导师

复旦大学全职特聘教授 (2017), 英国UCL荣誉教授

国家外专千人 (2018)

国际著名人类遗传学专家

人类遗传学杂志《人类遗传学纪事》主编

研究领域与研究方向:

疾病和非疾病表型的基因分析和群体遗传学研究。自2012年以来, 一直从事人类表型特征的基因分析研究。通过拉丁美洲的混合人群样本研究美洲原住民、非洲人和欧洲人的表型特征的区别, 并利用遗传数据来推断欧亚大陆、美洲和非洲次大陆的起源问题。

代表性论文

1. Ruiz-Linares A* et al. (2019) Nat Commun. 10(1):358.
2. Ruiz-Linares A* et al. (2018) Nat Commun. 9(1):5388.
3. Ruiz-Linares A* et al. (2017) Annual Review of Genomics & Human Genetics. 18:277–96.
4. Ruiz-Linares A* et al. (2016) Current opinion in genetics & development 41:106-114.
5. Ruiz-Linares A* et al. (2016) Nat Commun 7:11616.
6. Ruiz-Linares A* et al. (2016) Nat Commun 7:10815.



樊少华 青年研究员，博士生导师（2018年入职生命科学学院，人类表型组研究院）

国家千人计划青年项目(2017)

研究领域： 人类进化历程及表型多样性

重点研究方向：

1. 人类迁徙、分歧时间以及适应性进化
2. 表型的产生以及进化历程
3. 基因组结构变异对于表型和疾病的影响

办公室：生命科学学院C603

Email: shaohua_fan@fudan.edu.cn

主持项目：

国家自然科学基金面上项目

国家千人计划青年项目

上海市市级科技重大专项子课题

上海市2019年度“科技创新行动计划”“一带一路”国际合作项目



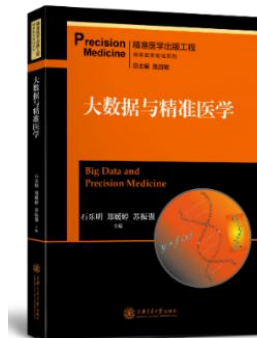
扫一扫上面的二维码图案，加我微信



课题组长：石乐明 博士

基于大数据的精准医药创新

lemingshi@fudan.edu.cn
18616827008, 021-51630598



MicroArray and Sequencing Quality Control
国际MAQC组学大数据质量控制联盟

$$Y = f(X)$$

- 复旦大学生命科学学院、人类表型组研究院教授、国家千人计划特聘专家
- 专长药物基因组学、精准医学、生物学大数据研究
- 任美国FDA资深研究员12年，制订了药物基因组学指南
- 领导全球300多名科学家开展基因芯片、新一代测序及大数据分析的质量控制和标准化国际研究计划MAQC
- 自然出版集团NPG为其出版了3个专辑
- 发表论文200余篇 (13篇Nature Biotech), SCI他引1万余次

6篇论文

基因芯片
质量控制

MAQC-I
(2006)

12篇论文

生物标志物
发现与验证

MAQC-II
(2010)

10篇论文

新一代测序
质量控制

MAQC-III
(2014)

www.nature.com/nbt/focus/maqc/
www.nature.com/focus/maqc2/
www.nature.com/nbt/collections/seqc/

nature

精准医学
临床应用
创新药物

MAQC-IV
(2019?)

中国梦
People
Patients
Data
\$\$\$

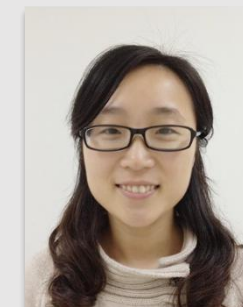
研究团队:



苏振强 教授
博士生、硕士生导师
上海千人计划特聘专家



郑媛婷 副教授
硕士生导师



郁颖 青年副研究员

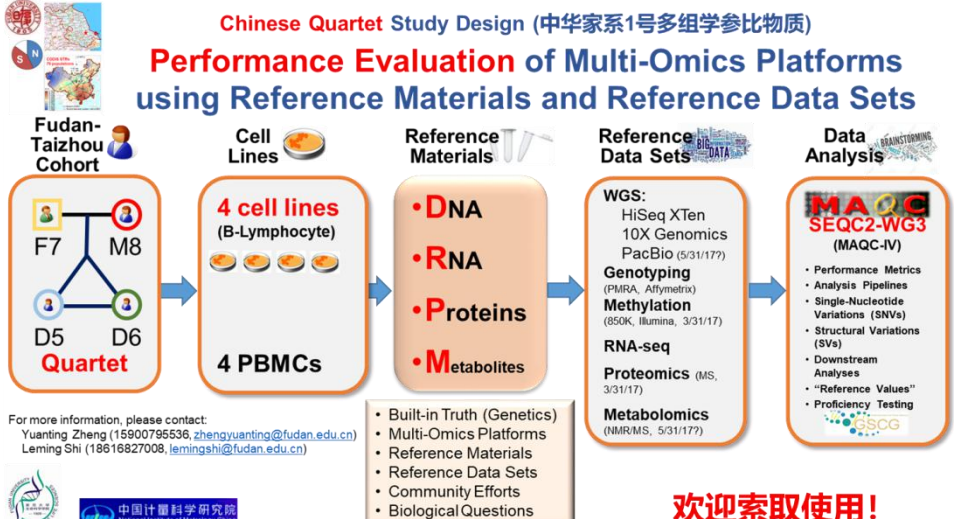
联系方式:

- 石乐明: lemingshi@fudan.edu.cn
- 苏振强: zhenqiangsu@fudan.edu.cn
- 郑媛婷: zhengyuanting@fudan.edu.cn
- 郁颖: ying_yu@fudan.edu.cn

代表性项目和科研成果

lemingshi@fudan.edu.cn

Chinese Quartet Study Design (中华家系1号多组学参比物质)
Performance Evaluation of Multi-Omics Platforms using Reference Materials and Reference Data Sets



Reference Materials

- DNA
- RNA
- Proteins
- Metabolites

Reference Data Sets

- WGS: HiSeq XTen, 10X Genomics, PacBio (5/31/177)
- Genotyping (PMRA, Affymetrix)
- Methylation (BSQ, Illumina, 3/31/17)
- RNA-seq
- Proteomics (MS, 3/31/17)
- Metabolomics (NMR/MS, 5/31/177)

Data Analysis

- MAQC SEQC2-WG3 (MAQC-IV)
- Performance Metrics
- Analysis Pipelines
- Single-Nucleotide Variations (SNVs)
- Structural Variations (SVs)
- Downstream Analyses
- "Reference Values"
- Proficiency Testing

欢迎索取使用!

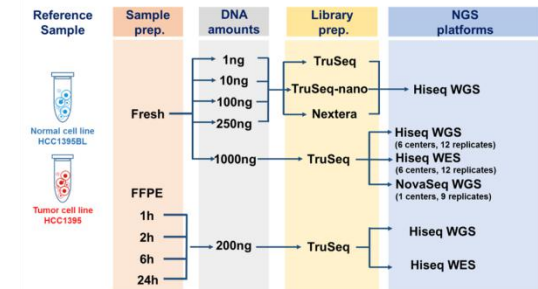
For more information, please contact:
 Yuanqing Zheng (15900795536, zhengyuanqing@fudan.edu.cn)
 Leming Shi (18616827008, lemingshi@fudan.edu.cn)

中国计量科学研究院
 National Institute of Metrology, China

MIAQC
 Massive Analysis and Quality Control Society

Achieving reproducibility and accuracy in cancer mutation detection with whole-genome and whole-exome sequencing

The Somatic Mutation Working Group of the SEQC-II Consortium

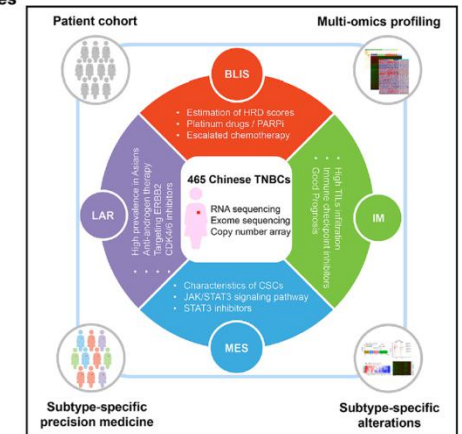


- Biosample preservation differences
 - FFPE
 - Fresh Frozen
- Amount of input DNA
 1ng, 10ng, 100ng, 250ng, 1000ng
- Library preparation protocol
 - TruSeq
 - TruSeq-nano
 - Nextera
- NGS sequencing platforms
 - HiSeq, NovaSeq
 - WES, WGS
- Tumor purity
 75%, 50%, 20%, 10% and 5%
- Read coverage
- Bioinformatics analysis pipelines
 - Aligner: BWA, Bowtie2, NovoAlign
 - Caller: Mutect2, Strelka, SomaticSniper

Xiao W#, Ren L#, ..., Shi L*. *Nature Biotechnology*, in press

Cancer Cell Article

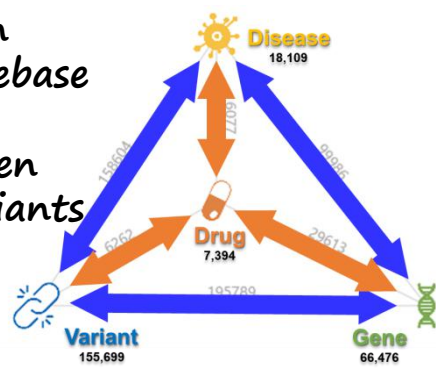
Genomic and Transcriptomic Landscape of Triple-Negative Breast Cancers: Subtypes and Treatment Strategies



- 实现了三阴乳腺癌的**精准分子分型**和**精准治疗**;
- **前瞻性临床试验初步结果令人鼓舞**

In collaboration with Prof. Zhimin Shao (邵志敏) and Prof. Wei Huang (黄薇).
 Jiang Y, Ma D, Suo C *et al.*, *Cancer Cell* (2019)

PreMedKB: an integrated precision medicine knowledgebase for interpreting relationships between diseases, genes, variants and drugs



- Existing knowledge is very limited;
- We are only at the beginning of precision medicine;
- An explosion of **new knowledge** is needed;
- Quality control and standardization are essential.

