

**项目名称：** 常见心血管代谢性疾病家系队列的建立与应用

**申报奖项类别：** 科学技术奖

**主要完成单位（含排序）：**

北京大学；

北京市房山区卫生健康委员会；

北京市房山区疾病预防控制中心

**主要完成人（含排序）：**

胡永华 吴涛 杨冬立 陈大方 任涛 黄少平 唐迅 秦雪英 武轶群 武维锋 詹思延 赵清水 高培 李劲 王梦莹

**项目简介：**

该课题组于 2005 年在北京市房山区启动了常见心血管代谢性疾病的家系队列研究项目。研究目的为系统探讨脑卒中、糖尿病、高血压等常见心血管代谢性疾病的环境行为危险因素、遗传易感性及其复杂交互作用，构建疾病风险预测模型，评价干预措施效果与健康管理模式。

研究现场房山区位于北京市西南，该区既有城镇化特色的居住中心，也有代表中国北方特色农村居住区域。当地居民具有代表北方城镇地区、农村地区特色的生活方式和行为特征。房山区处于我国卒中高发带，是心血管代谢性疾病高发地区。

研究项目以家系为单位收集流行病学资料、医学检查与生化资料、生物样本资料等，并对研究相关资料进行全面电子化管理，对生物样品进行标准化运输、储存与测量。在完成基线资料收集后，进行疾病监测与定期人群随访，目前收集三千余个家系，队列人群近万人，中位随访时间超过六年。

该项目利用家系队列研究优势，从宏观生态到微观分子、从行为因素到遗传特征，从人群到个体等多个层次和维度探讨了常见心血管代谢性疾病的发病机制。研究分析了大气、土壤等宏观暴露与常见心血管代谢性疾病危险因素之间存在关联，并进一步揭示了宏观环境暴露与遗传因素的交互作用模式和可能的致病机制；基于与疾病发病机制有关的通路、既往全基因组关联研究提示阳性位点、表观遗传 DNA 甲基化位点等，共新发现或证实 20 余个与缺血性脑卒中或糖尿病有关的基因位点和基因甲基化位点，这些位点大部分位于炎症通路和脂代谢通路相关基因上，并对这些基因之间的交互作用、基因的多效性等进行较深入的探讨；研究了各种行为、膳食因素、特殊肥胖类型与常见慢病、动脉硬化等的关联以及复杂的交互与中介作用；采用无监督机器学习方法探索并开发了适用于家系样本的高维基因-基因交互作用检验方法；采用多水平模型与时间序列等分析方法构建并评价了适用于我国北方农村地区的常见心血管代谢性疾病的风险预测模型；采用精准预防与干预的策略对各类人群进行了干预与效果评价。

该项目得到国家自然科学基金重点项目、8 个面上项目和 3 个青年基金以及 2 项北京市自然科学基金的支持，累计发表相关中英文论文 200 余篇，出版多部相关专著，培养硕士博士近百人。研究成果推动了当地心血管代谢性疾病管理更加规范、科学、有效发展，已被 2019 年《中国心血管病风险评估和管理指南》作为证据引用。研究项目同时获得国际关注，得到国际同行广泛认可。

代表性论文（专著）列表（至少包含论文名称、刊名、年卷页码和作者）

序号	论文名称	刊名及年卷页码	作者
1	Interactive associations of the INAFM2 rs67839313 variant and egg consumption with type 2 diabetes mellitus and fasting blood glucose in a Chinese population: A family-based study	Gene. 2021. doi: 10.1016/j.gene.2020.145357.	王小文, 王紫荆, 吴俊慧, 王梦莹, 王伽婷, 吴涛, 陈大方, 唐迅, 秦雪英, 武轶群, 胡永华
2	Short-term exposure to air pollution and its interaction effects with two ABO SNPs on blood lipid levels in northern China: A family-based study	Chemosphere. 2020. doi: 10.1016/j.chemosphere.2020.126120	吴瑶, 田耀华, 王梦莹, 王小文, 吴俊慧, 王紫荆, 胡永华

