**项目支出绩效目标申报表**

（2018 年度）

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 项目名称 | | 基于分子测序技术的胃癌、乳腺癌遗传易感基因及突变功能研究 | | | | | | | | | | | | |
| 主管部门及代码 | | 北京市卫生和计划生育委员会 | | | | | | 实施单位 | | | 北京市肿瘤防治研究所 | | | |
| 项目属性 | | 新增项目 | | | | | | 项目期 | | | 2018-2020 | | | |
| 项目资金 （万元） | | 中期资金总额： | | | 504.2 | | | 年度资金总额： | | | 144.2 | | | |
| 其中：财政拨款 | | | 504.2 | | | 其中：财政拨款 | | | 144.2 | | | |
| 其他资金 | | | 0 | | | 其他资金 | | | 0 | | | |
| 总 体 目 标 | 中期目标（2018年—2020年） | | | | | | | 2018年度目标 | | | | | | |
| 1建立目前中国最大规模的遗传性胃癌易感基因突变数据库并统计其突变频率, 为今后临床检测中建立更为高效的胃癌易感基因检测panel提供实验数据基础。 2揭示CDH1种系突变及体细胞突变与患者临床病理参数之间的关系，尤其是生存和预后的关系。 3明确中国汉族乳腺癌始祖突变的类型和频率。了解始祖突变对BRCA1/2 功能的影响。总结出携带始祖突变的乳腺癌患者的临床特征。 4 明确非BRCA1/2突变的中国汉族女性家族性乳腺癌患者中其它基因的致病性突变谱及突变频率。结合临床病理资料，研究乳腺癌基因突变谱与临床病理参数之间的关系。 | | | | | | | 1对800余例患者完成Panel检测，及初步数据分析。进一步完善临床资料和患者家族史、随访、预后资料。 2对110例HDGC患者的CDH1基因16个外显子进行种系突变的检测及大片段插入缺失的分析他，探讨CDH1基因种系突变情况。 3收集家族性、散发性乳腺癌患者、正常对照人群样本及详细的临床资料，提取外周血DNA。 4对家族性乳腺癌患者进行BRCA1/2 全编码序列测序，对筛选出的重复突变在散发性乳腺癌中进行定点检测。  5利用已经定制的肿瘤相关62个基因的panel测序结合Sanger测序完成非BRCA1/2突变乳腺癌患者的目标基因测序。 | | | | | | |
| 绩 效 指 标 | 一级指标 | 二级指标 | 三级指标 | 指标值 | | | | 二级指标 | 三级指标 | 指标值 | | | | |
| 产 出 指 标 | 数量指标 | 发表论文数量 | 发表论文2-3篇 | | | | 数量指标 | 发表论文数量 | 发表SCI论文1篇 | | | | |
| 继续教育培训课程 | 每年1次 | | | | 继续教育培训课程 | 1次 | | | | |
| 培养研究生数量 | 3名 | | | | 培养研究生数量 | 1名 | | | | |
| 质量指标 | 发表论文在SCI期刊的比率 | >90% | | | | 质量指标 | 发表论文在SCI期刊的比率 | >100% | | | | |
| 继续教育培训课程级别 | 国家级 | | | | 继续教育培训课程级别 | 国家级 | | | | |
| 研究生毕业率 | 100% | | | | 研究生毕业率 | 100% | | | | |
| 进度指标 | 实验样本检测分析进度 | 完成2300例胃癌遗传易感基因的检测与突变性质的鉴定；完成110例遗传性弥漫型胃癌中CDH1基因种系突变与体细胞改变相关性的研究；完成中国汉族乳腺癌BRCA1/2始祖突变的鉴定及功能研究；完成非BRCA1/2突变家族性乳腺癌患者的遗传基因分子特征研究 | | | | 进度指标 | 实验样本检测分析进度 | 完成800例胃癌遗传易感基因的检测与突变性质的鉴定；完成110例遗传性弥漫型胃癌中CDH1基因种系突变与体细胞改变相关性的研究；完成对家族性乳腺癌患者进行BRCA1/2 全编码序列测序，对筛选出的重复突变在散发性乳腺癌中进行定点检测。检测突变携带者的一、二级亲属是否携带该突；完成完成非BRCA1/2突变乳腺癌患者的目标基因测序 | | | | |
| 发表论文速度 | 第一年发表1篇；三年共发表2-3篇 | | | | 发表论文速度 | 发表论文1篇 | | | | |
| 成本指标 | 项目预算控制数 | 504.2万 | | | | 成本指标 | 项目预算控制数 | 144.2万 | | | | |
| 效 果 指 标 | 效益指标 | 遗传性胃癌与乳腺癌早筛能力 | 有所提高 | | | | 效益指标 | 遗传性胃癌与乳腺癌早筛能力 | 有所提高 | | | | |
| 遗传性肿瘤的精准诊疗与遗传咨询流程 | 提高 | | | | 遗传性肿瘤的精准诊疗与遗传咨询流程 | 提高 | | | | |
| 研究生专业能力培养 | 增强 | | | | 研究生专业能力培养 | 增强 | | | | |
| 服务对象 满意度指标 | 受益患者及家属满意度 | >90% | | | | 服务对象 满意度指标 | 受益患者及家属满意度 | >90% | | | | |
|  |  |  |  | |  |  |  |  |  | |  |  |  |  |