附件

**“神经遗传罕见病致病基因筛查及临床应用 ”成果简介**

**一、成果名称**

神经遗传罕见病致病基因筛查及临床应用

**二、提名者及提名等级**

提名者：楚雄彝族自治州科学技术局

提名等级：云南省科学技术进步奖（社会公益项目类）三等奖

**三、主要知识产权**

（一）论文

1.LinZhang;WenwuLi;YutingWeng.el.Anovelsplicesitevariantinhe POPDC3 causes autosomal recessivelimb-girdle muscular dystrophy type 26. CLINICAL GENETICS. 2022,14(7).1—6.

1. LongjiangXu;ZhaoqingYang;WenwuLi;ZhilgLuo;ChangjunZhang;XiaoqinHuang;ShaohuiMa;YuzhouLong;YanChu;YuanQian;XiuyunWang;HaoSun;Cellularanalysisofanovelmutationp.Ser287TyrinTOR1Ainlate-onsetisolateddystonia,NeurobiologyofDisease,2020,140(104851).

3.李文武，张志丹，王晓辉，等.一个LAMA2基因复合杂合突变导致的肢带型肌营养不良症隐性23型家系的临床特征及遗传学分析,中国优生与遗传杂志,2021,29(12): 1762-1766.3.

4**.**李文武，黄立凡，张小超，等.腓骨肌萎缩症2A型一晚发家系临表现及遗传学分析,海南医学院学报, 2021,27(8): 626-629.4.

1. 黄铠，李文武，刘红仙，等.眼咽型肌营养不良症一家系临床

及分子生物学特征分析,中国现代神经疾病杂志,2021,21(6):460-465.5.

1. 舒余虹，李文武.家族遗传性Fahr病一家系头颅CT表现及基因突变特点,大理大学学报（医学）,2019,4:58-62.

（二）专著

1.神经内科诊疗与新进展，延边大学出版社，李文武主编，2019年10月第1版.

2.神经内科疾病临床诊治与典型病例解析，李文武副主编，科学技术文献出版社，2019年1月第1版.

3.神经外科常见病诊疗进展,吉林科学技术出版社,李文武副主编，2019年12月第1版.

**四、主要完成单位及完成人情况**

**（一）主要完成单位**

1.楚雄彝族自治州人民医院：对该成果支撑项目的选题、立

项、组织、实施、验收、成果评价及应用进行全程跟踪管理，为本成果的第一完成单位，对成果创新点做出了主要贡献。

2.中国医学科学院医学生物研究所：是该成果的主要参与单位，作为项目创新性研究主要合作单位，主要负责制定研究方案以及实施，对成果资料进行收集整理、数据分析与评价，对成果创新点做出了主要贡献。

3.昆明医科大学：是该成果的主要参与单位，参与课题设计、拟定研究方案，对项目创新点做出了主要贡献。

**（二）主要完成人**

1.李文武，楚雄彝族自治州人民医院神经内一科主任，主任医师，硕士研究生导师，主持云南省科技厅地方本科高校（部分）基础研究面上项目（项目编号：2018FH001—082），“Miyoshi 远端型肌营养不良彝族家系新致病基因的鉴定及功能研究”申报、实施、验收工作。负责项目总体策划、组织研究及临床应用。牵头完成6篇论文撰写发表及3部著作编审出版。近年来，牵头承担实施了省级科研项目1项及院级科研项目2项.参与各类研究项目2项。

2.孙浩，中国医学科学院医学生物学研究所遗传室，博士，研究员，课题组负责人共同管理实验室，主要负责制定研究方案以及实施。

3.宦红梅，楚雄彝族自治州人民医院检验科，主管护师，数据收集整理。

4.张小超，昆明医科大学药学院，硕士，高级实验师，课题设计、拟定研究方案。

5.黄铠，中国医学科学院医学生物学研究所遗传室，研究实习员，设备维护、样品收发、指导实验。

6.范百通，中国医学科学院医学生物学研究所遗传室，数据分析与处理。