

拟推荐 2026 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	儿童罕见免疫性疾病精准诊疗体系的构建及推广应用									
推荐单位 /科学家	中国医学科学院									
项目简介	儿童罕见免疫性疾病严重致死致残，为解决“筛、诊、治、管”四大难题，在国家重点研发计划、卫计委公益性行业科研专项、北自然、首都发展基金等基金支持下，取得如下成果： 1、筛查：建立儿童免疫评估参考范围、筛查技术研发并开展全国新生儿 SCID 筛查 针对我国缺乏儿童免疫功能评估手段及新生儿重症联合免疫缺陷（SCID）筛查长期空白的问题，团队（1）建立了我国儿童淋巴细胞精细免疫分型的参考值范围；（2）开发基于基因甲基化检测实现人 T、B、NK 淋巴细胞计数的试剂盒，打破了对流式细胞仪的技术依赖，具有标准化，样本量少，稳定性高，成本低等优势；（3）开发我国首个获得临床试验批件的 T 细胞受体切除环及 κ-删除重组切除环筛查试剂盒，对全国 30 万新生儿进行 SCID 筛查并及时救治，建立了遗传资源库，填补国内新生儿免疫缺陷筛查领域的空白，产生经济效益五千万。 2、诊断：自主研发基因、酶学精准诊断体系，将 PID 诊断率提升 6 倍并全国推广 针对原发性免疫缺陷病（PID）诊断率低、确诊周期长、技术依赖进口的难题，团队（1）建立 PID 高通量测序模型，开发国产测序配套仪器及生信分析软件，推广至全国 27 省市，累计检测超八千例；（2）国际首创唯一可临床应用的全自动生化仪腺苷脱氨酶(ADA)双亚型检测法，10 分钟完成 2 种 PID 诊断，已服务四百余例；（3）国内率先建立干扰素刺激基因检测方法，填补 I 型干扰素病辅助诊断空白，检测逾千例。打破国外垄断，将我国 PID 诊断率从 5%提升至 30%，产生经济效益 3808.4 万元，节省社会开支 6.38 亿元，入选首都卫生发展科研专项十大成果。 3、治疗：孤儿药研发及精准治疗手段探索应用 针对多种罕见免疫病缺乏有效药物、传统治疗失败率高的困境，团队（1）首诊亚洲 2 例 ROSAH 综合征，研制 ALPK1 抑制剂获美国 FDA 临床试验批件及多国 PCT 专利，获投资 3683 万美金，完成诊治闭环；（2）全球首例异基因造血干细胞移植治疗 SLC7A7 突变单基因狼疮合并噬血细胞综合征，实现疾病长期逆转。（3）国内率先应用 JAK 抑制剂治疗 I 型干扰素病取得良好疗效。（4）鉴定 SBDS，SAMD9L 等新单基因狼疮致病基因并开发靶向治疗策略。 4、管理：构建全国大数据平台与标准指南体系，创建“筛-诊-治-管”一体化中国方案 针对数据孤岛、标准缺失、管理不规范问题，建成国内首个儿童免疫病注册登记平台及智能随访系统，覆盖 114 家中心、登记超 2 万例。发布首个《儿童风湿免疫病标准数据集》；首次揭示中国儿童 SLE 疾病全貌；优化并建立适合中国儿童的 SLE 分类标准；构建了 AAV、JIA、SLE 的早期诊断、分型及预警体系；牵头制定 6 部儿童免疫性疾病临床诊疗指南。 本项目获授权发明专利 15 项（PCT 专利 6 项）、实用新型 5 项，软件著作权 9 项，发表论文 408 篇。获医疗器械证 4 项，临床试验批件 2 项，成果推广至全国 27 个省市，服务产值逾 8000 万元，获投资 3683 万美金。培养国家级及省部级人才 16 人。项目构建的“筛-诊-治-管”一体化闭环管理模式，极大提升我国儿童罕见免疫性病的诊疗水平，推动学科发展，产生显著经济社会效益。									
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（国内作者须填写中文姓名）	通讯作者（含共同，国内作者须填写中文	检索 数据 库	他引总 次数	通讯作者 单位是否 含国外单	