<http://www.fudan-pgx.org/premedkb/>
 Yu Y, Wang Y *et al.*, *Nucleic Acids Research* 2019

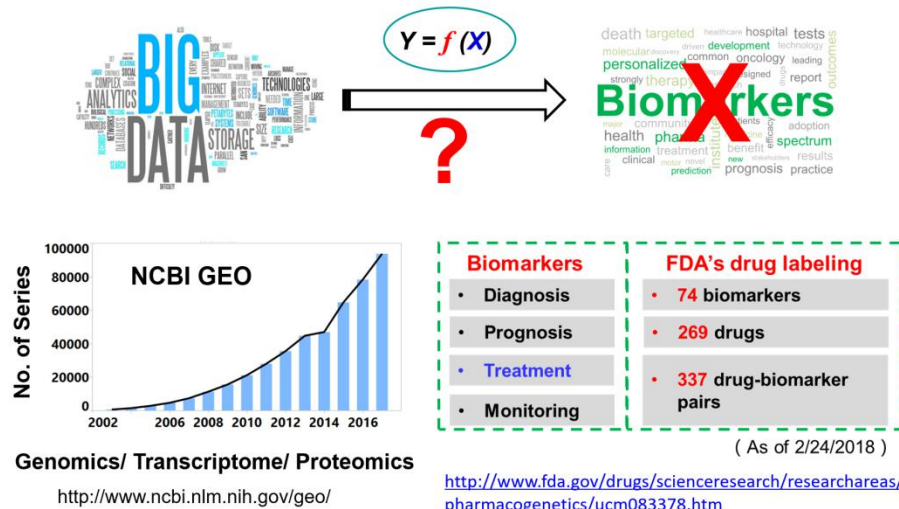
药物基因组学与组学质量控制与标准化

lemingshi@fudan.edu.cn

课题组以研发药物基因组与表型组学**标志物**为目标，探索肿瘤、糖尿病等复杂疾病与药物反应的遗传与分子机理，发现并验证与药物疗效和安全性相关的生物标志物。课题组包括细胞分子生物学和生物信息学两大部分，通过开发**多组学标准品**，构建高通量测序实验技术、数据分析与解读的**标准化流程**，促进高通量组学技术在精准医学研究转化及新药研发中的可靠应用。

行业现状令人担忧

海量的组学数据**未能转化**为有效的临床生物标志物



我们试图改变现状

长期开展组学数据质量控制研究

>10 years
>100 organizations
>300 participants



为人类表型组项目的实施奠定了质控技术和国际合作的基础

www.nature.com/nbt/focus/maqc/ (2006)
www.nature.com/focus/maqc2/ (2010)
www.nature.com/nbt/collections/seq/ (2014)



医学分子遗传学实验室



- PI 卢大儒，教授，博导
- 复旦大学特聘教授、生科院副院长，学术委员会副主任，复旦大学校友会副会长；
- 基因技术教育部工程研究中心主任；国家卫健委出生缺陷与生殖健康重点实验室主任；
- 中国遗传学会遗传诊断分会主任；上海市遗传学会理事长，上海市生物工程学会副理事长等。
- 获国家自然科学基金二等奖、国家技术发明二等奖各1项，国家级教学成果奖2项，上海市或教育部科技类一等奖6项。获得全国优秀博士论文、中国青年科技奖、全国优秀教师、国家百千万国家级人才、国务院特殊津贴等荣誉。
- 成员：陈红岩副教授、陈浩明副教授、张经纬青年研究员



陈红岩 副教授



陈浩明 副教授



张经纬
青年研究员

研究方向

1. **遗传病基因编辑与细胞治疗**：探索基因编辑、基因转移和细胞治疗的新技术、新方法，在地中海贫血等遗传病中开展应用研究
2. **遗传病基因检测与应用**：探索基因检测新技术，包括三代测序和单细胞测序等，筛选鉴定遗传病新基因、新突变，并用于遗传病无创产前和胚胎植入前遗传诊断。

联系方式：

上海市淞沪路2005号

复旦大学生科院C613

电话：021-31246619

Email: drlu@fudan.edu.cn

chenhy@fudan.edu.cn

寻找遗传病致病基因

遗传病种类多，基因异质性强，如何筛选和鉴定遗传致病基因

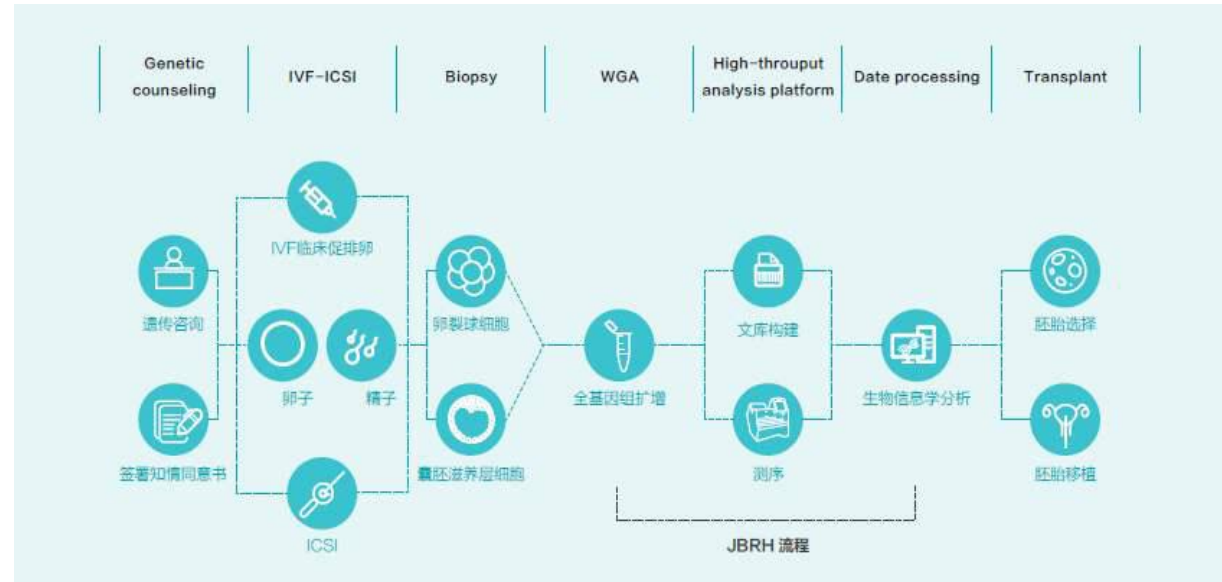
?

- 临床表型与检测至关重要
- 各种基因检测技术， PCR， 片段分析， MLPA， 芯片和NGS
- NGS的选择； 不同Panel， WES， WGS， 不同深度；
- 样本选择： 外周血， 组织样本， DNA， RNA， 甲基化
- 生信分析， ACMG解读： **新基因， 新位点**
- 功能与机制： 生信， 细胞， 动物， 人群
- 干预与治疗： 动物模型

临床遗传与遗传咨询

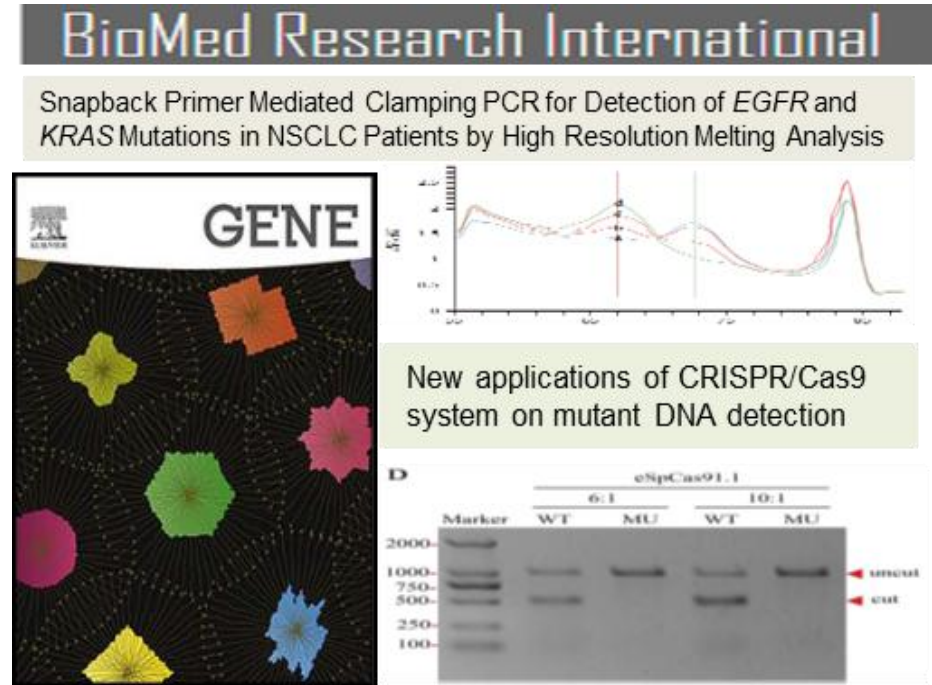
遗传病的NIPT和PGD/PGS

- 遗传病的种类与危害，基因检测的作用
- 胚胎植入前遗传学检测（PGD/PGS）和无创产前检测（NIPT）；
- PGD/PGS 目前已经广泛开展，但是面临诸多疑难杂症；
- 染色体变异的NIPT已经广泛开展，单基因遗传病尚未应用；
- 单倍型分析新技术为NIPT和PGD/PGS 提供新的思路和策略
- 平衡易位胚胎PGH已经取得阶段性成果。
- 无家系PGD也已经建立系统化解决方案。



