

## 一、项目名称

基于影像组学和人工智能技术的消化道肿瘤基因突变预警模型建立及临床转化研究（2023 年度）

## 二、项目简介

截至 2020 年底，我国结直肠癌发病率居第三，死亡率位居第五，发病率和发病年龄目前正呈现“双上升”的趋势。老年人是结肠癌的高发人群，多数患者发现较晚或由于合并基础疾病不能耐受手术，往往失去手术机会。靶向治疗因其具有靶点明确、特异性强、安全性高、毒副作用小等特点，成为晚期结直肠癌综合治疗的研究热点。

基于以上研究背景，本项目拟收集老年结肠癌患者人群的肿瘤组织样本，进行 DSP 的空间转录组学的检测、nCounter 基因表达量检测及临床随访，经过多个治疗周期的动态血液样本采集及临床资料的汇总，联合人工智能算法，拟合多组学检测数据与患者临床信息，开发基于最新研发的深度学习技术模型，预测结直肠癌患者组织相关基因突变状态，为靶向治疗疗效及预后预测提供依据，分析肠癌及其免疫细胞代谢途径、多种生物分子合成途径相关通路、测定细胞应激代谢信号等，筛选潜在的靶向治疗疗效和预后评估的生物标志物，以期为老年结直肠癌患者带来更精准和相对无创的个体化诊疗模式。

## 三、项目周期

1. 2022 年 10 月-2023 年 04 月：完成 50 例病例收集，同步进行 CSV+CTC 的富集、相关标志物检测及单细胞测序、对病理分化程度和基因表达的分类，结直肠癌患者增强 CT（动脉期）进行 ROI 勾画；

2. 2023 年 05 月-2023 年 10 月：完成 100 例病例收集，同步进行 CSV+CTC 的富集、相关标志物检测及单细胞测序、对病理分化程度和基因表达的分类，结直肠癌患者增强 CT（动脉期）进行 ROI 勾画，对前期治疗病例的随访；

3. 2023 年 10 月-持续

#### 四、项目执行单位

中国医科大学附属第一医院、深圳裕策生物科技有限公司

#### 五、项目预算

按照项目类型选择项目预算模板：预算费用 178000 元

#### 六、项目关联方

无

#### 七、项目团队

中国医科大学附属第一医院

#### 八、项目阶段性报告

该项目 2022 年 10 月开始，项目实施按照课题书进度安排进行，进展顺利。目前已入组 100 例晚期肠癌的老年患者，对 10 例肠癌患者肿瘤组织标本使用 nCounter 进行基因表达量检测，2 例肿瘤组织样本进行了 DSP 检测；同步进行了

CSV+CTC 的富集、相关标志物检测及单细胞测序、对病理分化程度和基因表达的分类，结直肠癌患者增强 CT（动脉期）进行 ROI 勾画，对前期治疗病例的随访；结合多组学技术及相关临床信息，构建了预测晚期结直肠癌中的 KRAS、NRAS、BRAF 基因突变准确率最好的深度学习模型，可较早获取患者相关基因突变的情况，为临床治疗方案选择提供了一定的指导建议，临床医生根据检测结果结合患者的临床病理资料、基因分型等，制定个体化的治疗方案，使患者充分获益。该项目可使 100 位老年结直肠癌患者直接获益，直接受益患者 100 人，按家庭计算间接受益人数达数百人以上。该项目解析了晚期结直肠癌患者老年人群靶向药物选择及疾病预后预测的难题，推动晚期结直肠癌靶向精准诊疗、疗效预测及预后监测的临床转化，有望为晚期结直肠癌老年患者人群带来更精准和相对无创的个体化诊疗模式。项目目标基本达成，使老年结肠癌患者直接获益，并解决部分临床问题，为靶向治疗疗效及预后监测提供依据，推动了晚期结直肠癌靶向精准诊疗、疗效预测及预后监测的临床转化发展，有望改写当前结直肠癌的临床诊治现状。后期可根据此项目思路在其他瘤种中进行相关研究，并推广应用，具有良好社会效益。

