
第六届妇幼健康科学技术奖申报推荐

公示

(科学成果奖、自然科学奖)

第六届妇幼健康科技奖参评资料

项目：无创产前 cell-free DNA 大数据研究与应用

主要完成单位

单位名称	深圳华大生命科学研究院				
排 名	1	法定代表人	杨焕明	邮政编码	518000
通讯地址	广东省深圳市盐田区梅沙街道云华路 9 号华大时空中心				
联 系 人	陈雪芹	单位电话	075536307888	移动电话	15919702513
电子邮箱	chenxueqin@genomics.cn				

对本项目的贡献	深圳华大生命科学研究院（简称华大）致力于突破“卡脖子”技术与实现原始创新，通过自主可控的全链条技术体系，为基因组学从数据资源到临床应用的发展提供了关键支撑。在群体遗传学领域，华大利用国家基因库的生物样本资源和高通量测序技术，解决了低深度基因组数据解析的问题，建立了全面的算法体系，实现了无创产前数据的高效再利用。 数据资源建设方面，华大构建了中国人群遗传变异参考图谱与单倍型参考体系，整合高通量测序技术和分布式计算网络，解决了样本异质性高、数据碎片化等问题，并形成了动态扩展的群体遗传学数据生态系统。 技术转化层面，华大通过“数据生产-质量控制-分析建模-结果验证”的全链条体系，加速了孕期表型-基因关联信号的发现，提供了重大疾病的分子机制解析所需的数据基础设施，推动我国在母婴健康研究领域实现了跨越式发展。 技术创新与产业转化方面，华大采用“临床-科研-产业”三维驱动模式，快速将如LDDF算法、CDP肿瘤筛查系统等成果转化为标准化工具，构建了覆盖数据处理全流程的技术生态，促进了研究成果的验证与推广。 人才培养与国际合作上，华大依托国家基因库建立了一个跨学科的人才培养体系，并通过主导国际标准制定与跨国合作，使“临床数据-基础研究-临床应用”三位一体的研究范式成为全球标杆，为高水平科技自立自强提供了支持。 这些实践不仅展示了华大在关键技术攻关中的作用，还提升了我国在母婴健康与肿瘤早筛领域的国际竞争力，为全球卫生健康贡献了中国方案。
声明	本单位同意完成单位排名，遵守《妇幼健康科技奖管理规定》和妇幼健康科技奖申报推荐工作的具体要求，保证所提供的有关材料真实准确，且不包含涉及国防和国家安全的保密内容、不存在侵犯他人知识产权的情形。 本单位承诺遵守评审工作纪律，如有材料虚假、科研失信、违规违纪等行为，愿意承担相应责任并接受相应处理，如产生争议，将积极调查处理。 法定代表人签名：  单位盖章  2025年4月22日

主要完成人

姓 名	金鑫	排 名	1	性 别	男	国 籍	中国
出生年月	1987-11-30			民 族	汉族	党 派	中共党员
毕业学校	华南理工大学			最高学历	博士研究生	最高学位	博士
身份证号	620123198711302139			归国人员	否	技术职称	研究员

联系电话	15814045013	电子邮箱	jinxin@genomics.cn
通讯地址	广东省深圳市盐田区梅沙街道云华路9号华大时空中心		
从事专业及专长	母胎医学、生物信息学、遗传学		
工作单位	深圳华大生命科学研究院	行政职务	副院长/领域首席科学家
二级单位	精准健康研究所		
完成单位	深圳华大生命科学研究院		
参加本项目的起止时间	2018-01-01 至 2024-12-31		
曾获省、部级及以上科技奖励情况：2017年，获广东省委组织部的省级奖励——“广东特支计划”科技创新青年拔尖人才；2017年，获深圳市人民政府的市级奖励——深圳市自然科学二等奖			
对本项目的主要学术(技术)贡献：1)突破低深度基因组数据研究范式：开发 BaseVar 算法(PCT/CN2019/086972)，攻克超低深度 NIPT 数据遗传分析技术，成果发表于 Cell 子刊；2)构建中国人群基因组数据库 CMDDB 及参考面板，填补国内空白；3)提出 LDFP 算法攻克胎源 DNA 浓度定量难题，打破垄断获国际专利授权(PCT/CN2019/100629)；4)基于十万例 NIPT 数据，首次在亚洲人群证实 ESR1 与孕期空腹血糖水平关联，为精准孕期管理提供新工具；5)创建“临床-科研-产业”协同创新范式：开发 CDP 肿瘤筛查算法(CN109390039B)，将孕期肿瘤阳性预测值从 7.6%提升至 75%，已应用于临床检测助力早期发现隐匿性母体肿瘤；6)建立 NIPT 分析的标准化流程，提出的“临床数据-基础研究-临床应用”协同模式成为国际新标杆，成果被纳入多国教科书，提升我国在全球基因组学的领导地位。			
声明：本人同意完成人排名，遵守《妇幼健康科技奖管理规定》和妇幼健康科技奖申报推荐工作的具体要求，保证所提供的有关材料真实准确，且不包含涉及国防和国家安全的保密内容、不存在侵犯他人知识产权的情形。 本人承诺遵守评审工作纪律，如有材料虚假、科研失信、违规违纪等行为，愿意承担责任并接受处理。如产生争议，保证积极配合调查处理工作。 本人签名： 2025年4月22日		完成单位声明：本单位确认该完成人情况表内容真实准确，且不包含涉及国防和国家安全的保密内容、不存在侵犯他人知识产权的情形。如产生争议，保证积极配合调查处理工作。 工作单位声明：本单位已知悉该完成人申报推荐情况且无异议。 单位盖章： 2025年4月22日	