遗传病基因检测与应用

1. 发展和完善了基于分子信标和FRET探针的多重SNP检测技术，人造熔点法用于病原微生物的多重检测；
2. 发明了弹回探针和新型阻滞法检测基因低频突变技术并用于EGFR基因突变检测；
3. 发明了新型基因检测遗传参考物质的原创技术，具有快速、便捷、稳定和精确优点；
4. 发展了基于液滴微流控的技术开发与医学诊断应用；
5. 高通量检测技术，包括高通量单细胞测序、单细胞分析，高通量生物化学反应；
6. 基因检测技术在单基因遗传病和平衡易位试管婴儿PGH和单基因遗传病无创产前诊断应用。



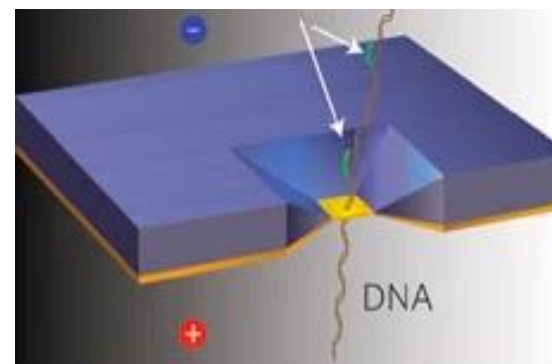
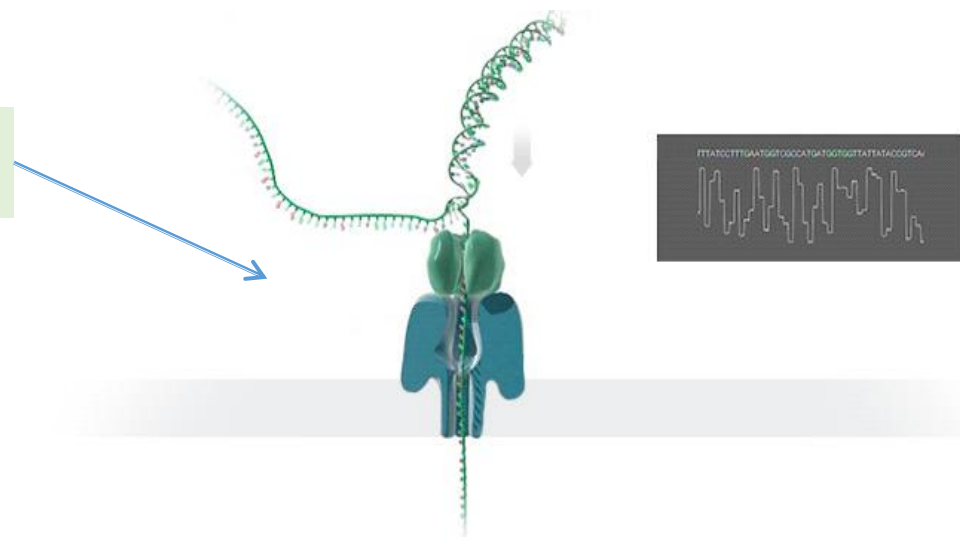
最新三代测序平台：Oxford Nanopore



- 便携式, 实时测序
- 可测DNA、RNA和蛋白质
- 最长可测20-30万碱基
- 测序通量6G - 48G / 1天



生物膜
纳米孔



课题组正在研发更加稳定的
新型的**固态纳米孔**测序仪

遗传病基因编辑与细胞治疗

1. 建立了TALEN基因编辑系统，获得*MSTN* 敲除小鼠，肌肉增强，能够抵抗肥胖、脂肪肝。
2. 利用低温冷冻电镜开展CRISPR/Cas9 结构研究，揭示了其精准识别与切割机制。
3. 利用CRISPR/Cas9系统及其衍生的Base editor，着眼于在原位进行β地中海贫血的654位点突变的修复治疗；
4. 针对我国南方发病率最高的β地贫基因型CD41-42，利用CRISPR/Cas9构建人源化CD41-42 β小鼠模型；
5. 通过造血干细胞激活γ珠蛋白表达的研究，探索γ珠蛋白激活治疗β地中海贫血途径；
6. 基因编辑修复血友病基因突变，通过CRISPR/Cas9介导的同源重组，纠正基因缺陷。
7. 建立高效单碱基编辑技术，开展地中海贫血基因编辑治疗。

联系方式:

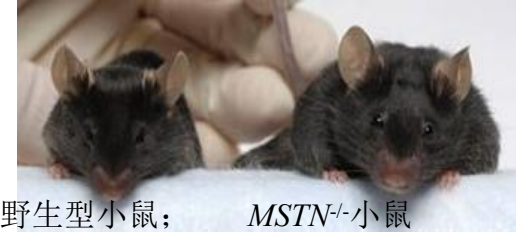
上海市淞沪路2005号

复旦大学生科院C613

电话: 021-31246619

Email: drlu@fudan.edu.cn

chenhy@fudan.edu.cn



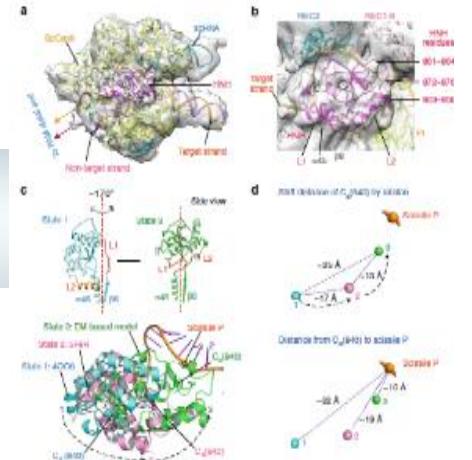
野生型小鼠; *MSTN*^{-/-}小鼠



CRISPR/Cas9-mediated somatic and germline gene correction to restore hemostasis in hemophilia B mice

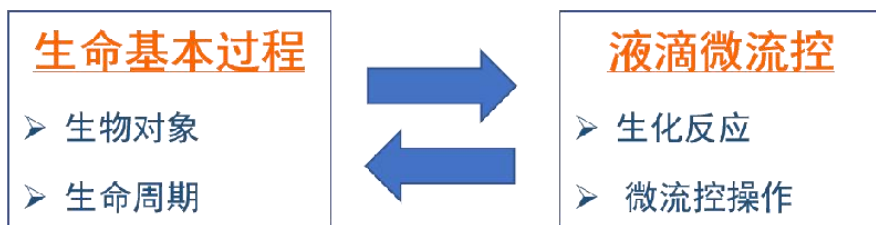


Structural insights into DNA cleavage activation of CRISPR-Cas9 system.

