

# 广西地中海贫血防治重点实验室 2023 年度工作年报

## 一、研究工作与成果水平

(一) 实验室最新研究进展，省部级及以上项目（基金）的申报、执行情况，研究成果的水平 and 影响（获奖、专利和论文等）。

### 1. 实验室最新研究进展

实验室 2023 年围绕地中海贫血防治开展系列创新研究，包括地中海贫血基因突变、地中海贫血筛查和诊断新技术、基因治疗治疗等的研究。

#### (1) 地中海贫血分子流行病学研究：

完成地中海贫血基因分析 33047 例。明确了 50 多种基因突变类型、临床特征及地区分布等，包括新的和罕见的基因突变类型等。建立了相应诊断方法。为扩展地中海贫血基因突变谱，为临床诊疗、遗传咨询、基因诊断及产前诊断提供依据和实施办法。

#### (2) 地中海贫血筛查和产前诊断新技术研究：

①单细胞光镊拉曼光谱技术的血红蛋白病单细胞识别：通过拉曼光谱系统进行血红蛋白病的分析，结果显示轻型及中间型  $\alpha$  地中海贫血红细胞与正常红细胞的拉曼光谱存在特征性差异。可为临床筛查提供新的技术。

②无创性产前诊断研究：创建基于高通量测序技术和假四倍体基因分型方法的  $\beta$  地中海贫血无创性产前诊断技术，对高危孕妇血浆游离胎儿 DNA 实施地中海贫血基因突变检测。

#### (3) 地中海贫血祛铁新药临床药物试验：

完成首个国产创新去铁新药 CN128 的 IIb 期单臂临床研究

(A160605-202), 获得良好预期结果。

#### (4) 地中海贫血防治工作:

本年度在实施政府地中海贫血防治计划中, 共完成 6 万余人次的地中海贫血等遗传病的诊疗、遗传咨询和干预等, 取得较大的社会效益。在实施自治区政府地中海贫血防治计划工作中起到带头和重要的作用。

#### 2. 省部级及以上项目(基金)的申报、执行情况

##### (1) 项目申报及获批:

本年度申报国家自然科学基金委项目等 10 项, 获批项目 3 项。

##### (2) 在研课题执行情况:

目前主持在研课题 15 项, 包括国家科技部重点研发计划项目(子课题) 2 项, 国家自然科学基金项目 10 项, 广西科技厅项目 3 项。项目研究内容包括地中海贫血疾病的基础及临床研究, 基因治疗基础研究等, 目前课题按计划实施, 进展顺利。

#### 3. 研究成果的水平和影响(获奖、专利和论文等)

论文发表: 2023 年实验室人员以第一作者或通讯作者共发表相关研究论文 27 篇, 其中 SCI 收录 15 篇。论文涉及地中海贫血诊疗等创新研究。

### **(二) 实验室研究平台构建情况。**

实验室目前是国内唯一的国家卫生健康委地中海贫血防治重点实验室, 及中国医学科学院地中海贫血防治研究重点实验室。2023 年获批全国地中海贫血防控协作网国家级牵头单位。

1. 国家卫生健康委地中海贫血防治重点实验室和中国医学科学院地中海贫血防治研究重点实验室:

完成中国医学科学院地中海贫血防治重点实验室的三年建设与运行目标, 2023 年 10 月通过中国医学科学院验收。

完成国家卫生健康委地中海贫血防治重点实验室的建设与运行目标, 按期于 2024 年 1 月申请国家卫生健康委验收。

## 2. 全国地中海贫血防控协作网国家级牵头单位：

2023 年国家卫生健康委组建全国地中海贫血防控协作网，共101 家协作单位，广西医科大学获批为2家国家级牵头单位之一，及广西唯一的省级牵头单位。负责全国协作网日常工作，制订全国地贫防控诊疗技术性指导文件，开展业务指导和工作评估，人员培训、学术交流和科研合作，及疑难危重患者诊治等。本重点实验室是实施上述工作的主要承担者。

