

拟推荐 2025 年中华医学科技奖候选项目/候选人 公示内容

推荐奖种	医学科学技术奖（非基础医学类）								
项目名称	儿童防聋治聋体系创建及应用推广								
推荐单位/科学家	甘肃省医学会								
项目简介	<p>我国听力损失者超过 2 亿人，60%的听力损失可以通过预防和早期治疗获得痊愈，早期发现儿童听力损失并进行科学干预在预防聋哑和语言发育障碍中有着举足轻重的作用。项目组在国家自然科学基金等课题资助下，历经 16 年的系列研究，完成了儿童防聋治聋体系创建，开发聋病的预防、诊断及治疗的关键技术，并进行应用推广。主要创新成果概述如下（所有研究均在国内完成）：</p> <p>（一）创建儿童临床听力及耳聋基因筛查体系。1. 创立新生儿联合听力筛查技术，建立覆盖省市县的三级新生儿联合听力筛查网络，听力筛查率 6 年间由 3%提高到 98%，并长期保持。2. 开展新生儿听力筛查与基因筛查联合的临床研究，证实基因筛查作为听力筛查的重要补充，有效提高听力障碍检出率。3. 建设专业筛查队伍，确保 86 个县区筛查质量。4. 开展多层次科普教育，提高全社会防聋治聋意识。</p> <p>（二）建成西北地区唯一的聋病临床和遗传资源库，绘制基因突变图谱，开展基础和应用研究。1. 建立了含 8570 例散发聋人、1685 个核心家系的西北地区独有的聋病临床和遗传资源库，并开展四个方向的基础研究。2. 完成大样本分子流行病学分析，绘制耳聋基因突变图谱，制定了聋病基因诊断策略。3. 建立西北地区 14 个少数民族的聋病资源库，开发多种族背景耳聋人群的遗传咨询方案。4. 建立西北地区最大的人工听觉植入临床资源库，研发听觉干预新体系。</p> <p>（三）创新研究聋病的分子致聋机制。1. 进行聋人线粒体全基因组检测，在世界上首次确立 5 个新的致病突变位点。2. 首次发现了线粒体 tRNAPhe593T>C 突变的致聋新证据。3. 首次发现 POU3F4 基因新突变 c.881A>G (p.E294G) 导致的蛋白分子的结构改变。4. 首次构建 TBL1X c.342_343insGCGGCG 遗传缺陷 iPSC 细胞并对该基因进行校正，证实了 TBL1X 基因突变造成毛细胞功能损伤并致聋的分子机制。5. 构建基因敲除或敲减动物模型，揭示了 Tbl1x 和 Clrn1 基因的致聋机制。</p> <p>（四）创建聋病救治及防控体系，应用并推广关键技术。1. 创建具备国际先进水平的聋病诊疗技术中心，推广耳聋诊疗技术。2. 创建 50 家标准化县级听力诊断中心。3. 推广应用人工听觉植入技术，保障聋儿回归主流社会。4. 孕前精准干预聋人家庭成功生出听力正常后代。</p> <p>项目组以第一作者或通讯作者发表论著 104 篇，10 篇代表性论文总计他引 219 次，单篇最高他引 112 次；项目共培养 40 名硕士及博士研究生；郭玉芬获得甘肃省中青年学术技术带头人（“333”、“555”工程人才）、甘肃优秀女科技工作者、甘肃省卫生厅中青年学术技术带头人、卫生部第一批有突出贡献中青年专家、全国巾帼女医师称号。</p> <p>防聋治聋成效显著：1. 甘肃省建立的防聋治聋新机制被同行誉为“甘肃模式”，得到广泛认可，并推广至全国。2. 甘肃省各级特殊教育学校聋人入学率近 10 年来显著下降。3. 孕前精准干预聋人家庭成功生出听力正常后代。4. 建立了含散发聋人和核心家系的西北地区独有的聋病临床和遗传资源库。5. 省市县三级医院的聋病诊治能力显著提升，研究成果在甘肃省人民医院等 10 家省内医疗机构推广应用。</p>								
代表性论文目录									
序号	论文名称	刊名	年,卷(期)及页码	影响因子	全部作者(国内作者须填写)	通讯作者(含共同,国内作)	检索数据	他引总次数	通讯作者单位是否