3	Exploring gene-gene interaction in family-based data with an unsupervised machine learning method: EPISFA.	Genet Epidemiol. 2020. doi: 10.1002/gepi.22342	项骁, 王斯悦, 刘天怡, 王梦莹, 李嘉文, 江锦, 吴涛, 胡永华
4	Pleiotropic Effects of a KCNQ1 Variant on Lipid Profiles and Type 2 Diabetes: A Family-Based Study in China.	J Diabetes Res. 2020. doi: 10.1155/2020/8278574	王小文, 吴俊慧, 吴瑶, 王梦莹, 王紫荆, 吴涛, 陈大方, 唐迅, 秦雪英, 武轶群, 胡永华
5	Performance of atherosclerotic cardiovascular risk prediction models in a rural Northern Chinese population: Results from the Fangshan Cohort Study.	Am Heart J. 2019. doi: 10.1016/j.ahj.2019.01.009	唐迅, 张牡丹, 何柳, 邬娜, 司亚琴, 曹洋, 黄少平, 李娜, 李景荣, 窦会东, 高培, 胡永华

6	Overall and sex-specific associations between methylation of the ABCG1 and APOE genes and ischemic stroke or other atherosclerosis-related traits in a sibling study of Chinese population.	Clin Epigenetics. 2019. doi: 10.1186/s13148-019-0784-0	秦雪英, 李劲, 吴涛, 武轶群, 唐迅, 高培, 李琳, 王梦莹, 吴瑶, 王小文, 陈大方, 胡永华
7	Profile and Correlates of Health-related Quality of Life in Chinese Patients with Coronary Heart Disease.	Chin Med J (Engl). 2015. doi: 10.4103/0366-6999.160486.	王玲, 武轶群, 唐迅, 李娜, 何柳, 曹洋, 陈大方, 胡永华
8	Gene-Diet Interaction between SIRT6 and Soybean Intake for Different Levels of Pulse Wave Velocity.	Int J Mol Sci. 2015. doi: 10.3390/ijms160714338	孙可欣, 项骁, 李娜, 黄少平, 秦雪英, 武轶群, 唐迅, 高培, 李静, 吴涛, 陈大方, 胡永华

9	Cohort profile: the Fangshan Cohort Study of cardiovascular epidemiology in Beijing, China.	J Epidemiol. 2014. doi: 10.2188/jea.je20120230	邬娜, 唐迅, 武轶群, 秦雪英, 何柳, 王晋伟, 李娜, 李景荣, 张宗欣, 窦会东, 刘建江, 于立平, 许海涛, 张建国, 胡永华, Hiroyasu Iso
10	脑卒中病因流行病学的家系研究	中华流行病学杂志. 2013. doi: 10.3760/cma.j.issn.0254-6450.2013.06.026	王雪茵, 胡永华
11	ALOX5AP 基因多态性与缺血性脑卒中关系	中国公共卫生. 2013. doi: 10.11847/zggws2013-29-08-24	余治平, 王晋伟, 刘括, 李娜, 唐迅, 陈大方, 胡永华
12	The Fangshan/Family-based Ischemic Stroke Study In China (FISSIC) protocol.	BMC Med Genet. 2007. doi: 10.1186/1471-2350-8-60	唐迅, 胡永华, 陈大方, 詹思延, 张宗欣, 窦会东
13	北京市房山区缺血性脑卒中表型不一致同胞对的遗传流行病学研究	北京大学学报 (医学版). 2007. doi: 10.3321/j.issn:1671-	唐迅, 朱燕萍, 李娜, 陈大方, 张宗欣, 窦会东, 胡永华

		167X.2007.02.003	
14	Selenium level in the environment and the population of Zhoukoudian area, Beijing, China.	Sci Total Environ. 2007 Aug 1;381(1-3):105-11. doi: 10.1016/j.scitotenv.2007.03.027.	李娜, 高志东, 罗德刚, 唐迅, 陈大方, 胡永华
15	China-PAR 脑卒中模型在北方农村人群中预测脑卒中发病风险的应用	北京大学学报 (医学版) 2020;52(3):444-450.	唐迅, 张牡丹, 刘晓非, 刘秋萍, 曹洋, 李娜, 黄少平, 窦会东, 高培, 胡永华

### 主要知识产权证明情况表

序号	知识产权类别	知识产权具体名称	国家(地区)	授权号	授权日期	证书编号	权利人	发明人
1-1	计算机软件著作权	糖尿病风险环境与遗传因素综合评估系统 V1.0	中国	2015SR230321	2014.12.11	软著登字第1117407号	陈大方	陈大方



## 申报华夏医学科技奖项目公示证明

我单位作为第1完成单位申报的2022年度华夏医学科技奖“常见心血管代谢性疾病家系队列的建立与应用”项目已于2022年4月18日至2022年4月28日在本单位进行了公示，公示期内未收到对申报项目的异议。

附件：华夏医学科技奖项目公示证明材料

（网站公示截图，公示栏公示照片等，需加盖单位公章）

公示单位（盖章）：

2022年4月18日