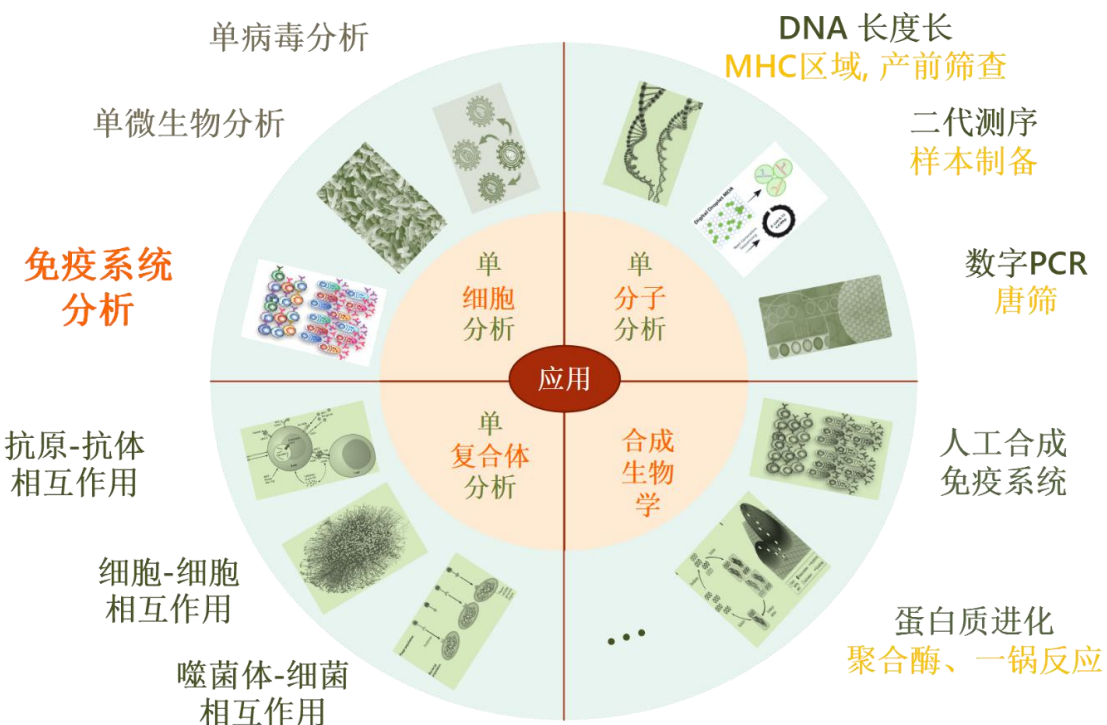


研究兴趣

- 1) 基于液滴微流控的生物应用、医学诊断开发
- 2) 高通量生物学，包括高通量单细胞测序、单细胞分析，高通量生物化学反应



应用领域



张经纬

青年研究员(2018年入职)

浦江人才计划 (2019)

重大研究计划 组织器官区域免疫特性与疾病
(单细胞分析 子课题)

新型冠状病毒肺炎防治研究专项

生科院 A113, jingwei_zhang@fudan.edu.cn

代表性论文

Navigating the Pandemic Response Life Cycle: Molecular Diagnostics and Immunoassays in the Context of COVID-19 Management (2020)

IEEE Reviews in Biomedical Engineering PP(99):1-1

Hydrogel Microparticles Functionalized with Engineered *Escherichia coli* as Living Lactam Biosensors (2019) *Sensors* 19(24):5556

Zhang* & Barajas* (2017) *ACS Synthetic Biology*:6(5)

Zhang* & Barajas* (2017) *ACS Synthetic Biology*:6(3)

Zhang* (2016) *Metabolic Eng. Communications* 3:1-7

发明专利

Zhang (2019), US15/099,488

Zhang (2016), US62/346,294

Zhang (2010), US15/144,727

王红艳课题组简介

出生缺陷研究实验室

研究队伍

副教授：卢磊/杨雪艳

博士后6人/研究助理2人/博士生14人/硕士生7人

数名联合培养研究生/交流访问学者



王红艳，教授，博导，2007年引进

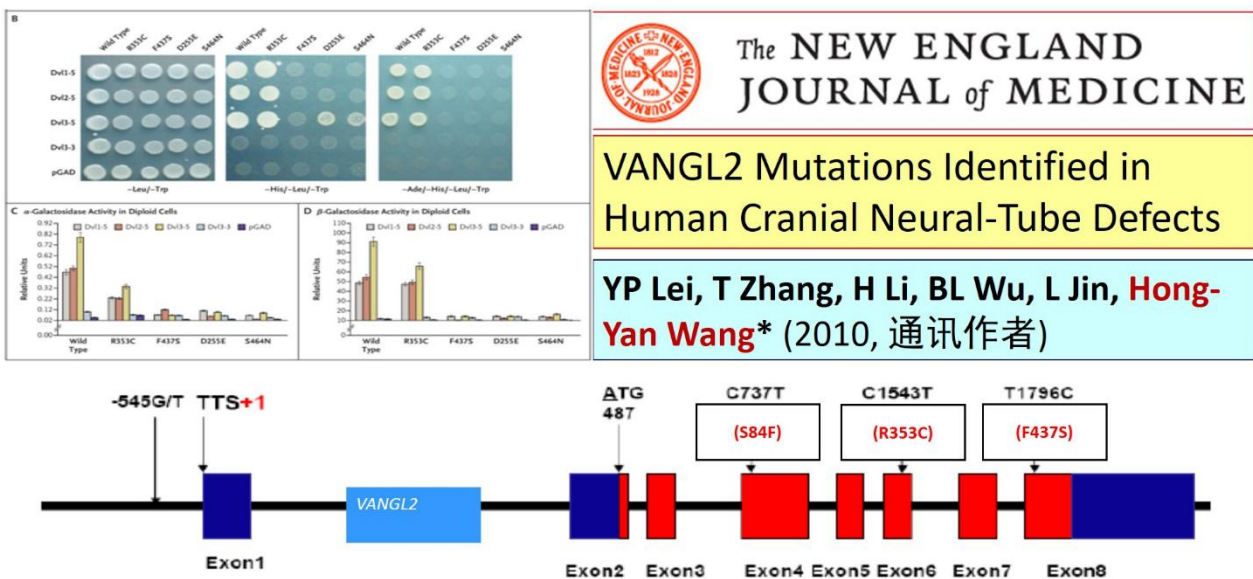
- 国家杰出青年基金获得者（2010）
- 教育部“长江学者”特聘教授（2012）
- 科技部重大科学研究计划项目首席科学家（2012）
- 教育部自然科学一等奖（2014）
- 科技部创新人才推进计划“重点领域创新团队”（2019）
- 全国“五一”劳动奖章、谈家桢生命科学奖、中国青年女科学家奖、药明康德生命化学杰出成就奖
- 发表SCI论文64篇，通讯/第一作者39篇，总IF 304.6；遗传病研究通讯/第一作者论文 11 篇，篇均IF 11.3，包括 *N Engl J Med*, *Circulation*, *Euro Heart J* 等
- 承担课题：基金委重点项目；科技部重大科学研究计划

博士后	石彦/周翔宇/卢磊/高云倩	一作论文： <i>PNAS</i> , <i>Hum Mut</i> , <i>Cell Death & Dis</i>	四项基金委 青年基金
11届博士	赵健元	一作论文： <i>Circulation</i> ; <i>Eur Heart J</i> ; <i>Cell Res</i>	上海市优博提名
10届博士	雷云平	一作论文： <i>NEJM</i>	上海市优博 全国优博提名

研究方向

◆ 方向一 出生缺陷的分子遗传机制
(神经管畸形/先天性心脏病)

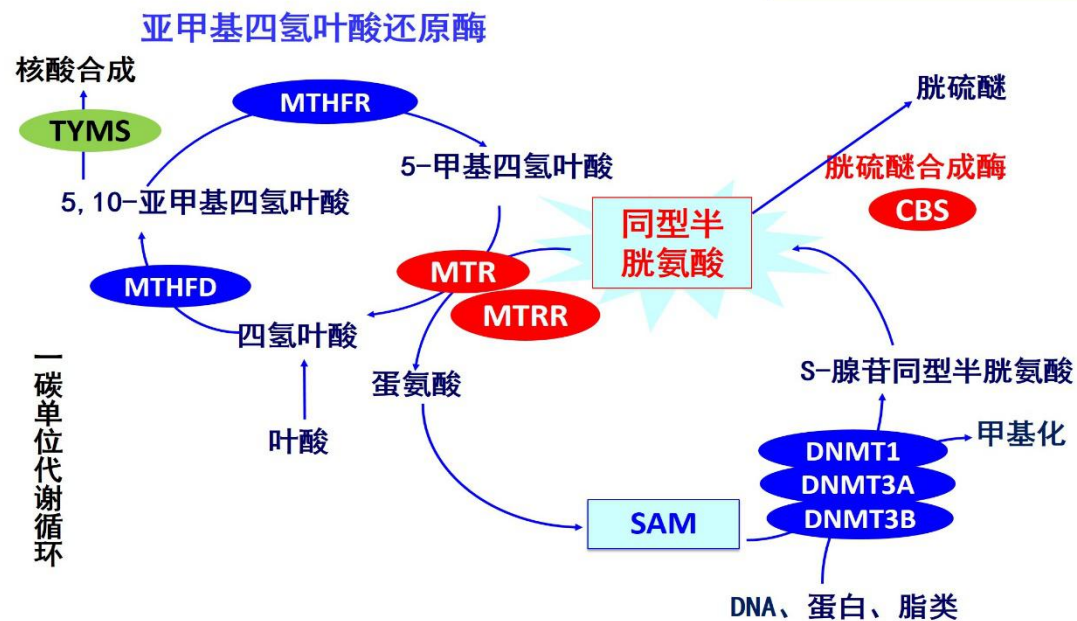
◆ 率先运用“常见疾病，稀有突变”策略，国际首次发现PCP信号通路**VANGL2**基因致神经管畸形的功能性突变