## 3. “中国-东盟地中海贫血防治国际研究中心”：

中国-东盟地中海贫血防治国际研究中心获得自治区发改委批复，目前正在建设，拟于 2024 年年完成。

该中心总建筑面积 1.0 万平方米，投资总额约 1.5 亿元，实现国际合作研究、临床研究和教学、学术交流、人才培养等功能。

## 4. 技术平台建设：

(1) 实验室面积：目前实验室面积约为 4030 平方米。满足科研，教学和临床服务的开展及人才培养等

(2) 技术平台：目前仪器设备总值5418万元。已建设并完善地中海贫血基因诊断和产前诊断研究技术平台，高通量测序技术平台，生物医学光子学技术平台，全面提升了实验室的硬件建设，应用于临床服务，科研及对外开放等，推动各项研究工作的开展和人才培养。

## 二、队伍建设与人才培养

### (一) 实验室队伍的基本情况。

实验室现有固定人员23名，其中高级职称17人；具有博士学位12人，硕士学位6人；硕士生导师10人，博士生导师6人；在读博士2名。

### (二) 实验室队伍建设和人才培养的措施与取得的成效。

#### 1. 已建设的研究团队：

目前已建设地中海贫血分子流行病学研究，地中海贫血基因诊断和产

前诊断的研究，地中海贫血治疗的基础和临床研究等研究团队，研究团队具有研究生学位占 78%，年龄结构合理。各团队均有学术带头人，青年学术骨干等，在各自的领域开展地中海贫血的相关研究，并取得预期效果。

## 2. 高层次人才:

已有享受国务院特殊津贴专家 1 人，广西高层次人才 D 层次人才 2 人、E 层次人才 1 人，1 人入选第三批广西医学高层次骨干人才培养“139”计划培养人选。

## 3. 人才培养:

2023 年共培养研究生 114 人。已毕业硕士研究生 16 人，博士研究生 7 人。目前在读硕士研究生 48 人，博士研究生 43 人。

本年度招收博士后研究人员 1 人，于 2023 年 11 月至今在美国杜克大学做访问学者。

培养的中青年学术骨干在各自的领域发挥作用，其中 2 名青年学术骨干正在攻读博士研究生。4 人获国家自然科学基金项目资助课题研究，2 人获自治区科技厅项目资助。1 人新获批硕士研究生导师资格。

## 4. 派出培训与进修:

共派出 45 人次参加学习或短期培训。

## 5. 教学:

承担广西医科大学临床医学专业本科生、硕士研究生、留学生，临床检验专业的教学任务，开放见习和实习，开放实验教学等。

## 6. 地中海贫血防治医技人员培训:

实验室是“广西地中海贫血防治技术培训基地”，开展地中海贫血防治技术师资培训工作，接收我区各市县及省外人员进修，有效提高了我区地中海贫血防治技术水平和服务能力。

2023 年共接收各级医院进修人员 19 人，进行 3-6 个月的进修培训。培训内容包括地中海贫血临床诊疗，遗传咨询，地中海贫血筛查，基因诊

断和产前诊断技术等。学员来自全区各地的各级医疗机构。其中包括“全区妇幼卫生紧缺人才培养项目”。

共举办6次会议，培训地中海贫血防治等医技人员1600余人。

### 三、开放交流与运行管理

#### （一）实验室相关规章制度建设情况。

实验室按照《广西壮族自治区重点实验室管理办法（修订）》（桂科政字〔2021〕52号）实施管理，已制定并完善各项管理规章制度及人员职责，继续加强对经费使用的管理，课题成果转化，知识产权保护等，保证规范和有序地进行实验室各项工作。

#### （二）实验室开展学术委员会活动情况。

学术委员会成员一直保持密切联系。学术委员会主任张学院士 2023年8月和11月到本实验室指导和支持各项工作。学术委员会成员与实验室共同开展CN128祛铁新药临床试验，地中海贫血基因治疗研究等。

#### （三）参与国际重大研究计划，举办或参加重要国际学术会议情况，国际合作取得的突出成绩。

##### 1. 国际重大研究项目：

主持的科技部科技对发展中国家科技援助项目“地中海贫血防治技术研究及示范应用”，与泰国等13个国家开展合作研究，进行技术示范与输出，人员培训等。项目获得良好结果，2023年11月通过科技部验收。

