金鑫

男，博士，深圳华大生命科学研究院院长助理，华南理工大学研究员，广东省自然科学杰出青年基金获得者、广东省特支计划科技创新青年拔尖人才。

曾参与“千人基因组计划”中国部分的生物信息学分析(Nature，2012；Nature，2015)；带领团队建立了首个藏族中国人参考基因组数据库，首次发现 EPAS1 基因与藏人高原适应能力相关，并进一步发现其特殊单体型可能来源于已经灭绝的丹尼索瓦古人(Science，2010；Nature，2014)；开拓了基于游离核酸的群体遗传学及复杂疾病动态基因组研究方向(Cell, 2018；Genetics in Medicine, 2019)；领导了银屑病、自闭症等复杂遗传疾病以及一系列单基因遗传病的生物信息分析与数据库建立工作，在 IL23R、GJB2、LCE3D、ERAP1、CARD14 和 ZNF816A 等基因上发现了与银屑病显著关联的编码区突变(Nature Genetics，2014；Nature Communication，2014)；发现了新的自闭症潜在致病基因 GPR98 和 KIRREL3（Cell，2012；AJHG，2013)；鉴定了 TGM6、ZNF644 及 LSS 等分别与小脑共济失调、先天性高度近视、先天性白内障相关的新致病基因(Brain，2010；Plos Genetics，2011；Nature，2015)。累计在 Cell、Nature、Science 等杂志发表论文共 33 篇，其中第一或并列第一作者 9 篇，共同通讯作者 2 篇。第一及通讯(含并列)作者论文共被 SCIE 收录论文引用 1677 次，其中他人引用 1481 次，单篇论文他人引用最高次数为 613 次。其中 2 篇共同第一作者论文入选了 ESI“Highly Cited Papers（last 10 years）”。并曾分别于 2012 年、2016 年两次入选美国人类遗传学年会(ASHG)大会报告。

科研项目：

（1）广东省自然科学基金杰出青年科学基金，2017A030306026，基于十四万人基因大数据的中国人群遗传结构与等位基因频率库构建与研究，2017/05-2021/05，100 万元，在研，主持

（2）广东省基础与应用基础研究重大项目，2019B121205005，粤港慢性肾病免疫与遗传研究联合实验室，2019/12-2024/12，40 万元，在研，子课题负责人

（3）华南理工大学中央高校基本科研业务费，2017JQ017，华南理工大学杰出青年基金，2017/01-2018/12，30 万元，已结题，主持

（4）国家自然科学基金重点项目，81130031，全基因组外显子测序搜寻中国汉族人银屑病易感基因，2012/01-2016/12，260 万元，已结题，参与

代表论文：

1. Liu S#, Huang S#, Chen F#, Zhao L#, Yuan Y#, Francis SS, Fang L, Li Z, Lin L, Liu R, Zhang Y, Xu H, Li S, Zhou Y, Davies RW, Liu Q, Walters RG, Lin K, Ju J, Korneliussen T, Yang MA, Fu Q, Wang J, Zhou L, Krogh A, Zhang H, Wang W, Chen Z, Cai Z, Yin Y, Yang H, Mao M, Shendure J, Wang J*, Albrechtsen A*, Jin X*, Nielsen R*, Xu X*. Genomic Analyses from Non-invasive Prenatal Testing Reveal Genetic Associations, Patterns of Viral Infections, and Chinese Population History. Cell 2018, 175(2): 347-359.

2. Ji Xing#, Li Jia#, Huang Yonghua#, Sung Pi-Lin#, Yuan Yuying#, Liu Q, Chen Y, Ju J, Zhou Y, Huang S, Chen F, Han Y, Yuan W, Fan C, Zhao Q, Wu H, Feng S, Liu W, Li Z, Chen J, Chen M, Yao H, Zeng L, Ma T, Fan S, Zhang J, Yuen KY, … , Wang Y, Wang

J, Yang H, Yin Y, D Tao, Zhu B, Choolani M, Jin X*, Chen Y*, Mao M*. Identifying occult maternal malignancies from 1.93 million pregnant women undergoing noninvasive prenatal screening tests. Genetics in Medicine (2019): 1.

3. Huerta-Sanchez E#, Jin X#, Asan#, Bianba Z#, Peter BM, Vinckenbosch N, Liang Y, Yi X, He M, Somel M, Ni P, Wang B, Ou X, Huasang, Luosang J, Cuo ZX, Li K, Gao G, Yin Y, Wang W, Zhang X, Xu X, Yang H, Li Y, Wang J*, Wang J*, Nielsen R*. Altitude adaptation in Tibetans caused by introgression of Denisovan-like DNA. Nature 2014, 512(7513): 194-197.