◆ 方向二 叶酸等代谢物失衡的分子机理

◆ 阐明叶酸代谢通路中遗传性同型半胱氨酸去除障碍导致重大出生缺陷的分子机理

Circulation 2012, 2017
Cell Research 2013, 2018
Euro Heart J 2013



上海市淞沪路2005号复旦大学江湾校区生命科学学院大楼A609室, 邮编 200433

电话/传真: 021-31246612 (Lab) ; Email: wanghy@fudan.edu.cn

课题组PI: 张 锋

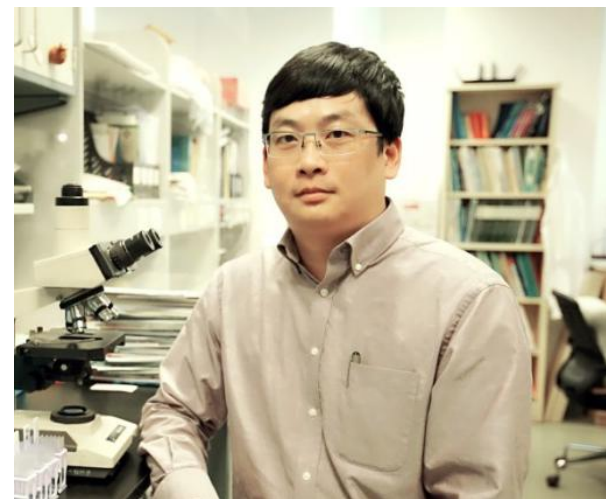
复旦大学: 教授 (2011)

遗传工程国家重点实验室: 副主任 (2017)

教育部长江学者特聘教授 (2018年度)

国家杰出青年科学基金获得者 (2016)

生科院E601-6室, zhangfeng@fudan.edu.cn



研究重点

- **出生缺陷的遗传致病机理:** 先天性脊柱侧凸、肾脏尿路畸形
- **不孕不育的遗传致病机理:** 精子畸形、早发性卵巢功能不全
- **分子机制及疾病防控技术:** 人类基因组结构变异鉴定及机制

发表SCI论著**119篇**。其中以**通讯或第一（含共同）作者发表44篇**；包括 New England Journal of Medicine、Nature Genetics、Cell Research、Am J Hum Genet (5篇)、 Hum Mol Genet (8篇)、 J Med Genet (8篇)。



郑煜芳, 教授

研究方向: 胚胎发育异常导致的神经相关疾病的遗传分子和病理机制

联系方式: 办公室: 逸夫科技楼605-1, 邮箱: zhengyf@fudan.edu.cn, Tel: 13818081031

近期代表论文:

Clin Sci (Lond). 2019

Cell Death & Differ. 2019

Cell Res. 2018

PNAS. 2018

Cell Death & Dis. 2018

Birth Defects Res. 2018, 2017

Genes Brain Behav. 2017

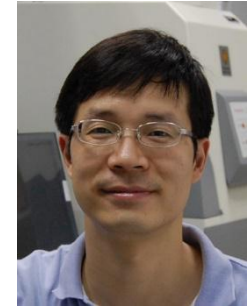
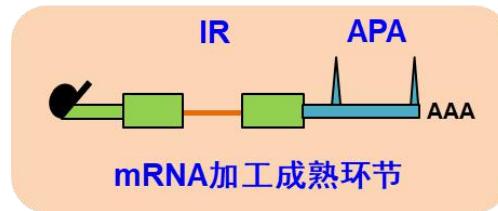
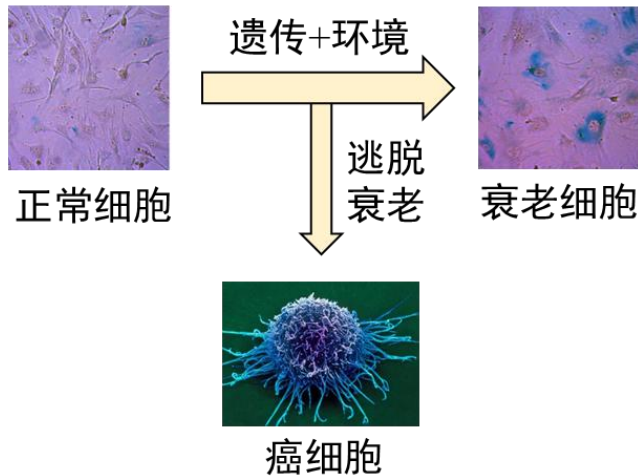
Clin Sci (Lond). 2016

- ◆ 1997年获清华大学生物科学与技术学士学位, 1999年获清华大学生物物理硕士学位。2004年获美国康奈尔大学医学院生理和生物物理博士学位。2004-2007年 美国耶鲁大学 博士后。
- ◆ 2007年11月起任复旦大学生命科学学院副教授, 教授。2013年8月起任复旦大学发育生物学研究所副教授, 教授, PI。
- ◆ 2016年3月起任复旦大学附属妇产科医院生殖发育研究院副教授、教授, PI
- ◆ 在复旦任职以来发表SCI论文近50篇, 其中第一和通讯作者论文20篇。
- ◆ 主持国家自然科学基金、上海科委重点项目、浦江人才计划、教育部高校博士点新教师基金等项目; 参与国家重点研发计划、973、863和国家自然科学基金重点项目等。

人类转录组调控课题组 (PI: 倪挺)

研究体系:
细胞衰老及癌变过程

研究手段: 干湿结合
即分子生物学、细胞生物学及
生物信息学结合



代表性论文:
Nature Methods, 2010
Nucleic Acids Research, 2016
Genome Research, 2018
BMC Biology, 2018
Aging, 2019 Mar. and Jun.

关键科学问题:
基因表达中RNA加工成熟环节(特别是内含子保留IR和选择性多聚腺苷酸化APA)
是否及如何在细胞衰老及癌变中发挥作用, 其分子机制是什么?

联系方式: 复旦江湾校区生科大楼E601-9; 邮箱: tingni@fudan.edu.cn

汪海健课题组 (生科楼B601 ; 手机/微信: 13761860169)



指导教师介绍

- ◆ 人类遗传学教授、博导
- ◆ 博士 (军事医学科学院, 细胞生物学, 2003)
- ◆ 王宽诚教育基金会学术讲座学者 (2013)
- ◆ 普林斯顿高等研究院求是研究学者 (2009)
- ◆ 教育部新世纪优秀人才 (2007)

研究发现 (1) : 药物代谢酶多态性研究

1. 在器官发育起关键作用的转录因子FOXA1和FOXA2, 分别调控I相氧化酶、II相结合酶和III相转运体多个代谢酶基因在肝和肺的表达,
2. 它们顺式和反式作用中的变异, 与肿瘤遗传易感性和化疗药物反应性关联并可呈现基因交互作用,
3. 其中对肿瘤发生有保护作用的多个等位基因可能经历了达尔文正向自然选择

Email: haijianwang@fudan.edu.cn

研究兴趣

1. 外源化合物代谢酶基因的功能与自然选择
2. 肝纤维化和肝癌的遗传与表观遗传机制
3. 肿瘤基因组微进化
4. 人类疾病和表型的基因组流行病学分析

研究发现 (2) : 肝纤维化表观遗传机制研究

1. 建立了靶向肝星状细胞 (HSC) 的基因表达干预方法, 提出了基于人工microRNA的双靶基因沉默的基因治疗潜在技术。
2. 初步阐明了组蛋白甲基化修饰酶JMJD1A, JMJD3和EZH2对HSC活化与肝纤维化的作用, 和表观遗传调控机制。

近期发表或投稿主要论文

1. *Theranostics*, in revision
2. *Carcinogenesis* 2020
3. *Human Gene Therapy* 2019
4. *FASEB J* 2015 a
5. *FASEB J* 2015 b

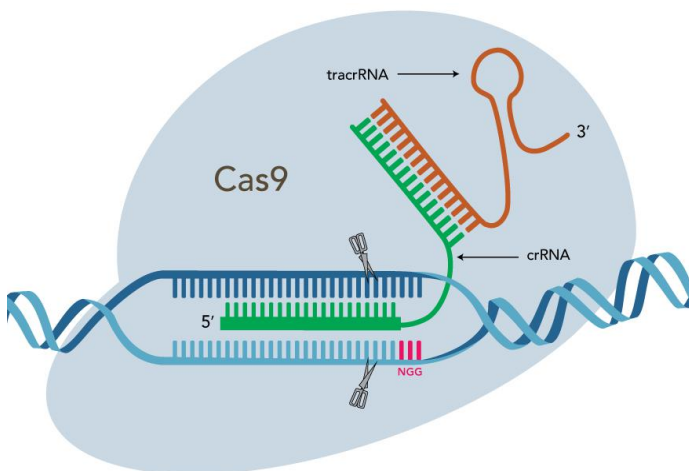
本课题组围绕“**基因编辑工具开发 - 编辑方法优化 - 心肌病治疗**”展开。

CRISPR/Cas9工具开发

提出了利用剪接激活GFP信号高效鉴定CRISPR/Cas9的新思路，批量开发出多个编辑工具，极大的扩展了基因编辑能力。

gRNA预测模型

穷尽人类基因组两万余个基因，建立了全基因组gRNA活性数据库，结合深度学习构建了gRNA活性的预测模型。



分子定向进化

利用分子定向进化手段改造CRISPR/Cas9系统，实现效率高、特异性高、编辑范围广的工具。

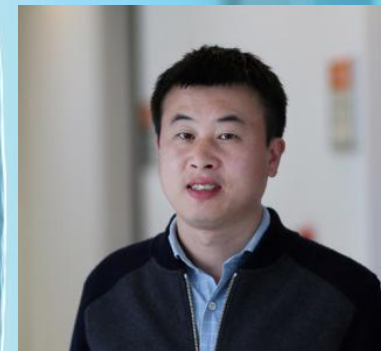
心肌病基因治疗

利用CRISPR/Cas9技术对心肌病小鼠模型进行基因治疗研究。先后建立了肥厚型心肌病和长QT综合征小鼠模型。

近3年发表文章

PloS Biol 2020, Mol Ther-Nucleic Acids 2020, Nat Commun 2019, Analytical Chemistry 2019, J Bio Eng 2019, Cell Death Dis 2019, Clin Sci 2019, Clin Sci 2019, Sci Rep 2017, Nucleic Acids Res 2017

ymw@fudan.edu.cn, 生科楼C623室



王永明，研究员，博士生导师。2010年获得柏林自由大学博士学位，2010-2013年在斯坦福大学从事博士后研究，2013年至今历任复旦大学生科院青年研究员、研究员。2015年获得青年千人资助。

