

2026 年中华医学科技奖候选项目/候选人
公示内容

推荐奖种	医学科学技术奖（基础医学类）									
项目名称	复杂疾病模式发现与精准预防									
推荐单位/科学家	陕西省医学会									
项目简介	我国西部地区健康期望寿命（HLE）较东部地区少 5.3 年，其根本原因：医疗资源不均、经济水平落后等多重约束并存。西部地区迫切需要兼具专家级诊疗水平与低医疗成本的数字智能医疗服务体系。实现这一体系的核心路径在于从复杂疾病的动态演化中发现发生、发展的本质规律，进而为精准预防提供科学依据。 为此，本项目在国科金等 26 个项目的持续资助下，历时 12 年联合攻关，从人群（宏观）—组织（介观）—细胞（微观）三个维度层层深入，系统建立了复杂疾病演化本质规律挖掘的理论与方法体系。取得三个层面的创新成果： 一、宏观人群层面：突破遗传混杂效应，构建多因素统一分析框架，提升疾病易感基因定位精准性。针对大规模人群队列组学数据中遗传背景对分子表型的强混杂干扰，本项目创新性地从个体分子水平、遗传背景与环境因素纳入统一统计建模框架，研发了 MACAU、IMAGE 等系列具有自主知识产权的混合效应模型方法。从定量角度揭示：个体间基因表达与 DNA 甲基化差异约 33%可归因于遗传背景，为建立基于遗传与环境交互的风险预警模型奠定了方法论基石。 二、组织/细胞层面：攻克单细胞与空间组学统计难题，揭示组织微环境保守空间功能分区。在组织与细胞分辨率水平，本项目针对单细胞和空间转录组数据的高稀疏性、强噪声及空间异质性等统计挑战，研发了 SPARK、MOMF 等高效稳健的统计模型与算法。应用上述方法，在多类型肿瘤组织中发现了进化保守的“促纤维化基质区”与“免疫活跃区”空间结构，从介观层面阐明了肿瘤免疫逃逸的微环境空间组织规律。这一发现不仅为理解复杂疾病发生发展提供了全新视角，也为西部地区基层医疗机构利用低成本数字病理图像进行肿瘤微环境智能评估具有重要推广价值。 三、分子特征识别层面：发展高精度模式识别方法，筛选验证白血病关键标志物与分型模型。在分子功能特征识别与疾病预测建模方面，本项目研发了 kernelPLS、LM 等非线性模式识别与机器学习方法，系统筛选了 Zyxin、CD33 等具有潜在预后价值的标志物。该成果有望转化为低成本分子检测试剂盒，为西部地区高危人群的精准筛查与分流提供指导。 本项目围绕“复杂疾病演化本质规律发现”这一核心科学问题，在 Nature Methods 等国际权威期刊发表论文 30 余篇，其中 8 篇代表性论文累计他引 564 次，引用期刊包括 Nature 等顶级学术期刊。研究成果获得 Nature Methods 编辑专访报道，美国三院院士、国际高水平杂志主编高度评价与应用。项目主要完成人获得国家自然科学基金优秀青年科学基金项目资助，并作为第一完成人获得陕西高等学校科学技术研究优秀成果奖一等奖 1 项。 本项目所建立的理论框架与方法体系，构成了面向西部地区的数字化智能医疗服务体系的核心技术内核，能够支持从大规模人群筛查到单细胞精度的跨层次疾病模式发现，将有效缓解西部地区优质医疗资源不足的困境，对缩小东西部 HLE 差距、落实健康中国 2030 战略具有重要的现实意义和战略价值。									
代表性论文目录										
序号	论文名称	刊名	年,卷(期)及页码	影响因子	全部作者（国内作者须填写中文姓名）	通讯作者（含共同,国内作者须填写中文	检索数据库	他引总次数	通讯作者单位	是否含

