**王剑** 男，1978年4月生，中共党员，医学博士，研究员，博士生导师。现为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，上海市儿科临床分子诊断重点实验室副主任。

****

**教育与工作经历：**

2014.4-至今 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、儿科转化医学研究所 工作(副研究员、研究员)

2012.3-2014.3 美国哈佛大学医学院附属波士顿儿童医院，高级访问学者

2011.9-2014.6 上海交通大学医学院（瑞金医院、医学基因组学国家重点实验室） 医学遗传学 博士研究生 学习

2010.5-2010.8 美国辛辛那提儿童医学中心人类遗传部，访问学者

2005.9-2008.6 上海交通大学医学院 临床检验诊断学 硕士研究生 学习

1998.6-2014.3 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心检验科、儿科转化医学研究所 工作（检验师、主管技师、助理研究员、副研究员）

1997.7-1998.5 上海交通大学医学院附属新华医院检验科 工作

1999.9-2004.6 上海交通大学医学院(原上海第二医科大学) 医学检验本科，学习

**主要代表性论文：**

发表论文200余篇（包括SCI文章100多篇，总影响因子>300），代表性论文以第一作者或通讯作者发表于《N Engl J Med》、《Genetics in Medicine》等国际医学期刊。

1. **Wang J**, Zhang W, Jiang H, Wu BL; Primary Ovarian Insufficiency Collaboration. Mutations in HFM1 in recessive primary ovarian insufficiency. N Engl J Med. 2014 Mar 6;370(10):972-4.
2. Hu X, Li N, Xu Y, Li G, Yu T, Yao RE, Fu L, Wang J, Yin L, Yin Y, Wang Y, Jin X, Wang X, **Wang J**, Shen Y. Proband-only medical exome sequencing as a cost-effective first-tier genetic diagnostic test for patients without prior molecular tests and clinical diagnosis in a developing country: the China experience. Genet Med. 2018 Sep;20(9):1045-1053.
3. Li N, **Wang J**, Wallace SS, Chen J, Zhou J, D'Andrea AD. Cooperation of the NEIL3 and Fanconi anemia/BRCA pathways in interstrand crosslink repair. Nucleic Acids Res. 2020 Apr 6;48(6):3014-3028.
4. Li X, Yao R, Chang G, Li Q, Song C, Li N, Ding Y, Li J, Chen Y, Wang Y, Huang X, Shen Y, Zhang H, **Wang J**, Wang X. Clinical profiles and genetic spectra of 814 Chinese children with short stature. J Clin Endocrinol Metab. 2021 Nov 29:dgab863. doi: 10.1210/clinem/dgab863.
5. **Wang J**, Yu T, Wang Z, Ohte S, Yao RE, Zheng Z, Geng J, Cai H, Ge Y, Li Y, Xu Y, Zhang Q, Gusella JF, Fu Q, Pregizer S, Rosen V, Shen Y. A New Subtype of Multiple-Synostoses Syndrome is Caused by a Mutation in GDF6 that Decreases its Sensitivity to Noggin and Enhances its Potency as a BMP Signal. J Bone Miner Res. 2016 Apr;31(4):882-9.

**主要主持在研课题：**

（1）国家重点研发计划：儿童神经发育异常的遗传调控研究（2020YFA0804000)，2020.12-2025.11

（2）国家自然科学基金面上项目：中心体家族成员CEP295基因突变通过ATM/ATR信号通路导致原发性小头畸形的致病机制研究（82071660），2021.1-2024.12

（3）国家自然科学基金面上项目：KRT26基因突变导致一种新型脊柱发育不全的致病机制研究，国家自然科学基金面上项目（81772303），2018.1-2021.12

（4）上海市科委自然科学基金：新致病基因MAP4K4导致努南（样）综合征的分子机制研究（19XD1422600），2019.5-2022.4

（5）上海申康医院发展中心临床三年行动计划：遗传病 NGS 数据自动化分析解读系统临床应用研究（立项项目编号: SHDC2020CR3042B），2021.1-2023.12

**人才项目：**

入选上海市“青年优秀学术带头人”、“曙光人才计划”、“卫生系统新百人计划”等，曾获得“上海市十佳医技工作者”、上海市“银蛇奖”等荣誉称号。

**主要学会协会任职：**

目前担任中华医学会检验医学分会青年委员、中华医学会儿科分会罕见病学组委员、中国遗传学会遗传咨询分会委员、中国优生科学协会青委副主委、上海市医学会检验医学分会青委副主委、上海市医师协会检验医师分会委员兼遗传性疾病学组组长等学术职务。