					中文姓名)	者须填写中文姓名)	库		含国外单位
1	甘肃省盲聋哑学校 283 名聋哑学生的病因分析	中华耳科学杂志	2006, 4(1):30-33	0	郭玉芬, 关静, 徐百成, 翟喜平, 兰兰	郭玉芬	CSCD	13	否
2	Analysis of quality of clinical practice guidelines for otorhinolaryngology in China	PLoS One	2013;8(1):e53566	3.534	张哲文, 刘晓雯, 徐百成, 王肃旸, 李丽, 康莹莹, 郭玉芬	郭玉芬	SCI	13	否
3	Novel mitochondrial gene variants in Northwestern Chinese probands with non-syndromic hearing loss by whole mitochondrial genome screening	Gene	2018; 30;652:59-65	2.638	陈小婉, 王芳, 马尔哈巴·艾力江, 李倩倩, 王建朝, 刘晓雯, 郑静, 陈焯, 郭玉芬	郭玉芬	SCI	5	否
4	Analysis of GJB2 Gene Mutations in 1330 Deafness Cases of Major Ethnic Groups in Northwest China	Inquiry	2022;59:4695802110	1.7	边盼盼, 徐百成, 赵晓云, 朱一鸣, 陈迟, 陈兴健, 刘晓雯, 王艳莉, 郭玉芬	郭玉芬	SCI	4	否
5	The mutation frequencies of GJB2, GJB3, SLC26A4 and MT-RNR1 of patients with severe to profound sensorineural hearing loss in northwest China	International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology	2020;136:110143	1.675	刘晓雯, 王建朝, 王肃旸, 李淑娟, 朱一鸣, 丁文娟, 徐晨阳, 段磊, 徐百成, 郭玉芬	郭玉芬	SCI	14	否
6	Targeted next-generation sequencing identified a novel variant of SOX10 in a Chinese family with	Journal of International Medical Research	2020;48(11):300060520967	1.671	刘晓雯, 王肃旸, 邢占奎, 朱一鸣, 丁文娟, 段磊, 崔啸, 徐百成, 李淑娟, 郭玉芬	郭玉芬	SCI	2	否

	Waardenburg syndrome type 2								
7	Auditory screening concurrent deafness predisposing genes screening in 10,043 neonates in Gansu province, China	International Journal of Pediatric Otorhinology	2012;76(7):984-8	1.106	张哲文, 丁文娟, 刘晓雯, 徐百成, 杜婉, 南书玲, 郭玉芬	郭玉芬	SCI	20	否
8	Analysis of common deafness gene mutations in deaf people from unique ethnic groups in Gansu Province, China	Acta Otolaryngol	2014;134(9):924-9	1.009	徐百成, 边盼盼, 刘晓雯, 朱一鸣, 杨小龙, 马建骊, 陈兴健, 王艳莉, 郭玉芬	郭玉芬	SCI	7	否
9	GJB2, SLC26A4 and mitochondrial DNA A1555G mutations in prelingual deafness in Northern Chinese subjects	Acta Otolaryngol	2008;128(3):297-303	0.868	郭玉芬, 刘晓雯, 关静, 韩明鲲, 王大勇, 赵亚丽, 饶绍奇, 王秋菊	王秋菊	SCI	112	否
10	非综合征型聋患者线粒体 DNA A1555G 突变频率分析	中华耳鼻咽喉头颈外科杂志	2007,42(10):739-742	0	刘晓雯, 郭玉芬, 韩东一, 赵亚丽, 兰兰, 赵翠, 王秋菊	王秋菊	CSCD	29	否

知识产权证明目录

序号	类别	国别	授权号	授权时间	知识产权具体名称	全部发明人
无						

完成人情况表

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
郭玉芬	1	兰州大学第二医院	兰州大学第二医院	教授,主任医师	无