##### 2. 主办国际培训班：

2023年在广西医科大学主办国际地中海贫血防治培训班，培训越南、马尔代夫、缅甸、老挝、斯里兰卡、孟加拉国、文莱、柬埔寨、印度尼西亚、菲律宾、泰国、马来西亚等亚洲十余个国家24名地中海贫血防治人员。培训班交流各国家地中海贫血防治现状，培训地中海贫血基因诊断技术，商谈进一步的合作计划。获得参会者高度评价和良好预期结果。

### 3. 国际合作与交流:

#### (1) 出访东盟国家:

2023年8月,实验室主任随同广西医科大学校长出访泰国玛希隆大学,双方就进一步合作签署合作协议,共同深入开展地中海贫血防治研究。

2023年10月,实验室主任及主要学术带头人和骨干一行出访越南、老挝,共访问5个医院,开展学术交流、技术培训、病例会诊等,就进一步合作达成协议并实施。

#### (2) 接待东盟国家来访:

2023年3月,接待泰国玛希隆大学地中海贫血研究中心 Suthat Fucharoen教授一行,讨论进一步合作开展科技部项目。

2023年12月,接待马来西亚代表团一行10人,就开展基因治疗,干细胞移植治疗,基因诊断技术等开展研讨,达成协议。

#### **(四) 实验室作为本领域公共研究平台的作用,大型仪器设备开放和共享情况。**

实验室继续保持对外开放,大型仪器设备纳入广西大型科学仪器协作共用网共享,面向社会开放服务,向教师、研究生和本科生开放,并负责培训及指导课题实施。

2023年共有本校16名博士和硕士研究生、上海交通大学2名博士研究生、厦门大学2名博士和硕士研究生等在本实验室做合作课题研究。

#### **(五) 实验室网站建设情况。**

实验室专用网站已建设,包括地中海贫血防治研究、科普宣传、国际合作等专项内容。

#### **(六) 实验室开展科普工作情况。**

##### 1. 在中央电视台播放地中海贫血防治专题节目:

由中央电视台制作,实验室主任和学术带头人参与录制的《你不知道的贫血》地中海贫血防治专题节目,于2023年2月开始在中央电视台第八

频道播出“健康之路”播出。节目涉及地中海贫血知识，地中海贫血的预防、干预和治疗，我们在“一带一路”沿线地中海贫血高发国家的合作与人员培训、技术支持等。节目扩大了地中海贫血防治知识的科普宣传。

#### 2. 在广西电视台播放地中海贫血防治“医科全说”：

已制作四期地中海贫血防治“医科全说”视频，包括地中海贫血防控、治疗等知识，在广西电视台、医院网络等反复播放，获得良好效果。

#### 3. 地中海贫血防治知识科普宣传：

应用孕妇学校，日常诊疗，遗传咨询，义诊等，向公众宣传地中海贫血防治知识。印发地中海贫血防治知识宣传小册子，免费发放。印发海报，放置在门诊，病房，孕妇学校等。接受宣教人数每年近万人次。制作“预防地中海贫血”动漫，广泛宣传地中海贫血防治知识。

#### 4. 大型义诊及宣传活动：

2023年5月8日“世界地贫日”，进行主题为“防控地贫，重在筛查”大型义诊及宣传活动。通过问诊咨询、现场患教会、宣传海报展示、宣传资料发放等方式提供义诊服务、疾病防治知识科普及关心关爱，为广大群众宣传地中海贫血防治知识。

## 四、实验室大事记

### （一）相关领导考察实验室的图片及说明。

#### 1. 全国人大常委会副委员长陈竺莅临考察指导广西地中海贫血防治工作

2023年2月14日，全国人大常委会副委员长、中国红十字会会长陈竺一行莅临广西医科大学考察指导广西地中海贫血防治工作。中国工程院院士陈赛娟，中国红十字会副会长孙硕鹏，中国红十字基金会理事长贝晓超；自治区人大常委会副主任杨静华，自治区卫生健康委员会党组书记杜振宗，自治区红十字会党组书记、常务副会长王雷等参加考察活动。