## 九. 项目实施照片等资料



图 1. nCounter®GeneExpressionPanels 的产品实验流程示意图

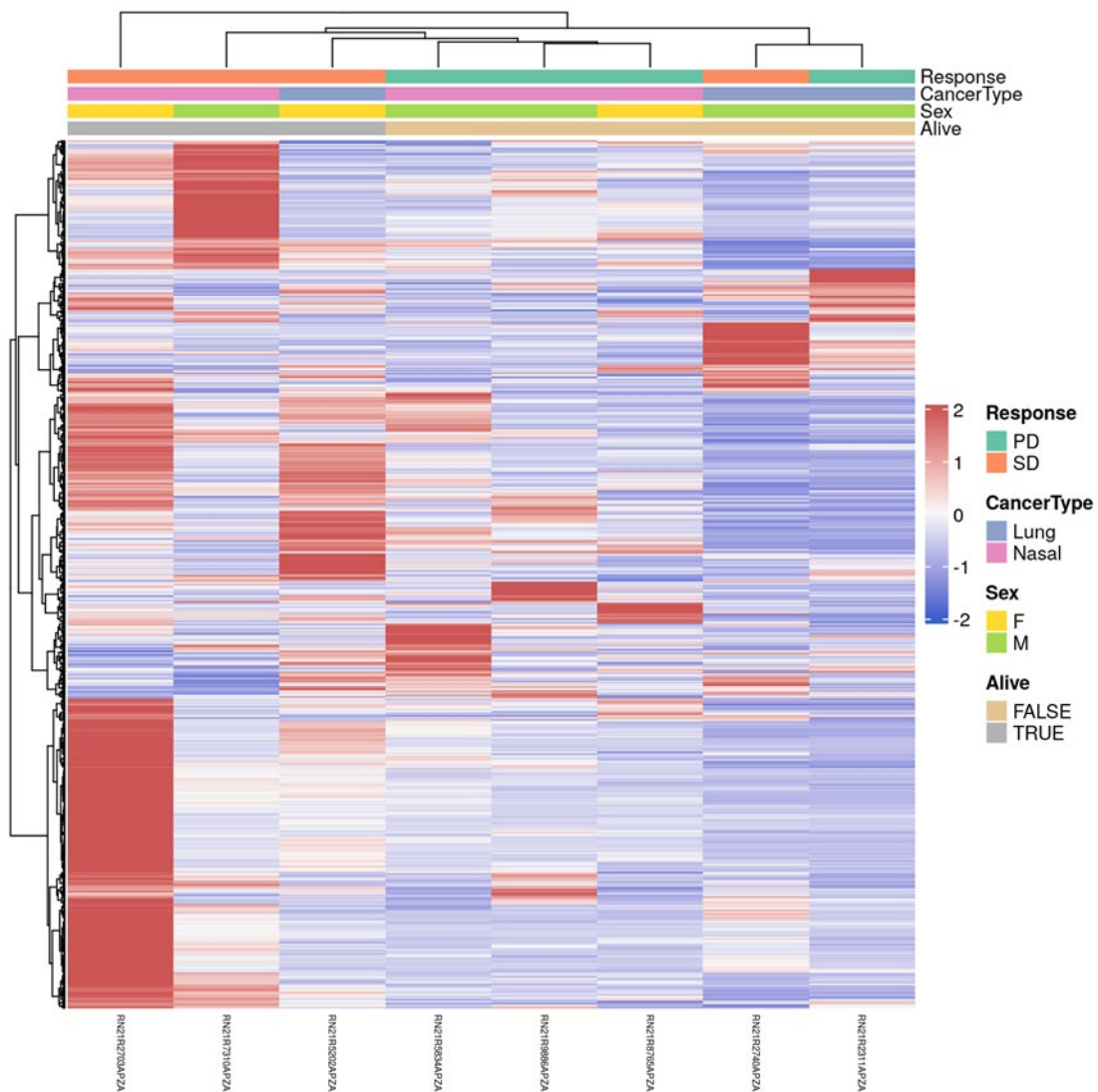


图 2. 所有分组基因表达热图