对本项目的贡献	项目负责人, 负责该项目的总体思路设计, 实验流程把控, 数据分析和论文撰写校审; 创建了具备国际先进水平的聋病诊疗技术中心、耳聋诊疗技术人才培训中心和 50 个听力中心; 落实三级听力保健。 1.为本项目创新点 1-4 作出重要贡献; 2.为本项目 10 篇代表性著作中 9 篇学术论文(附件论文 1-9)的第一作者或通讯作者; 贡献率: 95%。
---------	---

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
徐百成	2	兰州大学第二医院	兰州大学第二医院	副教授,主任医师	科室主任
对本项目的贡献	项目主要完成人,参与项目中聋病资源库和人工听觉植入临床资源库的病例收集、数据分析、论文撰写和技术指导,负责50个听力中心的建设,创建了具备国际先进水平的聋病诊疗技术中心和耳聋诊疗技术人才培训中心。1.为创新点1-4作出主要贡献;2.为10篇代表性论著中2篇学术论文(附件论文6、8)的第一或通讯作者;5篇学术论文(附件论文1-2、4-5、7)的参与者;贡献率:95%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
刘晓雯	3	兰州大学第二医院	兰州大学第二医院	副教授,主任医师	无
对本项目的贡献	项目主要完成人,参与项目中西北地区聋病资源库病例收集、数据分析和论文撰写,参与聋病诊疗技术中心和耳聋诊疗技术人才培训中心工作,以及耳聋家系的遗传咨询、指导。1.为本项目创新点1、2、4作出主要贡献;2.为本项目10篇代表性论著中的2篇学术论文(附件论文5、6、10)的第一作者;6篇学术论文(附件论文2-4、7-9)的参与者;贡献率:90%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
王艳莉	4	兰州大学第二医院	兰州大学第二医院	讲师,副主任医师	无
对本项目的贡献	项目主要完成人,参与项目中西北地区聋病资源库病例收集、数据分析、基因突变图谱的绘制和论文撰写;进行聋病的分子致聋机制研究;参与聋病诊疗技术中心和耳聋诊疗技术人才培训中心工作。1.为本项目创新点1-4作出主要贡献;2.为本项目10篇代表性论著中2篇学术论文(附件论文4、8)的参与者;贡献率:85%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
边盼盼	5	兰州大学第二医院	兰州大学第二医院	副教授,副主任医师	甘肃省耳鼻喉 喉疾病临 床医 学研究中心副 主
对本项目的贡献	项目主要完成人,参与项目中西北地区少数民族聋病资源库病例收集、数据分析和论文撰写,进行人工听觉植入临床资源库的病例收集、数据分析和聋病的分子致聋机制研究。1.为本项目创新点1-4作出主要贡献;2.为本项目10篇代表性论著中的1篇学术论文(附件论文4)的第一作者;1篇学术论文(附件论文8)的参与者;贡献率:80%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
王肃旸	6	兰州大学第二医院	甘肃省妇幼保健院(甘 肃省中心医院)	副主任医师	无
对本项目的贡献	项目主要完成人,参与项目中人工听觉植入临床资源库的病例收集、数据分析和论文撰写;参与耳聋家系的遗传咨询、指导。1.为本项目创新点1-4作出主要贡献;2.为本项目10篇代表性论著中的2篇学术论文(附件论文2、5、6)的参与者;贡献率:75%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
李勇	7	兰州大学第二医院	兰州大学第二医院	讲师,副主任医师	无
对本项目的贡献	项目完成人,参与项目中新生儿听力筛查联合基因筛查的临床研究工作,参与聋病诊疗技术中心和耳聋诊疗技术人才培训中心工作。1.为本项目创新点1、3作出主要贡献;2.为本项目1篇论著(未列入代表性论文)中共同第一作者;贡献率:70%。				