						姓名)			国外单位
1	Statistical analysis of spatial expression patterns for spatially resolved transcriptomic studies	Nature methods	2020,17(2):193-200	28.547	孙世权, 朱佳强, 周翔	周翔	SCIE	276	是
2	Accuracy, robustness and scalability of dimensionality reduction methods for single-cell RNA-seq analysis	Genome biology	2019,20(1):269	10.806	孙世权, 朱佳强, 马莹, 周翔	周翔	SCIE	140	是
3	Differential expression analysis for RNAseq using Poisson mixed models	Nucleic acids research	2017,45(11):e106	11.561	孙世权, Michelle Hood, Laura Scott, 彭勤科, Sayan Mukherjee, Jenny Tung, 周翔	周翔	SCIE	28	是
4	IMAGE: high-powered detection of genetic effects on DNA methylation using integrated methylation QTL mapping and allele-specific analysis	Genome biology	2019,20(1):220	10.806	樊越, Tauras P Vilgalys, 孙世权, 彭勤科, Jenny Tung, 周翔	周翔	SCIE	10	是
5	An Efficient and Flexible Method for Deconvoluting Bulk RNA-Seq Data with Single-Cell RNA-Seq Data	Cells	2019,8(10):1161	4.366	孙茜放, 孙世权, 杨晟	杨晟	SCIE	20	否
6	A kernel-based multivariate feature selection	PLoS One	2014,9(7):e102541	3.234	孙世权, 彭勤科, Adnan Shakoar	彭勤科	SCIE	71	否

	method for microarray data classificatio n								
7	Global feature selection from microarray data using Lagrange multipliers	Knowledge -Based Systems	2016,110 :267-274	4.529	孙世权, 彭勤 科, 张晓康	彭勤科	SCIE	16	否
8	Expression of m6A Methylation Regulator in Osteoarthriti s and Its Prognostic Markers	Cartilage	2023,14(3):321- 328	2.7	张迪, 张丹丹, 杨晓莉, 李强, 张荣强, 熊咏 民	熊咏民	SCIE	3	否

代表性引文目录

序 号	被引代表性 论文序号	引文名称/作者	引文刊名	引文发表时间 (年 月 日)
1	1-1	Exploring tissue architecture using spatial transcriptomics/Anjali Rao, Dalia Barkley, Gustavo S. França, Itai Yanai	Nature	2021 年 08 月 11 日
2	1-1	Spatial components of molecular tissue biology/ Giovanni Palla , David S. Fischer , Aviv Regev ,Fabian J. Theis	Nature biotechnology	2022 年 02 月 07 日
3	1-1	Museum of spatial transcriptomics/ Lambda Moses , Lior Pachter	Nature methods	2022 年 03 月 10 日
4	1-1	Robust decomposition of cell type mixtures in spatial transcriptomics/ Dylan M. Cable, Evan Murray, Luli S. Zou, Aleksandrina Goeva, Evan Z. Macosko , Fei Chen , Rafael A. Irizarry	Nature biotechnology	2021 年 02 月 18 日
5	1--2	Tools for the analysis of high-dimensional single- cell RNA sequencing data/ Yan Wu, Kun Zhang	Nature reviews Nephrology	2022 年 03 月 27 日
6	1-2	Eleven grand challenges in single-cell data science/ Lähnemann D, Köster J, Szczyrek E, McCarthy DJ, Hicks SC, Robinson MD,	Genome biology	2020 年 02 月 07 日

		Vallejos CA, Campbell KR, Beerenwinkel N, Mahfouz A, Pinello L, Skums P, Stamatakis A, Attolini CS, Aparicio S, Baaijens J, Balvert M, Barbanson B, Cappuccio A, Corleone G, Dutilh BE, Florescu M, Guryev V, Holmer R, Jahn K, Lobo TJ, Keizer EM, Khatri I, Kielbasa SM, Korbelt JO, Kozlov AM, Kuo TH, Lelieveldt BPF, Mandoiu II, Marioni JC, Marschall T, Mölder F, Niknejad A, Racz		
7	1-3	Fast and flexible linear mixed models for genome-wide genetics/ Daniel E. RuncieID, Lorin Crawford	PLoS Genetics	2019年02月08日
8	1-4	Computational analysis of DNA methylation from long-read sequencing/ Yilei Fu, Winston Timp, Fritz J. Sedlazeck	Nature reviews genetics	2025年03月28日