						姓名)			位
1	Reference values for peripheral blood lymphocyte subsets of healthy children in China	WORLD JOURNAL	2018;142 (3):970-973.e8	14.11	丁媛, 周丽娜, 夏宇, 王薇, 王莹, 李黎, Qi Zhongxiang, 钟林庆, 孙金峤, 唐文静, 梁芳芳, 肖海娟, 秦涛, 罗颖, Zhao Xuezheng, 舒洲, 茹颖, 戴荣欣, Wang Hong, 王艳平, Zhang Rongjie, Zhang Suqian, Gao Cong, 杜鸿强, 张璇, Zhaolong Chen, 王晓川, 宋红梅, 杨军, 赵晓东	赵晓东, 杨军, 宋红梅, 王晓川	Web of Science	78	否
2	Reversal of SLE and hemophagocytosis caused by lysinuric protein intolerance through allogeneic hematopoietic stem cell transplantation	Journal of Allergy and Clinical Immunology	2023,151 (6):1673-1674	11.4	周煜, 何兰, 于仲勋, 全美盈, 宋红梅, 李春富	宋红梅, 李春富	Web of Science	10	否
3	Single-Center Overview of Pediatric Monogenic Autoinflammatory Diseases in the Past Decade: A Summary and Beyond	Frontiers in Immunology	2020,11: 565099	7.561	王薇, 于仲勋; 苟丽娟, 钟林庆, 李冀, 马明圣, 王长燕, 周煜, 茹颖, 孙之星, 魏琪骄, 董艳青, 宋红梅	宋红梅	Web of Science	20	否
4	Juvenile Onset Splenomegaly and Oculopathy Due to	Journal of Clinical Immunology	2020,40(2):350-358	8.317	钟林庆, 王俊, 王薇, 王琳, 全美盈, 唐晓艳, 苟丽娟, 魏珉, 肖娟, 张天楠, 睢瑞	宋红梅	Web of Science	19	否

	Germline Mutation in ALPK1				芳, 周青, 宋红梅				
5	Successful management with Janus kinase inhibitor tofacitinib in refractory juvenile dermatomyositis: a pilot study and literature review	Rheumatology	2021,60(4):1700-1707	7.046	于仲勋, 王琳, 全美盈, 张天楠, 宋红梅	宋红梅	Web of Science	44	否
6	Janus Kinase Inhibitors in the Treatment of Type I Interferonopathies: A Case Series From a Single Center in China	Frontiers in Immunology	2022,13: 825367	7.3	李文道, 王薇, 钟林庆, 苟丽娟, 王长燕, 马菁苒, 全美盈, 简珊, 唐晓艳, 张玉, 王琳, 马明圣, 宋红梅	宋红梅	Web of Science	44	否
7	Analysis of clinical characteristics of children with Aicardi-Goutieres syndrome in China	World Journal of Pediatrics	2022,18(7):490-497	8.7	王伟, 王薇, 何庭艳, 邹丽萍, 李文道, 于仲勋, 马明圣, 杨军, 宋红梅	宋红梅, 杨军	Web of Science	13	否
8	Haploinsufficiency of A20 Due to Novel Mutations in TNFAIP3	Journal of Clinical Immunology	2020,40(5):741-751	8.317	何庭艳, 黄艳艳, 罗颖, 夏宇, 王琳琳, 张欢, 凌加云, 杨军	杨军	Web of Science	30	否
9	UNC13D mutation in a patient with juvenile polymyositis with recurrent macrophage activation syndrome	UNC13D mutation in a patient with juvenile polymyositis with recurrent macrophage activation syndrome Rheumatology	2021,60(11):e404-e406	7.046	杨曦, 姚滢、赵倩、赵芹、闫欣、张志勇、孔佩艳、张曦、Kanegane, Hirokazu、赵晓东, 唐雪梅	唐雪梅	Web of Science	5	否