免疫生物学实验室 - 钱峰课题组



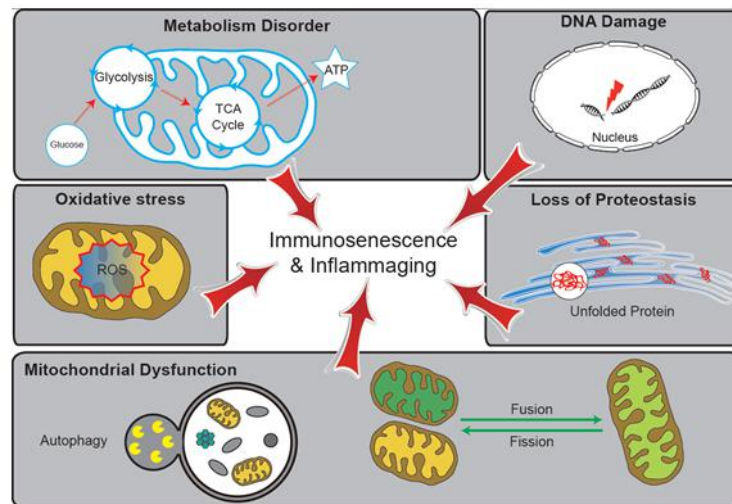
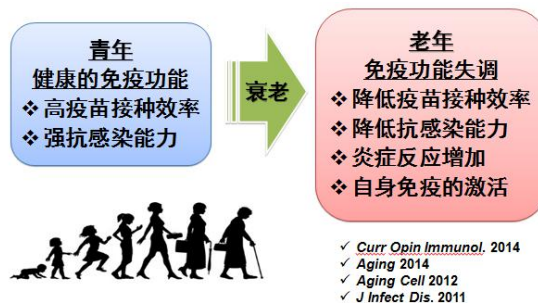
钱峰 副研究员、博导

2005年 华东理工大学 获博士学位
2010-2013年 美国耶鲁大学 博士后、助理科学家
2013-2019年 复旦大学生命科学学院 副研究员
2019年至今 复旦大学人类表型组研究院 副研究员

- 主要从事免疫衰老及人体免疫表型的研究
- 发表SCI论文40余篇，论文累计引用2000余次
- 获得国家基金委、教育部等项目资助

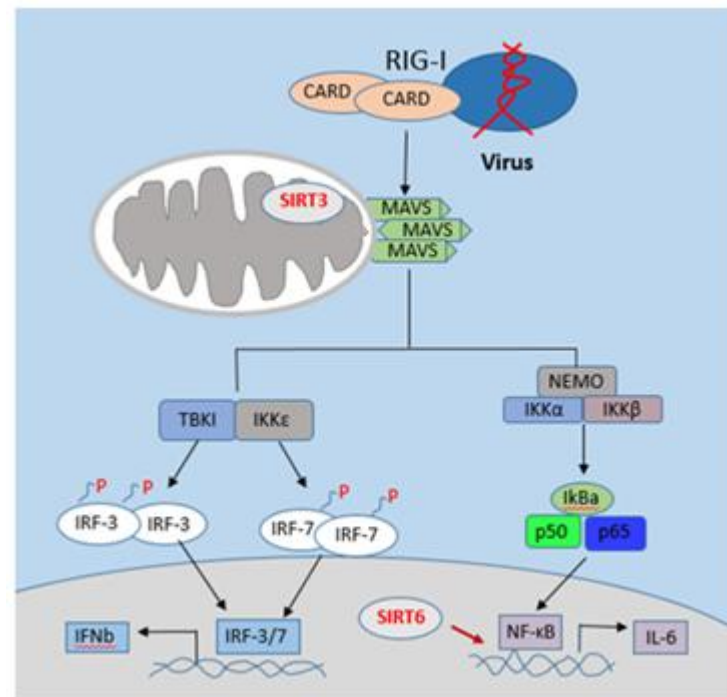
方向一 免疫衰老

免疫系统在机体衰老过程中发生退变，导致免疫应答功能紊乱、低效。人体衰老过程中免疫应答的变化是本研究室的关注点。



方向二 长寿基因与免疫应答

哺乳动物Sirtuins家族成员与酵母细胞中被称为“长寿基因”的Sir2高度同源。作为长寿基因SIRT家族成员是否在人体衰老中变化并调节免疫应答是本研究室的重要研究内容。



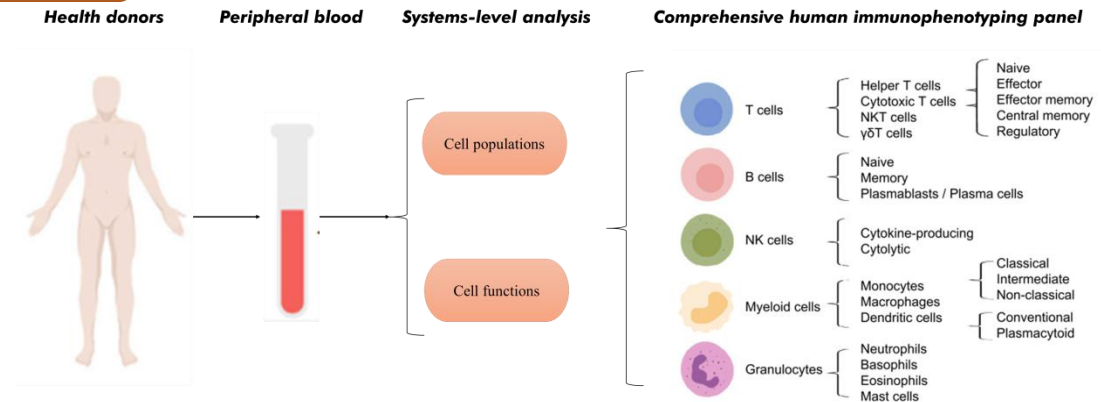
免疫生物学实验室 - 钱峰课题组

方向三 免疫表型



钱峰 副研究员、博导

2005年 华东理工大学 获博士学位
2010-2013年 美国耶鲁大学 博士后、助理科学家
2013-2019年 复旦大学生命科学学院 副研究员
2019年至今 复旦大学人类表型组研究院 副研究员



什么是免疫表型？

- 免疫表型是人体免疫系统（免疫器官、免疫细胞和免疫分子）特征的集合

为什么要开展免疫表型的研究？

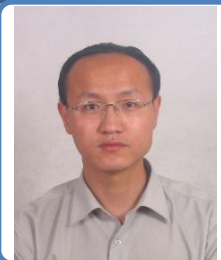
- 免疫表型是人体生理病理特征的重要组成，免疫力与人体健康密切相关

如何开展免疫表型的研究？

- 免疫细胞亚群精细分型及免疫细胞功能评估

免疫表型研究回答的科学问题

- 免疫衰老 | 感染性疾病 | 免疫性疾病 | 免疫缺陷病
- 肿瘤免疫 | 移植免疫 | 极端环境 | 干预（运动、饮食营养、药物）

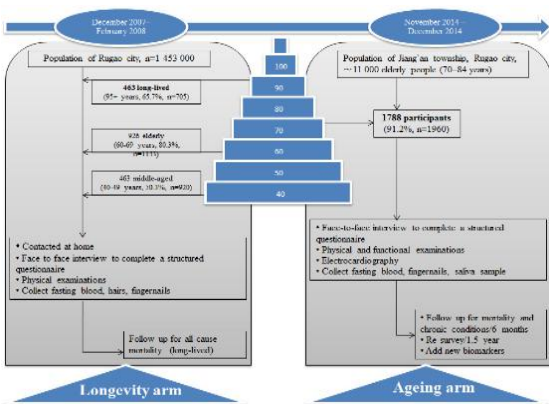


王笑峰 教授、博导 **Email: xiaofengwang@fudan.edu.cn**

- ◆ 从事**老年病和心血管病流行病学研究**，作为骨干参与泰州队列建设，撰写专著《人群健康大型队列建设的思考与实践》（副主编）
- ◆ 现任如皋长寿和衰老队列研究 (RuLAS) 负责人，以通讯作者发表SCI论文60余篇

主要研究方向

- **研究方向一： 老年人群前瞻性队列建设**
- 随时间重复测量暴露及表型，进行纵向调查及发病死因随访，为支撑项目、科技部重点专项等提供标本和数据



- **研究方向二： 基于纵向队列的衰老和长寿分子流行病学研究**
- 基于RuLAS描述老年人年龄相关表型的特征及随时间变化轨迹，并鉴定其影响因素。开发衰老相关疾病、健康长寿的预测模型

主要承担项目

- 江苏如皋长寿人群队列的健康老龄促进因素提取、技术开发及应用（国家主动健康重点专项，课题负责人）
- 基于纵向队列的老年虚弱症生物标志物研究（国家自然科学基金项目）

发表论文

- Xiao-Yan Jiang*, Xiao-Feng Wang*. Genetic variants of homocysteine metabolism, homocysteine, and frailty-Rugao longevity and Ageing Study. *J Nutr Health Aging*,2020;24(2):198-204.
- Yin-Sheng Zhu*, Xiao-Feng Wang*. Depressive symptoms are associated with incident frailty in a Chinese population- the Rugao Longevity and Ageing Study. *Aging Clin Exp Res*,2019. Online ahead of print.
- Wang Z*, Wang X*. Association Of BNP with frailty in elderly population: Rugao Longevity and Ageing Study. *J Nutr Health Aging*. 2019;23(1):73-78.
- Wang X*. Cohort profile: the Rugao Longevity and Ageing Study (RuLAS). *Int J Epidemiol*. 2016;45(4):1064-1073.

