

关于国家自然科学基金资助项目批准及有关事项的通知

王冰清 先生/女士：

根据《国家自然科学基金条例》的规定和专家评审意见，国家自然科学基金委员会（以下简称自然科学基金委）决定批准资助您的申请项目。项目批准号：

81701930，项目名称：目标区域捕获测序探查与半侧颜面短小显著关联的染色体区域内的致病突变，直接费用：20.00万元，项目起止年月：2018年01月至2020年12月，有关项目的评审意见及修改意见附后。

请尽早登录科学基金网络信息系统（[\[REDACTED\]](#)），获取《国家自然科学基金资助项目计划书》（以下简称计划书）并按要求填写。对于有修改意见的项目，请按修改意见及时调整计划书相关内容；如对修改意见有异议，须在计划书电子版报送截止日期前提出。**注意：请严格按照《国家自然科学基金资助项目资金管理办法》填写计划书的资金预算表，其中，劳务费、专家咨询费科目所列金额与申请书相比不得调增。**

计划书电子版通过科学基金网络信息系统（[\[REDACTED\]](#)）上传，由依托单位审核后提交至自然科学基金委进行审核。审核未通过者，返回修改后再行提交；审核通过者，打印为计划书纸质版（一式两份，双面打印），由依托单位审核并加盖单位公章后报送至自然科学基金委项目材料接收工作组。计划书电子版和纸质版内容应当保证一致。

向自然科学基金委提交和报送计划书截止时间节点如下：

- 1、提交计划书电子版截止时间为**2017年9月11日16点**（视为计划书正式提交时间）；
- 2、提交计划书电子修改版截止时间为**2017年9月18日16点**；
- 3、报送计划书纸质版截止时间为**2017年9月26日16点**。

请按照以上规定及时提交计划书电子版，并报送计划书纸质版，未说明理由且逾期不报计划书者，视为自动放弃接受资助。

附件：项目评审意见及修改意见表

国家自然科学基金委员会
医学科学部
2017年8月17日

附件：项目评审意见及修改意见表

项目批准号	81701930	项目负责人	王冰清	申请代码1	██████
项目名称	目标区域捕获测序探查与半侧颜面短小显著关联的染色体区域内的致病突变				
资助类别	青年科学基金项目	亚类说明			
附注说明					
依托单位	中国医学科学院整形外科医院				
直接费用	20.00 万元	起止年月	2018年01月 至 2020年12月		
通讯评审意见： <1> 一、简述申请项目的主要研究内容和申请者提出的科学问题或假说 本项目拟在前期研究的基础上，采用目标区域捕获测序等方法对半侧颜面短小显著关联的染色体区域内致病突变进行探查。提出的科学假说是我国非综合征型半侧颜面短小畸形的遗传风险基因突变位于前期研究发现的13个显著关联区域内，藉此进行捕获测序和突变筛查，可以鉴定出我国半侧颜面短小畸形的候选致病基因和突变。 二、具体意见 （一） 申请项目的预期结果及其科学价值和意义 该研究的目的是揭示半侧颜面短小畸形的遗传病因，为该病的预防、诊断和治疗提供遗传基础。 （二） 科学问题或假说是否明确，是否具有创新性 本课题所提科学问题和假说比较明确，属于本病相关的前沿问题，具有创新性。 （三） 研究内容、研究方案及所采用的技术路线 本研究拟采用的技术方法先进，实验设计科学合理，技术路线明确，可以验证所提出的科学假说，研究基础和条件具备，具有可行性。 （四） 申请人的研究能力和研究条件 申请人及其所在团队前提研究工作充分，具备完成本项目的条件。 （五） 其它意见或修改建议 无。 <2> 一、简述申请项目的主要研究内容和申请者提出的科学问题或假说 申请者采用目标区域捕获测序策略完成半侧颜面短小畸形关联区域内关键序列的捕获和测序工作，通过生物信息学方法注释和筛查致病突变位点，然后采用基因分型的方法对候选致病位点在大样本中进行验证，并使用荧光定量PCR的方法探查调控区变异位点造成的基因表达异常，以确定我国半侧颜面短小畸形的致病突变位点。 二、具体意见 （一） 申请项目的预期结果及其科学价值和意义 项目可以达到预期结果，研究实验具有一定的科学价值和临床参考价值。 （二） 科学问题或假说是否明确，是否具有创新性 课题研究目的明确，项目组前期对半侧颜面短小畸形开展了首个全基因组关联研究后找到了8个显著 ($P < 1E-8$) 关联和5个提示关联 ($1E-8 \leq P < 1E-5$) 的染色体区域。在此基础上，采用基因分型的方法对候选致病位点在大样本中进行验证，并确定我国半侧颜面短小畸形的致病突变位点。该项目具有一定的创新性并可以为病的预防、诊断和治疗提供遗传基础。 （三） 研究内容、研究方案及所采用的技术路线					

研究内容、研究方案以及采用的技术路线可能验证所提出的研究问题具有一定的可行性。

（四） 申请人的研究能力和研究条件

申请者具备相关的研究能力和完成研究的条件。

（五） 其它意见或修改建议

无

<3>

一、简述申请项目的主要研究内容和申请者提出的科学问题或假说

本项目在前期工作基础上，拟利用生物信息学方法筛选半侧颜面短小畸形的致病突变位点，并在大样本中验证，以期找到该病的遗传致病基因。

二、具体意见

（一） 申请项目的预期结果及其科学价值和意义

本项目有助于寻找半侧颜面短小畸形的致病突变，对该病的发病机制和干预靶点的探索均具有科学意义。

（二） 科学问题或假说是否明确，是否具有创新性

本项目将先进的二代测序技术用于半侧颜面短小畸形的研究，具有创新性。

（三） 研究内容、研究方案及所采用的技术路线

研究内容充实，逻辑性强。研究方案科学合理，并具有前期基础，可行性强。

（四） 申请人的研究能力和研究条件

申请人具有良好的前期研究基础，科研水平较高，具备充足的研究条件。

（五） 其它意见或修改建议

修改意见：

医学科学部

2017年8月17日