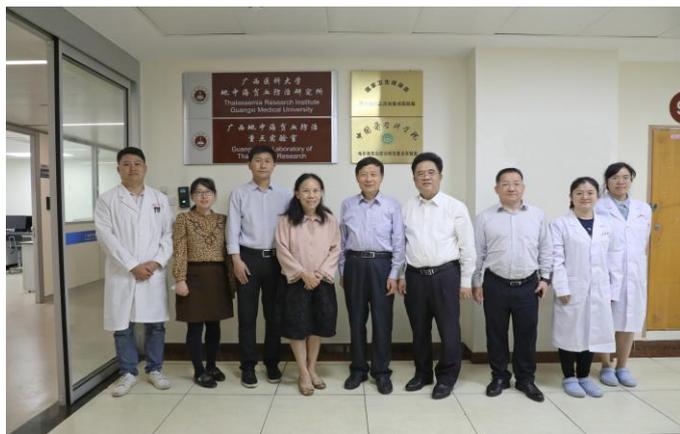
陈竺表示，地贫防治工作是维护少年儿童健康，回应人民群众期待和社会关切的民心工程、德政工程。要把地贫防治作为重大公共卫生工作常抓不懈，探索形成地贫防治“广西模式”，有力推动卫生健康事业高质量发展。要系统总结推广地贫防治“广西模式”，坚持“政府主导、部门联动、卫生担当、医防协同、群防群治”，坚持创新驱动和标本兼治，切实抓好管理体系和人才体系建设，加强地贫防治研究和成果转化，多措并举提升地贫防治科学水平，强化宣传引导和健康教育，持续扩大地贫防治惠民范围，切实保障人民群众生命安全和身体健康，为国内其他地区和东南亚以及“一带一路”沿线国家提供经验借鉴，更好助力健康中国和健康丝绸之路建设，共同构建人类卫生健康命运共同体。



## 2. 中国工程院院士刘德培莅临调研指导地中海贫血防治工作

2023年4月24日，中国工程院院士刘德培在我校曾志羽校长的陪同下莅临实验室调研指导地中海贫血防治工作。刘德培院士一行到国家卫生健康委地中海贫血防治重点实验室、中国医学科学院地中海贫血防治研究重点实验室、广西地中海贫血防治重点实验室、中国—东盟地中海贫血防治国际培训中心实地调研，听取学校地中海贫血防治、研究工作情况汇报。刘德培院士高度肯定了近年来我校在地中海贫血防治工作方面所取得的成绩以及对形成地中海贫血防治“广西模式”所作的突出贡献，并对重点

实验室建设及广西地贫防治工作提出了宝贵意见和建议。刘德培院士希望我校再接再厉，努力建设高水平科研和临床基地，在国内国际充分发挥地中海贫血防治及研究的引领带动作用，积极为服务国家“一带一路”倡议和提高地中海贫血防治水平做出更多贡献。



### 3. 国家卫生健康委妇幼司出生缺陷防治处副处长燕东海到实验室调研地中海贫血防治工作

2023年4月1日，国家卫生健康委妇幼司出生缺陷防治处副处长燕东海带队到广西医科大学调研地中海贫血防治工作。燕东海从领导重视度高、政策措施实、工作成效好三个方面总结并肯定了我院地贫防治工作举措以及对形成地贫防治“广西模式”所做的突出贡献，希望我院紧跟形势，再接再厉，充分发挥优质医疗资源辐射带动作用，进一步提高地贫临床诊疗能力，为推进地贫分级诊疗管理工作提质增效做出更多的贡献。



#### 4. 全国政协教科卫体委员会主任陈宝生莅临调研

2023年12月19日，全国政协常委、教科卫体委员会分党组书记、主任，教育部原部长、党组书记陈宝生一行莅临实验室调研。自治区政协主席孙大伟，全国政协委员、教育部原副部长郑富芝，全国政协委员、自治区人大常委会副主任杨静华，自治区政协副主席费志荣参加调研。陈宝生对地中海贫血防治领域的工作表示肯定。陈宝生指出，广西医科大学要深入学习贯彻党的二十大精神，坚持“四个面向”，聚焦国家战略和区域生物医药发展需求，充分发挥省部共建政策优势和在广西医学科技领域的特色优势，推动科技创新、成果转化、产业发展、人才培养深度融合，积极服务建设中国-东盟命运共同体，为建设健康中国和壮美广西贡献新的力量。