- **研究方向三： 基于纵向队列的心血管病分子流行病学研究**
- 基于多次重复测量的纵向队列进行中间表型（血脂、动脉硬化等）和结局表型（心肌梗死、中风等）病因研究。开发发病风险评估及预后评估工具



生科院C601

yan_zheng@fudan.edu.cn

郑琰 研究员（青年），博士生导师（2017年入职）

复旦大学上海医学院 临床硕士，美国德州大学 博士，哈佛大学 博士后

上海高校特聘教授（东方学者）（2018）

上海市浦江人才（2018）

研究领域与研究方向：分子流行病学

重点研究：

- (1) 心血管代谢性疾病的分子流行病学（多组学研究）；
- (2) 探索饮食影响健康的代谢中介机制（精准营养学）。

主持项目

国家自然科学基金面上项目
上海市浦江人才项目
国家自然科学基金应急项目
上海高校特聘教授（东方学者）

代表性论文

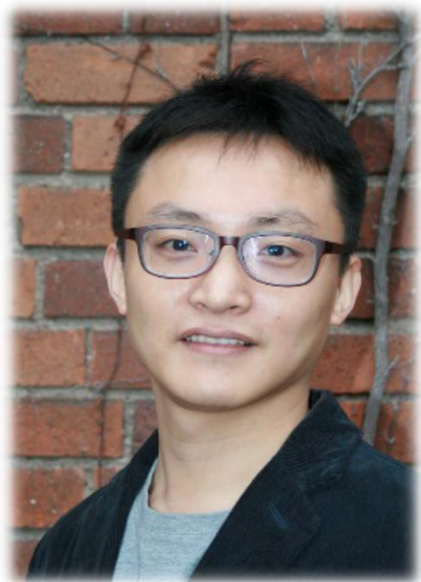
Zheng# et al. (2020) *Eur. J. Epidemiol.*
Zheng et al. (2019) *BMJ*.
Chartier* & Zheng* (2019) *Diabetes Care*.
Zheng et al. (2018) *Nat Rev Endocrinol*.
Zheng et al. (2017) *JAMA*.
Zheng et al. (2016) *Int. J. Epidemiol.*

陈兴栋课题组

xingdongchen@fudan.edu.cn

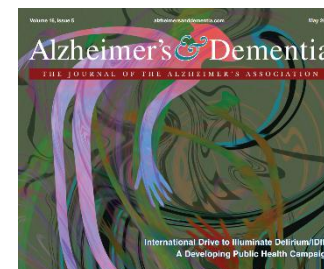


復旦大學

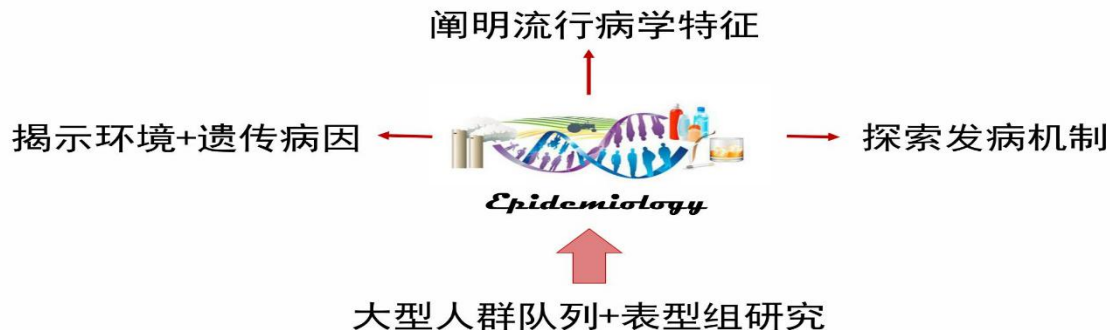


- 复旦大学人类表型组研究院 青年研究员
- 复旦大学泰州健康科学研究院 执行院长
- 负责国家大型队列（泰州队列）建设，依托队列资源进行慢病分子流行病学研究
- 承担和参与多项国家重点研发计划、自然科学基金委、863计划、江苏省和上海市项目
- 发表SCI论文40余篇，申请发明专利3项，软件著作权4项，出版专著2本

研究团队：致力于大型人群队列建设和分子流行病学研究



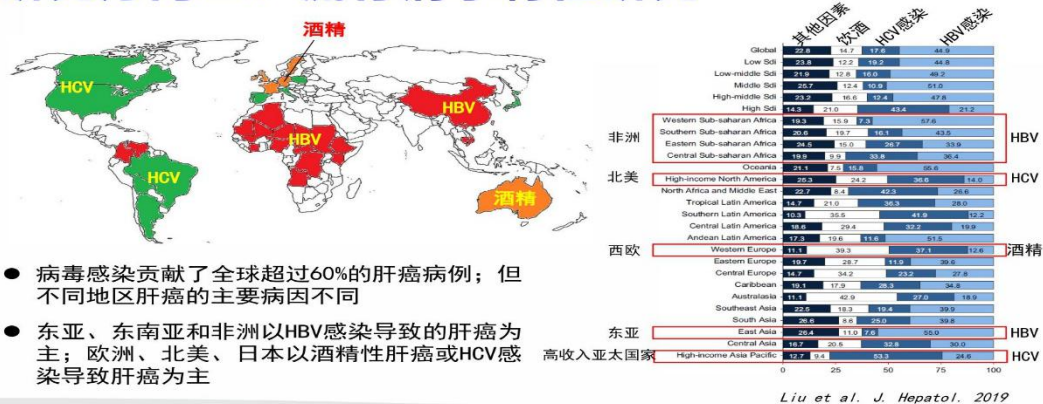
研究方向：分子流行病学



研究方向一：大型人群队列+表型组研究

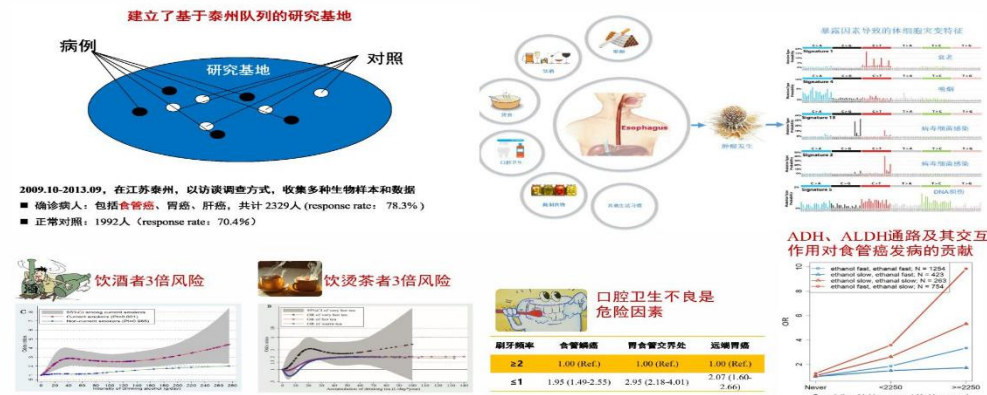


研究方向二：流行病学特征研究



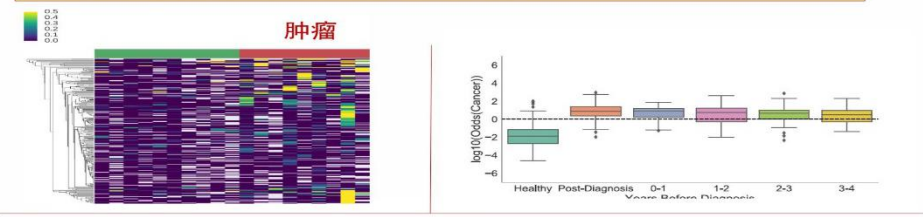
- 病毒感染贡献了全球超过60%的肝癌病例；但不同地区肝癌的主要病因不同
- 东亚、东南亚和非洲以HBV感染导致的肝癌为主；欧洲、北美、日本以酒精性肝癌或HCV感染导致肝癌为主

研究方向三：环境+遗传病因研究 (消化系统肿瘤病因学研究)