完成人情况表					
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
孙世权	1	西安交通大学	西安交通大学	教授	院长助理
对本项目的贡献	孙世权沿传统的单一关联性分析研究，到传统组学整合分析研究，再到单细胞测序组学整合分析研究，在贝叶斯统计理论框架下，构建了环境相关复杂疾病组学整合分析模型，研发了MACAU、SPARK一系列生物多组学整合分析方法，基本完善了传统生物组学数据整合分析理论框架，为系统整合分析复杂疾病与其所涉及的DNA、RNA、蛋白等分子的交互致病作用研究奠定了方法学理论基础。是成果中第1、2、3、6、7项主要论文专著的第一完成人。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
樊越	2	西安交通大学	西安交通大学	副教授	无
对本项目的贡献	提出了基于二项混合模型的甲基化数量性状基因座定位方法IMAGE该方法依托广义线性混合模型理论框架，具有良好的统计学效能，为进一步阐明复杂疾病的内在分子遗传机制，揭示遗传对疾病的影响提供了新方法。该研究方法从基因组层面完善了组学整合分析技术的框架。是成果中第4项主要论文专著的第一完成人。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
孙茜放	3	西安石油大学	西安石油大学	讲师	无
对本项目的贡献	主要针对传统组学与单细胞组学整合分析方法进行研究，开发了MOMF等整合分析分型技术。该部分研究内容构建了宏观人群层面与微观细胞层面桥梁，完善了组学整合分型技术中多层次组学整合分析的理论与方法。是成果中第5项主要论文专著的第一完成人。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
彭勤科	4	西安交通大学	西安交通大学	教授	自动化系系主任

对本项目的贡献	彭勤科教授围绕基因及其表观遗传相关调控元件与疾病的关系为研究对象，开发了一系列应用于多种高通量组学数据上的人工智能优化算法与深度学习方法，完成了多平台、多分辨率以及多接口支持下的组学数据分析流程工具，为多角度、多模态综合视角下整合分析复杂疾病与分子标记物提供了理论基础，是代表性论著6、7的通讯作者。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张迪	5	西安交通大学	西安交通大学	讲师	无
对本项目的贡献	张迪将系统流行病学分析方法应用于大骨节病病因研究中，实现了基因、甲基化、microRNA等大骨节病相关分子标记物准确鉴定。是代表性论文专著8的第一作者。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
熊咏民	6	西安交通大学	西安交通大学	教授	无
对本项目的贡献	熊咏民教授主要从事复杂骨关节病的多组学整合分析研究，通过整合多重组学数据鉴定了多个大骨节病的关键分子标志物。是代表性论文专著8的通讯作者。				
完成单位情况表					
单位名称	西安交通大学			排名	1
对本项目的贡献	成果完成项目组的单位西安交通大学，依托“环境与疾病相关基因”教育部重点实验室,“微量元素与地方病”卫健委重点实验室以及公共卫生学院，开了系统流行病学理论与方法研究，取得了系统下的研究成果:主要贡献为:围绕表达分析模型假阳性高、检验效能低、高维分子网络交互机制不明，单细胞测序组学分析中测序数据及其稀疏又带有大量未知来源噪声等关键科学问题，研发出SPARK、MACAU、IMAGE、PQLseq等一系列复杂疾病模式分析方法。为成果中第3、4、6项主要论文专著的第一完成单位。				
单位名称	西安石油大学			排名	2
对本项目的贡献	西安石油大学为本项目的第二完成单位，在项目完成期间与第-单位密切合作，为项目第4完成人提供了充足的人力、物力及财力支持;是成果中第5项主要论文专著的第一完成单位。				