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
陈小婉	8	兰州大学第二医院	兰州大学第一医院	主任医师	耳鼻喉科主任
对本项目的贡献	项目完成人, 进行聋病的分子致聋机制研究, 建立了家系先证者及母系成员的永生生化淋巴细胞系和转线粒体细胞系。 1.为本项目创新点3作出主要贡献; 2.为本项目 10 篇代表性论著中的 1 篇学术论文(附件论文3)的第一作者; 贡献率: 55%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张哲文	9	兰州大学第二医院	兰州大学	高级实验师	无
对本项目的贡献	项目完成人, 参与项目中新生儿听力筛查联合基因筛查的临床研究工作, 参与建立覆盖全省的联合技术新生儿听力筛查网络。 1.为本项目创新点 1 作出主要贡献; 2.为本项目 10 篇代表性论著中的 2 篇学术论文(附件论文2、7)的第一作者; 贡献率: 50%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
朱一鸣	10	兰州大学第二医院	甘肃省人民医院	副主任医师	无
对本项目的贡献	项目完成人, 参与项目中西北地区聋病资源库病例收集、数据分析、基因突变图谱的绘制和论文撰写。 1.为本项目创新点 2 作出主要贡献; 2.为本项目 10 篇代表性论著中的 3 篇学术论文(附件论文4、5、6、8)的参与作者; 贡献率: 43%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
杨小龙	11	兰州大学第二医院	甘肃省人民医院	副主任医师	无
对本项目的贡献	项目完成人, 参与项目中西北地区少数民族聋病资源库病例收集、数据分析和论文撰写。 1.为本项目创新点2作出主要贡献; 2.为本项目 10 篇代表性论著中的 1 篇学术论文(附件论文8)的参与作者; 贡献率: 42%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
陈迟	12	兰州大学第二医院	兰州大学第二医院	副主任医师	无
对本项目的贡献	项目完成人, 参与项目中西北地区少数民族聋病资源库病例收集、数据分析和论文撰写。 1.为本项目创新点2作出主要贡献; 2.为本项目 10 篇代表性论著中的 2 篇学术论文(附件论文4)的参与作者; 贡献率: 40%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
陈兴健	13	兰州大学第二医院	兰州大学第二医院	讲师,副主任医师	无
对本项目的贡献	项目完成人, 参与项目中西北地区少数民族聋病资源库病例收集、数据分析和论文撰写。 1.为本项目创新点2作出主要贡献; 2.为本项目 10 篇代表性论著中的 2 篇学术论文(附件论文4、8)的参与作者; 贡献率: 38%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
丁文娟	14	兰州大学第二医院	兰州大学第二医院	讲师,副主任医师	无
对本项目的贡献	项目完成人, 参与项目中西北地区少数民族聋病资源库病例收集、数据分析和论文撰写。 1.为本项目创新点3作出主要贡献; 2.为本项目 10 篇代表性论著中的 2 篇学术论文(附件论文5、6、7)的参与作者; 贡献率: 37%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务

南书玲	15	兰州大学第二医院	兰州大学第二医院	副主任医师	无
对本项目的贡献	项目完成人，参与项目中西北地区少数民族聋病资源库病例收集、数据分析和论文撰写。 1.为本项目创新点2作出主要贡献； 2.为本项目 10 篇代表性论著中的 1 篇学术论文（附件论文7）的参与者；贡献率：36%。				
完成单位情况表					
单位名称	兰州大学第二医院			排名	1
对本项目的贡献	本项目主要依托兰州大学第二医院耳鼻咽喉科、耳鼻咽喉科院级重点实验室和耳鼻咽喉科学学位授权学科点完成。耳鼻咽喉科和耳鼻咽喉科院级重点实验室对本项目提供了专业的人员和技术保障，创建了具备国际先进水平的聋病诊疗技术中心、耳聋诊疗技术人才培训中心和 50 家标准化县级听力诊断中心。萃英生物医学研究中心为本项目建立西北地区唯一的聋病临床和遗传资源库，及西北地区最大的人工听觉植入临床资源库提供了强大的基础设备支持，为聋病的分子致聋机制研究提供了强有力的技术支持和软件支撑，确保本研究工作能顺利完成。依托耳鼻咽喉科学学位授权学科点为本项目培养 40 名硕士及博士研究生。				