研究方向四：肿瘤早期诊断研究

利用液体活检的方法, 检测泰州队列已采集的血液样本, 研究结论提示: 预计可将肿瘤的早期诊断提前 4 年



代表性论文

- Zhenqiu Liu, Yanfeng Jiang, Huangbo Yuan, Qiwen Fang, Ning Cai, Chen Suo, Li Jin, Tiejun Zhang, Xingdong Chen. 2019. The trends in incidence of primary liver cancer caused by specific etiologies: results from the Global Burden of Disease Study. *Journal of Hepatology*. 70:674-683. (corresponding author)
- Chen Suo, Yajun Yang, Ziyu Yuan, Tiejun Zhang, Xiaorong Yang, Tao Qing, Pei Gao, Leming Shi, Min Fan, Hongwei Cheng, Ming Lu, Li Jin, Xingdong Chen, Weimin Ye. 2019. Alcohol Intake Interacts with Functional Genetic Polymorphisms of Aldehyde Dehydrogenases (ALDH2) and Alcohol Dehydrogenase (ADH) to Increase Esophageal Squamous Cell Cancer Risk. *Journal of Thoracic Oncology*. 14(4): 712-725. (corresponding author)
- Xingdong Chen, Ziyu Yuan, Ming Lu, Yuechan Zhang, Li Jin, Weimin Ye. 2017. Poor oral health is associated with an increased risk of esophageal squamous cell carcinoma – a population-based case-control study in China. *International Journal of Cancer*. 140(3): 626-35.
- Zhenqiu Liu, Chunqing Lin, Lina Mu, Chen Suo, Weimin Ye, Li Jin, Silvia Franceschi, Tiejun Zhang, Xingdong Chen. 2019. The disparities in gastrointestinal cancer incidence among Chinese populations in Shanghai compared to Chinese immigrants and indigenous non-Hispanic white populations in Los Angeles, USA. *International Journal of Cancer*. <https://doi.org/10.1016/j.ijtho.2018.12.023>. (corresponding author)
- Zhenqiu Liu, Qin Yang, Ning Cai, Li Jin, Tiejun Zhang, Xingdong Chen. 2019. Enigmatic gender difference in cancer incidence: evidences from childhood cancers. *American Journal of Epidemiology*. kwz058, <https://doi.org/10.1093/aje/kwz058>. (corresponding author)

现代人类学：学科融合创新路 上帝视角看人类



李辉论著统计

	基因	形态	语音	中医	生化	文学	历史	哲学
论文	172	45	16	8	4			
专著	5	3	2	4		4	2	3



探索 中国人类起源与文明肇始
中华文化中的人类生物学原理

复旦大学生命科学学院教授、博导

现代人类学教育部重点实验室 主任

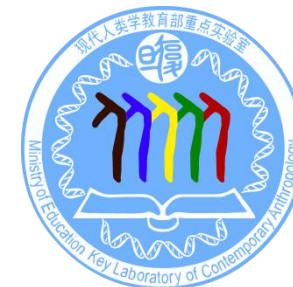
复旦-大同中华民族寻根工程研究院 院长

丝路人类学一带一路国际联合实验室 副主任

国际基因地理计划 东亚-东南亚区 研究骨干

在*Science*、*Am.J.Hum.Genet.* 等期刊发表论文250多篇

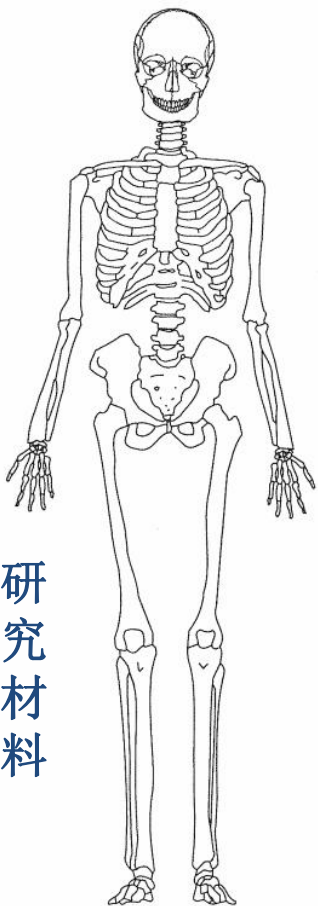
出版专著14部，涉及人类基因与表型多个分支领域



Science(2016)对李辉古人骨表型研究的专访报道

生物考古融合创新研究平台

A

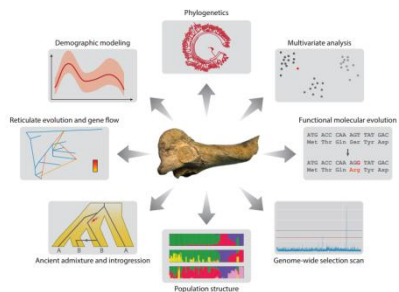


研究材料

生物考古

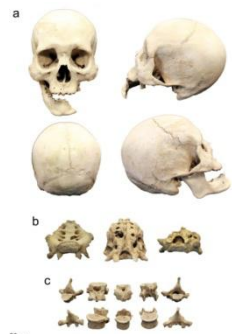
研究方法

学科融合

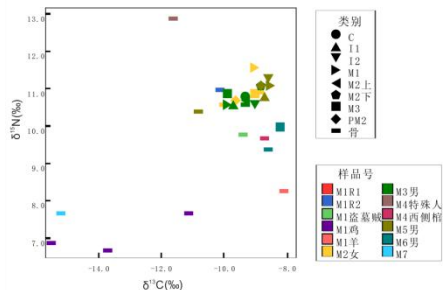


B

古基因组学 (基因)



体质人类学 (表型)



骨化学 (环境)

例如:

文科

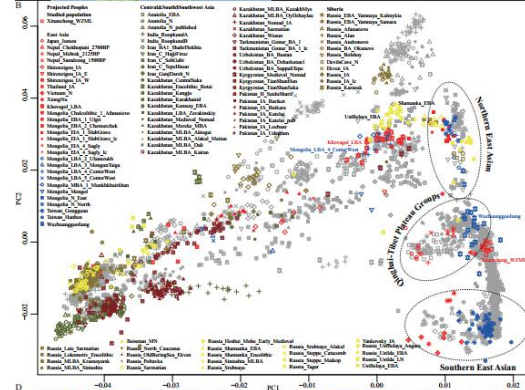
生物考古+历史学=一带一路民族融合史
生物考古+人类学=考古人类学

理科

生物考古+表型组学=考古表型组学

医科

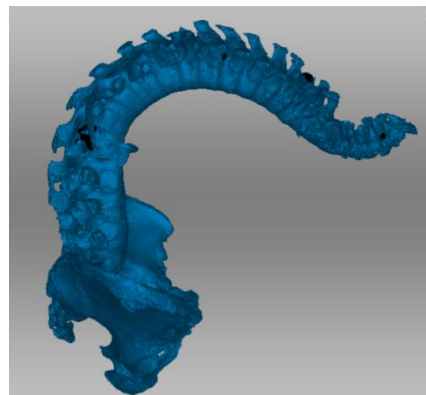
生物考古+病理学=古病理学
生物考古+流行病学=古流行病学
生物考古+口腔学=古口腔学



生物考古

跨学科

融合创新



风湿免疫性疾病研究课题组

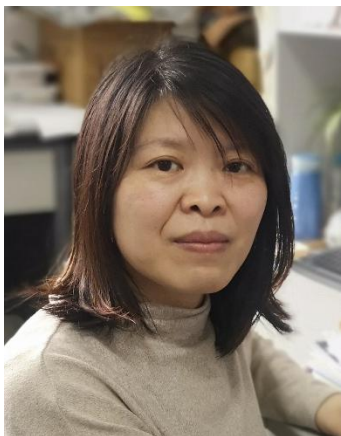
王久存，教授，博导

- ◆ 复旦大学生命科学学院 人类遗传学与人类学系 主任
- ◆ 复旦大学人类表型组研究院 PI
- ◆ 复旦大学泰州健康科学研究院 院委会秘书长
- ◆ 复旦大学风湿、免疫、过敏性疾病研究中心 副主任
- ◆ 硬皮病临床与研究国际协作网 (InSCAR) 副理事长
- ◆ 上海市遗传学会 秘书长、上海人类学学会 副会长
- ◆ 近五年在风湿病学、血液学、皮肤病学等领域顶级期刊在内的杂志上发表通讯/并通讯文章 40 余篇

Email: jcwang@fudan.edu.cn



王久存教授



刘庆梅
助理研究员



石祥广
助理研究员

风湿免疫性疾病的遗传学及分子机制研究

皮肤老化、皮肤晒黑、皮肤菌群研究

硬皮病

- 有自身抗体
- 系统累及
- 致死率高
- 患病率低：0.001-0.002%
- **遗传度较低**
- 与HLA-II基因显著相关
- **纤维化 + 微血管损伤**

强直性脊柱炎

- 无自身抗体
- 以累及中轴关节为特征
- 致残率高
- 患病率高：0.3-0.8%
- **遗传度高：>90%**
- 与HLA-I基因显著相关
- **炎症 + 骨赘生成**



硬皮病



强直性脊柱炎

欢迎加入复旦大学人类学科！

中国在人类学领域具有独特的资源优势 and 不可推卸的责任。**复旦大学人类学科**将恪守人才培养、科研创新、服务社会、传承文化的使命，努力建成**人类学原创理论发源地、杰出创新人才培养基地和国际知名学术高地**，为推进健康中国战略提供支撑！