#### 5. 泰国清迈大学医疗技术学院院长 Sakorn Pornprasert 莅临参观交流

2023年11月29日，泰国清迈大学医疗技术学院院长 Sakorn Pornprasert 莅临实验室参观交流。Sakorn Pornprasert 介绍泰国在地中海贫血防治方面的历史、人才梯队及现有的诊疗手段，希望双方在地中海贫血防治领域有更深入的交流合作。双方还就开展地中海贫血防控诊疗人才的交流互访、技术人员培训、学生交换等合作事宜进行了交流讨论。



## （二）对实验室发展有重大影响的其他活动。

1. 地中海贫血防治论坛暨国家卫健委地贫防治重点实验室建设研讨会：

2023年4月24日，主办地中海贫血（以下简称“地贫”）防治论坛暨国家卫健委地贫防治重点实验室建设研讨会。中国工程院刘德培院士、中国科学院陈子江院士及国内血液科、儿科、出生缺陷防治等领域专家齐聚一堂，共话地贫防治。会议有助于进一步分享与总结地贫防治工作经验，助力地贫防治“广西模式”推广，守护广大地贫患者健康。

实验室主任陈萍教授主持院士嘉宾讨论，赖永榕教授作治疗专题汇报。

2. 第三届国际医学创新合作论坛分论坛“地中海贫血防治研讨会”：

2023年11月26日，承办第三届国际医学创新合作论坛分论坛“地中海贫血防治研讨会”。张学院士做主题报告。曾志羽校长出席并主持会议，陈萍教授，赖永榕教授作专题报告。在讨论环节，与参会嘉宾就目前上合组织成员国及一带一路沿线国家、东盟各国的地贫防治研究应如何在诊断与治疗、人才培养、医务人员培训、病例的治疗、科研合作等方面开展更加广泛、更加有效的国际交流和地贫诊疗的跨境合作，以及如何将中国成功的地贫防治模式和经验推广到更多的地贫多发、高发国家及地区等主题

内容进行了热烈讨论和深入交流。

本届论坛由本实验室在防城港承办，以“加强医学开放合作，共建人类健康未来”为主题，进一步提升了学校影响力和国际声誉。

## 五、依托单位支持实验室建设情况

**（一）科研用房情况**（是否相对集中、总面积是否达 1000 平方米以上）。

专用实验室总面积约为4030平方米，功能完整和独立。

**（二）仪器设备情况**（设备原总值是否达 1000 万元人民币以上）。

实验室仪器设备总值5418万元。满足临床、科研和人才培养的需求。

**（三）配套经费支持情况**（依托单位是否给予配套经费稳定支持、实验室的运行经费及建设配套经费是否纳入单位的年度预算）。

实验室的运行经费及建设配套经费纳入依托单位的年度预算。依托单位2023年给予18万元运行经费。

**（四）其他支持实验室建设的情况。**

中国-东盟地中海贫血防治国际研究中心获得自治区发改委批复，目前正在建设，拟于2024年年底投入使用。

该中心总建筑面积1.0万平方米，投资总额约1.5亿元，实现国际合作研究、临床研究和教学、学术交流、人才培养等功能。

## 六、实验室下一年工作思路和打算

1. 科学研究：

力争国家级重大专项，围绕地中海贫血防治开展创新研究，重点在基因诊断新技术研发，去铁新药临床药物试验，基因治疗临床研究等。发表高水平论文。

2. 人才队伍建设：

继续引进和培养高层次人才，培养青年学术骨干。建立稳定的人才队伍梯队。培养国内外地中海贫血防治人员。

### 3. 国际合作:

对东盟等亚洲各国开展合作研究，人员培训，技术支持及输出等，积极服务国家“一带一路”倡议，共同防治区域内地中海贫血，扩大国家影响力。

## 七、对科技厅加强重点实验室建设和管理工作的意见和建议

希望科技厅继续支持实验室实施国际合作等重大专项课题，支持申报国家临床医学研究中心，支持与东盟等地中海贫血高发国家的合作与交流，支持“中国-东盟地中海贫血防治国际培训中心”、“中国-东盟地中海贫血防治国际研究中心”的建设与运行，促进实验室可持续性发展。