4. X. Yi#; Y. Liang#; E. Huerta-Sanchez#; X. Jin#; Z. X. Cuo#; J. E. Pool#; X. Xu; H. Jiang; N. Vinckenbosch; T. S. Korneliussen; H. Zheng; T. Liu; W. He; K. Li; R. Luo; X. Nie; H. Wu; M. Zhao; H. Cao; J. Zou; Y. Shan; S. Li; Q. Yang; Asan; P. Ni; G. Tian; J. Xu; X. Liu; T. Jiang; R. Wu; G. Zhou; M. Tang; J. Qin; T. Wang; S. Feng; G. Li; Huasang; J. Luosang; W. Wang; F. Chen; Y. Wang; X. Zheng; Z. Li; Z. Bianba; G. Yang; X. Wang; S. Tang; G. Gao; Y. Chen; Z. Luo; L. Gusang; Z. Cao; Q. Zhang; W. Ouyang; X. Ren; H. Liang; Y. Huang; J. Li; L. Bolund; K. Kristiansen; Y. Li; Y. Zhang; X. Zhang; R. Li; H. Yang; R. Nielsen; J. Wang, Sequencing of 50 human exomes reveals adaptation to high altitude, Science, 2010, 329(5987): 75~8

5. J. J. Michaelson#; Y. Shi#; M. Gujral#; H. Zheng#; D. Malhotra#; X. Jin#; M. Jian; G. Liu; D. Greer; A. Bhandari; W. Wu; R. Corominas; A. Peoples; A. Koren; A. Gore; S. Kang; G. N. Lin; J. Estabillo; T. Gadomski; B. Singh; K. Zhang; N. Akshoomoff; C. Corsello; S. McCarroll; L. M. Iakoucheva; Y. Li; J. Wang; J. Sebat, Whole-genome sequencing in autism identifies hot spots for de novo germline

mutation, Cell, 2012, 151(7): 1431~42

6. Tang H#, Jin X#, Li Y#, Jiang H#, Tang X#, Yang X, Cheng H, Qiu Y, Chen G, Mei J, Zhou F, Wu R, Zuo X, Zhang Y, Zheng X, Cai Q, Yin X, Quan C, Shao H, Cui Y, Tian F, Zhao X, Liu H, Xiao F, Xu F, Han J, Shi D, Zhang A, Zhou C, Li Q, Fan X, Lin L, Tian H, Wang Z, Fu H, Wang F, Yang B, Huang S, Liang B, Xie X, Ren Y, Gu Q, Wen G, Sun Y, Wu X, Dang L, Xia M, Shan J, Li T, Yang L, Zhang X, Li Y, He C, Xu A, Wei L, Zhao X, Gao X, Xu J, Zhang F, Zhang J, Li Y, Sun L, Liu J, Chen R, Yang S, Wang J*, Zhang X*. A large-scale screen for coding variants predisposing to psoriasis. Nat Genet 2014, 46(1): 45-50.

7. Sheng Y#, Jin X#, Xu J#, Gao J#, Du X, Duan D, Li B, Zhao J, Zhan W, Tang H, Tang X, Li Y, Cheng H, Zuo X, Mei J, Zhou F, Liang B, Chen G, Shen C, Cui H, Zhang X, Zhang C, Wang W, Zheng X, Fan X, Wang Z, Xiao F, Cui Y, Li Y, Wang J, Yang S, Xu L*, Sun L*, Zhang X*. Sequencing-based approach identified three new susceptibility loci for psoriasis. Nat Commun 2014, 5: 4331.

8. Y. H. Jiang#; R. K. Yuen#; X. Jin#; M. Wang#; N. Chen; X. Wu; J. Ju; J. Mei; Y. Shi; M. He; G. Wang; J. Liang; Z. Wang; D. Cao; M. T. Carter; C. Chrysler; I. E. Drmic; J. L. Howe; L. Lau; C. R. Marshall; D. Merico; T. Nalpathamkalam; B. Thiruvahindrapuram; A. Thompson; M. Uddin; S. Walker; J. Luo; E. Anagnostou; L. Zwaigenbaum; R. H. Ring; J. Wang; C. Lajonchere; A. Shih; P. Szatmari; H. Yang; G. Dawson; Y. Li; S. W. Scherer, Detection of clinically relevant genetic variants in autism spectrum disorder by whole-genome sequencing, American journal of human genetics, 2013, 93(2): 249~63

9. Bataillon, Thomas#; Duan, Jinjie#; Hvilsom, Christina#; Jin, Xin#; Li, Yingrui; Skov, Laurits; Glemin, Sylvain; Munch, Kasper; Jiang, Tao; Qian, Yu; Hobolth, Asger; Wang, Jun; Mailund, Thomas; Siegismund, Hans R(*); Schierup, Mikkel H(*), Inference of purifying and positive selection in three subspecies of chimpanzees (Pan troglodytes) from exome sequencing. Genome Biology and Evolution, 2015.4, 7(4): 1122~1132

10. Wu J#, Yu P#, Jin X#, Xu X#, Li J, Li Z, Wang M, Wang T, Wu X, Jiang Y, Cai W, Mei J, Min Q, Xu Q, Zhou B, Guo H, Wang P, Zhou W, Hu Z, Li Y, Cai T, Wang Y, Xia K*, Jiang YH*, Sun ZS*. Genomic landscapes of Chinese sporadic autism spectrum disorders revealed by whole-genome sequencing. J Gent Genomics 2018, 45(10): 527-538.