| | |
|---|---|
| **导师个人信息** | 简介：方明艳　精准健康研究所　博导<br><br>研究方向：主要研究方向为大人群罕见变异研究和疾病多组学研究。通过使用多组学技术，从多维度探寻疾病的分子机制。利用组学研究结果、机器学习等技术，阐明疾病致病机制、发现新的标志物，并致力于研究成果在疾病的筛查、治疗及预后等方面的应用转化。<br>  |
| **科研项目列表** | 1）2019-2021：**国家自然科学基金**，《原发性免疫缺陷双（多）基因致病探索及致病机制分析（31800765）》，26 万元，已结题，项目负责人<br>2）2018-2020：**深圳市科技研发资金**，《系统性红斑狼疮 GWAS 及家系研究数据的整合分析及关联研究（JCYJ20170817145536203）》，30 万元，已结题，项目负责人<br>3）2020-2023：**国家重点研发计划**，《营养、运动对老年健康的影响和干预作用（2020YFC2002902）》，1724 万元，子课题参与<br>4）2020-2023：**国家重点研发计划**，《建立血管老化对我国人群血管退行性疾病发病风险的预测模型（2020YFC2008002）》，2867 万元，进行中，子课题参与<br>5）2018-2020：**深圳市科技研发资金**，《抗原受体基因组测序用于白血病化疗后免疫力恢复评价的研究（JCYJ20170817145404433）》，30 万元，已结题，骨干<br>6）2016-2019：**深圳市科技研发资金**，《基 20160151 原发性免疫缺陷病精准医疗技术研究（JCYJ20160429174400950）》，200 万元，已结题，骨干<br>7）2014-2017：**国家自然科学基金**，《应用外显子组测序技术对维吾尔族早发糖尿病 MODY 家系致病或易感基因定位（81360127）》，52 万元，已结题，骨干<br>8）2014-2016：**中捷第 41 界例会项目**，《几种单基因病致病基因发现及功能验证（41-9）》，科技部互访基金项目，已结题，骨干<br>9）2015-2017：**中泰政府间科技合作联委会第 21 次会议项目**，《人类遗传病的基因组变异检测（21-RD-17）》，科技部互访基金项目，已结题，骨干<br>10）2013-2015：**深圳市协同创新计划**，《眼科单基因病致病基因发现研究及检测技术开发（GJHZ20130417140916986）》，80 万元，已结题，骨干 |
| **培养成果介绍** | 目前已培养硕士研究生 3 名，目前在读硕士研究生 1 名，博士研究生 4 人。<br>学生培养期间已发表 SCI 文章 6 篇，获批专利 2 个。 |
| **出版信息** | （1）**M. Fang***, Z. Su*, H. Abolhassani, Y. Itan, X Jin, L. Hammarström. VIPPID: a gene specific single nucleotide variant pathogenicity prediction tool |

| | |
|---|---|
| | for Primary Immunodeficiency Diseases. *Briefings in bioinformatics,* bbac176 (2022).<br>（2）L. Zhu, Y. Miao, F. Xi, P. Jiang, L. Xiao, X. Jin, **M. Fang.** (2022). Identification of potential biomarkers for Pan-cancer diagnosis and prognosis through the integration of large-scale transcriptomic data. *Frontiers in Pharmacology,* 13:870660 (2022).<br>（3）M. Jian*, X. Wang*, Y. Sui*, **M. Fang***, C. Feng, Y. Huang, C. Liu, R. Guo, Y. Guan, Y. Gao, Z. Wang, S. Li, B. Cheng, L. Sun, F. Cui, J. Guo, Y. Zhan, G. Zhang, L. Zheng, F. Su, W. Xue，P. Qian, S. Gao, J. Chen, Q. Zhao, L. Guan, H. Lu, K. Kristiansen, X. Jin, F. Chen, Y. Zhao, L. Hammarström, X. Jiang, J. Liu, Y. Gao, A Pilot Study of Assessing Whole Genome Sequencing in Newborn Screening in Unselected Children in China. *Clinical and Translational Medicine*, 12(6):e843 (2022).<br>（4）**M. Fang***, Z. Su*, H. Abolhassani*, W. Zhang, C. Jiang, B. Cheng , L. Luo, J. Wu, S. Wang, L. Lin, X. Wang, L. Wang, A. Aghamohammadi, T. Li, X. Zhang, L. Hammarström, X. Liu. T Cell Repertoire Abnormality in Immunodeficiency Patients with DNA Repair and Methylation Defects. *Journal of clinical immunology* 42, 375-393 (2022).<br>（5）C. Liu, Z. Li, J. Ding, H. Zhen, **M. Fang**[#]**,** and C. Nie[#]. Species-Level Analysis of the Human Gut Microbiome Shows Antibiotic Resistance Genes Associated With Colorectal Cancer. *Front Microbiol* 12, 765291 (2021).<br>（6）**M. Fang**, H. Abolhassani, Q. Pan-Hammarstrom, E. Sandholm, X. Liu, L. Hammarstrom, Compound Heterozygous Mutations of IL2-Inducible T cell Kinase in a Swedish Patient: the Importance of Early Genetic Diagnosis. *Journal of clinical immunology* 39, 131-134 (2019).<br>（7）C. Jespersgaard*, **M. Fang***, M. Bertelsen, X. Dang, H. Jensen, Y. Chen, N. Bech, L. Dai, T. Rosenberg, J. Zhang, L. B. Moller, Z. Tumer, K. Brondum-Nielsen, K. Gronskov, Molecular genetic analysis using targeted NGS analysis of 677 individuals with retinal dystrophy. *Sci Rep* 9, 1219 (2019).<br>（8）B. Cheng, X. Mo, Q. Feng, **M. Fang**, The novel HLA-C*08:80 allele identified by full-length sequencing of the HLA region. *HLA*, (2019).<br>（9）N. Pillar*, O. Pleniceanu*, **M. Fang***, L. Ziv, E. Lahav, S. Botchan, L. Cheng, B. Dekel, N. Shomron, A rare variant in the FHL1 gene associated with X-linked recessive hypoparathyroidism. *Human genetics* 136, 835-845 (2017).<br>（10）S. Olgiati*, M. Quadri*, **M. Fang***, J. P. Rood, J. A. Saute, H. F. Chien, C. G. Bouwkamp, J. Graafland, M. Minneboo, G. J. Breedveld, J. Zhang, F. W. Verheijen, A. J. Boon, A. J. Kievit, L. B. Jardim, W. Mandemakers, E. R. Barbosa, C. R. Rieder, K. L. Leenders, J. Wang, V. Bonifati, DNAJC6 Mutations Associated With Early-Onset Parkinson's Disease. *Annals of neurology* 79, 244-256 (2016).<br>（11）Masuho*, **M. Fang***, C. Geng, J. Zhang, H. Jiang, R. K. Ozgul, D. Y. Yilmaz, D. Yalnizoglu, D. Yuksel, A. Yarrow, A. Myers, S. C. Burn, P. L. |