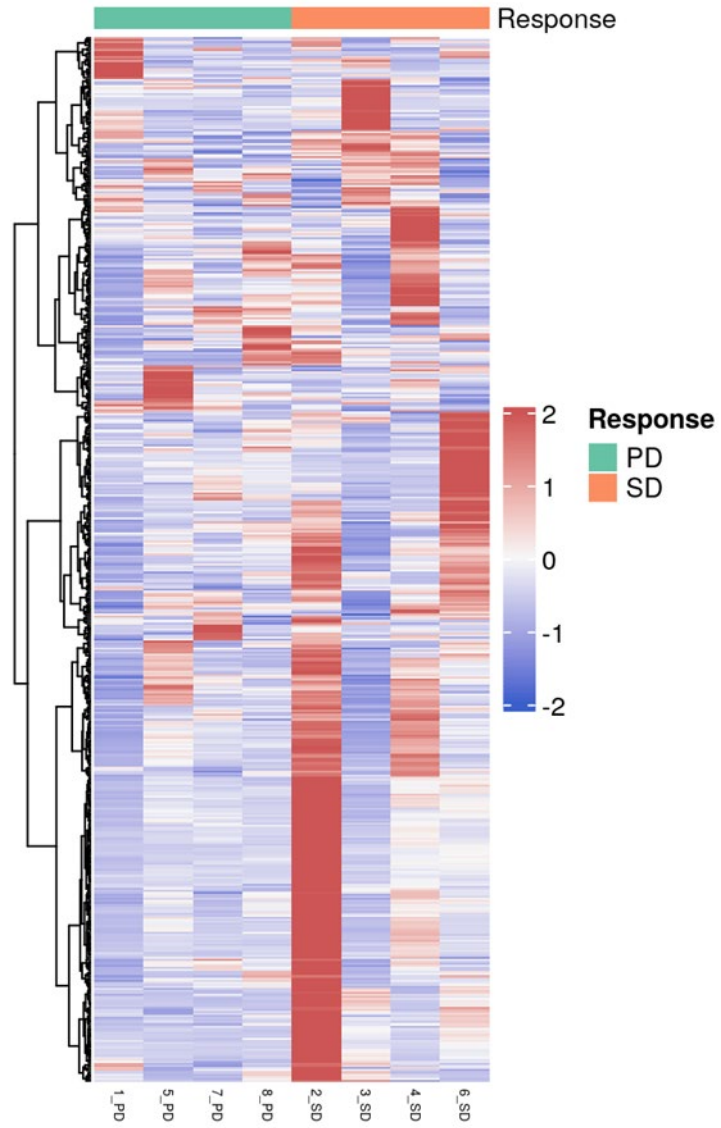


图 3. 单一分组基因表达量热图

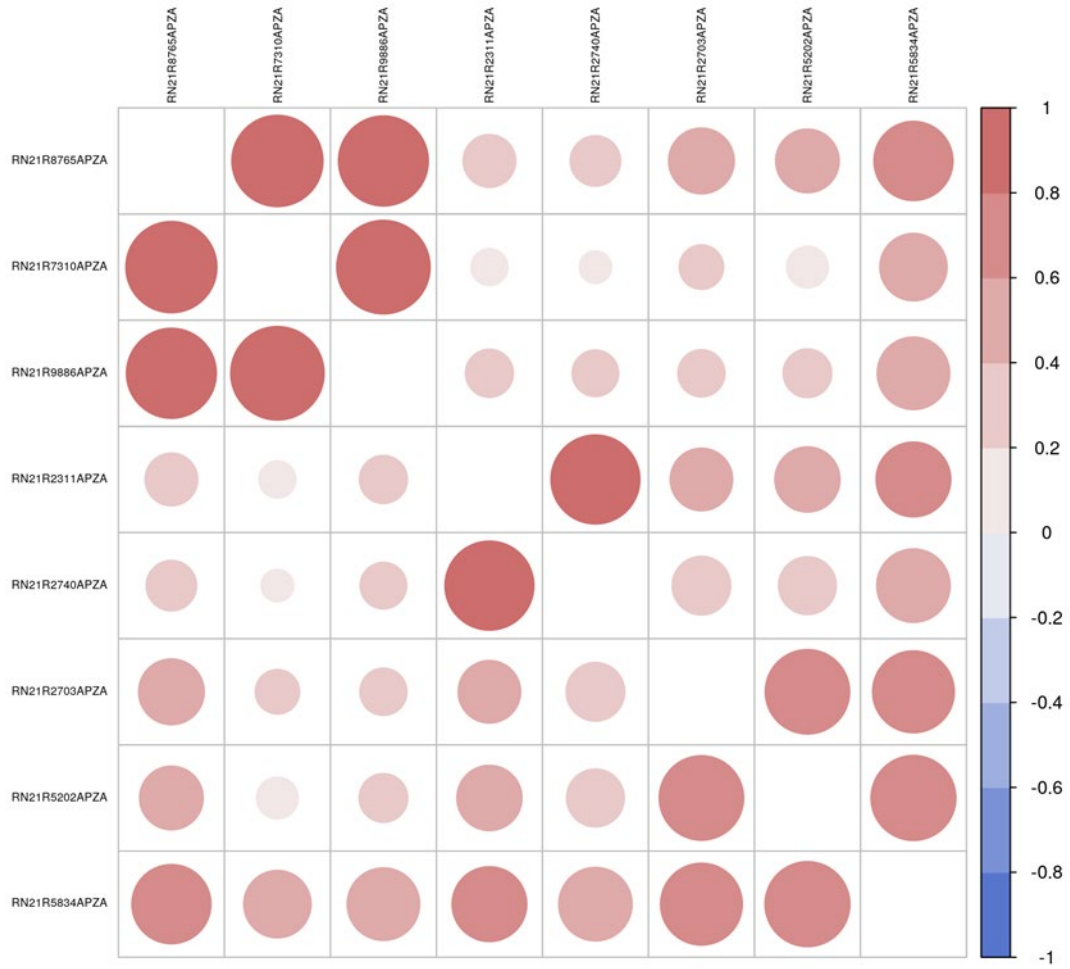


图 4. 样本相关性分析

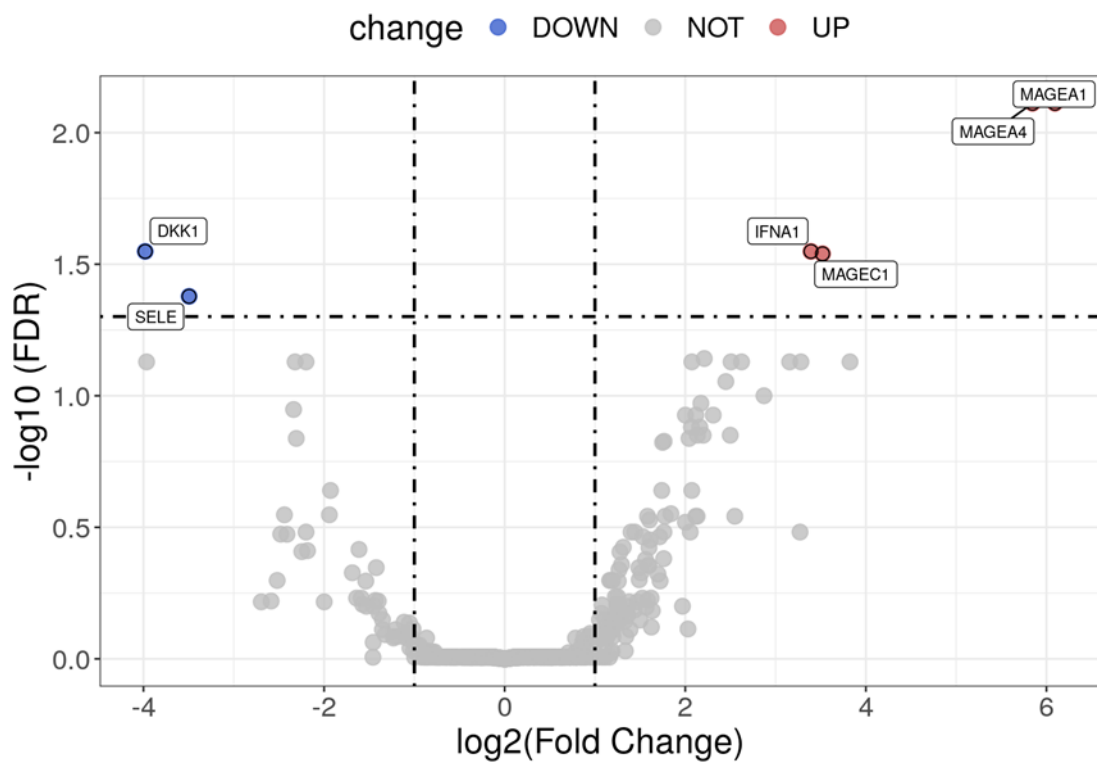


