

· 菁英风采 ·

博极医源，精勤不倦

王 剑



首届上海市医学会“青年菁英”

单位科室：上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心遗传分子诊断科**个人简介：**研究员，博士研究生导师。现任上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心遗传分子诊断科主任，上海市儿童罕见病临床医学研究中心执行副主任。担任中华医学会检验医学分会青年委员，中华医学会儿科学分会罕见病学组委员，上海市医学会检验医学专科分会青年委员会副主任委员等。

1 个人综合能力

所在学科为上海市儿童罕见病临床医学研究中心、上海市儿科分子诊断重点实验室。目前主要从事遗传性疾病的分子诊断和致病机制研究，擅长儿童罕见疑难病和出生缺陷的基因诊断、基因组数据解读、遗传咨询等。入选上海市青年优秀学术带头人计划、上海市教育委员会曙光人才计划，上海市卫生健康委员会优秀学科带头人计划，获“银蛇奖”，被评为上海市十佳医技工作者、卫生系统先进个人等。

2 学会工作能力

在医学会领导指导下，连续 3 届成功组织东方检验医学学术会议青年论坛并担任论坛主席，协助专科分会举办“优秀青年检验技师成果评选”“优秀论文评比”等。新型冠状病毒肺炎疫情期间，组织协调领域专家发布“新型冠状病毒核酸检测”“实验室生物安全”等指南共识，号召上海的广大青年检验工作者积极加入到防疫一线队伍中。组织分会的青年委员积极参加健康科普活动，开展罕见病健康科普教育，开设“基因检测与解读”公众号。参与罕见病、儿科疾病等基层医师公益培训项目，促进规范化诊疗。主办“罕见病分子诊治新进展”等国家级继续教育培训班。



3 创新实践能力

建立适合中国国情的遗传病病因综合诊断技术体系；建立专业的变异解读与遗传咨询体系，推动基因检测的临床应用；阐明部分遗传病的遗传学基础和分子发病机制，鉴定遗传病发生、发展早期预警分子标志。主持国家级课题 5 项、市局课题 12 项，总科研经费 > 1 000 万。发表论文 200 余篇（其中 SCI 收录论文 100 余篇，总影响因子 > 300），代表性论文以第一或通信作者发表于《新英格兰医学杂志》等。



4 未来工作展望

举办特色鲜明的专业性会议，在全国性会议上担任论坛主席，以分会名义发表指南共识等，以扩大会影响力。利用专业特色，联合检验、罕见病、医学遗传、儿科、产前诊断、生殖医学等专业，定期举办多学科会诊、学术沙龙等，促进多学科交叉融合。坚持开展罕见病健康科普教育，推动罕见病的临床医学研究。

(收稿日期: 2021-04-25)

(本文编辑: 陈 蔚)