| | |
|---|---|
| | Crotwell, S. Padilla-Lopez, A. Dursun, K. A. Martemyanov, M. C. Kruer, Homozygous GNAL mutation associated with familial childhood-onset generalized dystonia. *Neurology. Genetics* 2, e78 (2016).<br>（12）**M. Fang**, H. Abolhassani, C. K. Lim, J. Zhang, L. Hammarstrom, Next Generation Sequencing Data Analysis in Primary Immunodeficiency Disorders - Future Directions. *Journal of clinical immunology* 36 Suppl 1, 68-75 (2016).<br>（13）M. Robusto*, **M. Fang***, R. Asselta, P. Castorina, S. C. Previtali, S. Caccia, E. Benzoni, R. De Cristofaro, C. Yu, A. Cesarani, X. Liu, W. Li, P. Primignani, U. Ambrosetti, X. Xu, S. Duga, G. Solda, The expanding spectrum of PRPS1-associated phenotypes: three novel mutations segregating with X-linked hearing loss and mild peripheral neuropathy. *European journal of human genetics* 23, 766-773 (2015).<br>（14）M. Quadri*, **M. Fang***, M. Picillo, S. Olgiati, G. J. Breedveld, J. Graafland, B. Wu, F. Xu, R. Erro, M. Amboni, S. Pappata, M. Quarantelli, G. Annesi, A. Quattrone, H. F. Chien, E. R. Barbosa, B. A. Oostra, P. Barone, J. Wang, V. Bonifati, Mutation in the SYNJ1 gene associated with autosomal recessive, early-onset Parkinsonism. *Human mutation* 34, 1208-1215 (2013).<br>（15）L. Melchionda*, **M. Fang***, H. Wang, V. Fugnanesi, M. Morbin, X. Liu, W. Li, I. Ceccherini, L. Farina, M. Savoiardo, P. D'Adamo, J. Zhang, A. Costa, S. Ravaglia, D. Ghezzi, M. Zeviani, Adult-onset Alexander disease, associated with a mutation in an alternative GFAP transcript, may be phenotypically modulated by a non-neutral HDAC6 variant. *Orphanet journal of rare diseases* 8, 66 (2013).<br>（16）C. Lamperti*, **M. Fang***, F. Invernizzi, X. Liu, H. Wang, Q. Zhang, F. Carrara, I. Moroni, M. Zeviani, J. Zhang, D. Ghezzi, A novel homozygous mutation in SUCLA2 gene identified by exome sequencing. *Molecular genetics and metabolism* 107, 403-408 (2012). |
| **专利成果与奖项** | 专利成果：<br><br>[1]. **方明艳**，安德烈·马索蒂，张建国，江宠颐，徐讯，**分离的编码 KCNJ6 突变体的核酸及其应用**，2019.10.22（申请日：2014.12.24），中国，CN201410816460.1。<br>[2]. **方明艳**，乔万尼·瓦扎，艾丽莎·格雷基尼，王海荣，李周璇，王俊，汪建，杨焕明，**SIGMAR1 基因新突变及其应用**，2019.07.26（申请日： 2014.12.15），中国，CN201410775717.3。<br>[3]. **方明艳**，乌费•伯克•詹森，蒋慧，江宠颐，张秀清，**分离的编码 FHL1 突变体的核酸及其应用**，2019.06.14(申请日：2014.12.26)，中国，CN201410836230.1。<br>[4]. **方明艳**，泽伊内普•蒂梅尔，吴斌，张建国，**小眼畸形和无眼畸形相关基因突变、其检测方法及其用途**，2019.04.23（申请日：2013.09.25），中国，CN201310442645.6。 |

| | |
|---|---|
| | [5]. **方明艳**，盖齐·达尼埃莱，王海荣，刘轩竹，王俊，汪建，杨焕明，**亚历山大病相关基因突变、其检测方法及其用途**，2016.06.22（申请日： 2013.02.06），中国，CN201310047545.3。<br>[6]. **方明艳**，邓云华，张清岩，苏政，杨玲，王俊，汪建，杨焕明，**ABCB6 基因突变体及其应用**，2016.08.03（申请日：2012.11.18），中国，CN201210494529.4。<br>[7]. **方明艳**，刘轩竹，王海荣，王俊，汪建，杨焕明，**SUCLA2 基因突变体及其应用**，2016.03.30（申请日： 2012.07.18），中国，CN201210249131.4。<br><br>奖项：曾获深圳市海外高层次人才，深圳市盐田区梧桐凤凰人才等奖项。 |