图 5. 样本差异

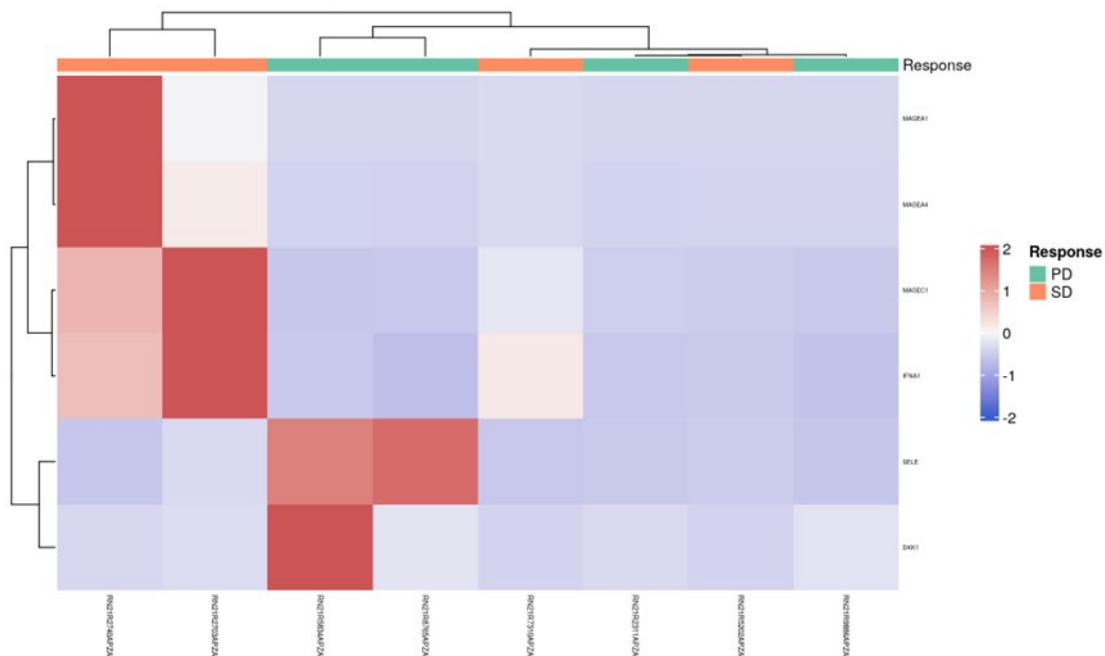


图 6. 通路聚类分析

## 九、其他（网站，微信公众号，报道链接，表彰等）

本项目通过公益科普活动组织工作，包括举办线上知识

讲座、微信推送健康知识等形式来推广该项目，进一步增强患者对该疾病的了解，鼓励患者积极参与，做好参与者疑问解答，并通过问卷调查形式了解患者的参与度和满意度。与此同时做好公益科普活动组织工作，包括公益活动的规模控制，公益活动过程的风险控制，健康调理的流程控制，人员培训及管理，做好公益活动相关各方的协调配合，使公益活动安全进行。