

## 关于国家自然科学基金资助项目批准及有关事项的通知

王建设 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：

81741056，项目名称：胆汁酸谱分析鉴定JAG1突变所致新生儿Alagille综合征诊断和预后生物标记物，直接费用：20.00万元，项目起止年月：2018年01月至2018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（<https://isisn.nsfc.gov.cn>），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。计划书电子文件通过科学基金网络信息系统（<https://isisn.nsfc.gov.cn>）上传，由依托单位确认后，自然科学基金委进行审核；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。

自然科学基金委接收依托单位提交计划书电子版截止时间为**2018年01月10日16点前**，提交计划书电子修改版截止时间为**2018年01月17日16点前**；计划书纸质版于计划书电子版通过自然科学基金委审核后行打印（建议双面打印），自然科学基金委接收计划书纸质版截止时间为**2018年01月24日16点前**。

请按照依托单位规定时间，及时将计划书电子版和纸质版先后提交依托单位进行确认审核。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。计划书电子文件和纸质文件内容应当保证一致。

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

国家自然科学基金委员会

医学科学部

2017年12月21日

## 附件：项目评审意见及修改意见表

|  |  |       |      |                     |       |
|--|--|-------|------|---------------------|-------|
| 项目批准号  | 81741056                                 | 项目负责人 | 王建设  | 申请代码1               | H0422 |
| 项目名称   | 胆汁酸谱分析鉴定JAG1突变所致新生儿Alagille综合征诊断和预后生物标记物 |       |      |                     |       |
| 资助类别   | 应急管理项目                                   |       | 亚类说明 | 科学部综合管理项目           |       |
| 附注说明   | 研究项目                                     |       |      |                     |       |
| 依托单位   | 复旦大学                                     |       |      |                     |       |
| 直接费用   | 20.00 万元                                 |       | 起止年月 | 2018年01月 至 2018年12月 |       |
| <p>通讯评审意见：</p> <p>&lt;1&gt;项目申请者多年来致力于遗传性新生儿胆汁淤积症致病基因的研究，发现最常见的新生儿遗传性胆汁淤积综合征AGS的基因型和表型存在很大差异，使该病的早期诊断存在困难。项目组前期工作中开发了胆汁酸代谢谱的精细分析技术，并发现胆汁酸代谢谱对于鉴别胆道闭锁和遗传性胆汁淤积综合征，以及判断疾病严重程度都具有很好的价值。</p> <p>申请者拟以胆道闭锁为对照，对基因型确诊的AGS进行精细胆汁酸谱分析，以期发现早期诊断、预测预后的特征性胆汁酸谱，并进一步揭示AGS胆汁淤积的发病和代偿机制。其科研设计在基因功能研究受挫情况下另辟蹊径、从表型出发反推基因型作用、对揭示临床病因和遗传学基础都具有重大价值。</p> <p>项目组合作多年，分工合理、配合娴熟、基础扎实、经验丰富，具备完成本项目的能力。</p> <p>&lt;2&gt;项目通过对已基因确诊的AGS病例进行胆汁酸代谢谱高通量精细分析，探索研究早期诊断和预后判断的特征性胆汁酸谱，科学问题明确，具有较强科学创新性和潜在临床应用价值，研究内容、技术路线合理可行，具有良好的前期研究基础和充足样本资源。</p> <p>&lt;3&gt;该项目主要通过以胆管闭锁和野生型为对照，对有基因诊断的AGS病例血尿胆汁酸谱进行精细分析，拟挖掘AGS胆汁淤积症特征性的胆汁酸标记物或标志结合物。其目标是为AGS的早期诊断和预后判断标志物提供基础资料。该项目的创新点是在胆汁酸代谢谱精细分析技术基础上对AGS胆汁淤积中胆汁酸代谢谱的特征性变化。该项目基础较扎实，创新性较强，具有一定的可行性。</p> <p>修改意见：</p> <div style="text-align: right; padding-right: 50px;"> <p>医学科学部</p> <p>2017年12月21日</p> </div> |  |       |      |                     |       |