10	Risk factors for renal outcomes in children with anti-neutrophil cytoplasmic antibody-associated vasculitis: a nationwide retrospective study in China	World Journal of Pediatrics	2024;20(5):506-516	4.5	谭利文, 万俊丽, 朱春华, 徐虹, 夏正坤, 陈丽植, 吴小川, 王芳, 刘晓荣, 赵成广, 李晓忠, 毛建华, 王筱雯, 黄文彦, 李宇红, 张建江, 冯仕品, 杨军, 刘娇娇, 高春林, 荣丽萍, 帅兰军, 徐可, 张贺佳, 李秋, 张爱华, 王墨	张爱华, 王墨	Web of Science	1	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
1	中国发明专利	中国	ZL 2018 1 1585465.2	2022-10-04	用于检测原发性免疫缺陷病致病基因的探针组及试剂盒	王薇; 宋红梅; 伍建
2	中国发明专利	中国	ZL 2019 1 0974109.8	2023-03-10	应用试剂盒和全自动生化仪同时检测两种亚型腺苷脱氨酶同工酶的方法	王薇; 宋红梅; 刘茜; 夏良裕; 曹晶; 钟林庆
3	中国实用新型专利	中国	ZL 2021 2 1613922.1	2022-01-04	捕获建库装置	伍建; 林朋; 宁世杰; 樊治江; 蒋青林; 易军林; 丁德亮
4	外国专利	其它	EP3649256B1	2026-02-18	Methods for treating inflammatory and related diseases and disorders by inhibiting Alpha Protein Kinase 1	许田, 李彤睿, 许枞, 范洁清, 刘丹阳, 潘延芳
5	外国专利	其它	RU2848658C1	2025-10-21	ALPHA PROTEIN KINASE 1 INHIBITORS AND METHODS OF USE	刘丹阳, 许枞, Lawrence Melvin, 魏雄, 李彤睿, 范洁清, 潘延芳, 党怀欣, Henri Lichenstein, 许田
6	中国发明专利	中国	ZL 2019 1 0714033.5	2020-09-05	一种用于免疫缺陷病检测的试剂盒	肖昊; 宋拓; 王思贤
7	中国发明专利	中国	ZL 2022 1 1436205.5	2023-02-28	一种多模态医疗数据湖构建方法及系统	陈一超; 车涛锋; 刘士懂; 王磊; 张

						伯慧；李云锋；弓孟春；史文钊
8	中国发明专利	中国	ZL 2024 1 1917670.X	2025-06-13	基于基因甲基化检测实现人B淋巴细胞计数的试剂盒	肖昊；郑艳；高静；钱俊杰；王思贤
9	中国发明专利	中国	ZL 2024 1 1967821.2	2025-04-11	基于基因甲基化检测实现人NK淋巴细胞计数的试剂盒	郑艳；肖昊；高静；钱俊杰；王思贤
10	中国发明专利	中国	ZL 2019 1 1029526.1	2023-05-09	自身炎症性疾病相关基因TNFAIP3的突变基因及其应用	杨军；何庭艳；黄艳艳；夏宇；罗书立；史丽娜

完成人情况表					
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
宋红梅	1	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	主任医师,教授	儿科学系主任
对本项目的贡献	发起者与总负责人：主持国家十四五重点研发计划项目、国家科技资源共享服务平台计划、北京市自然科学基金、首都卫生发展科研专项及卫计委行业专项课题；作为负责人在全国开展 TB 细胞缺陷新生儿筛查，完成逾 3 万例检测；发起 PID 基因捕获高通量测序技术研发转化；支持快速酶学及其他辅助诊断技术研发；北京协和医院儿科学术带头人，总体负责所有 PID 患儿临床诊疗，统筹患者综合管理；作为发明人之一获 3 项发明专利授权；发表 PID 相关 SCI 核心期刊文章 60 余篇，通讯作者文章最高影响因子 20.6 分，主编书籍 1 部，参编 7 部。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
王薇	2	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	副研究员	儿科副主任
对本项目的贡献	项目执行骨干：排名第二参与国家十四五重点研发计划、国家科技资源共享服务平台计划、北京市自然科学基金、首都卫生发展科研专项及卫计委行业专项课题，负责课题执行；作为项目管理者及联络人在全国开展 TB 细胞缺陷新生儿筛查，完成逾 3 万例检测；设计 PID 高通量测序模型与迈基诺共同开发；负责开发酶学诊断及其他辅助诊断技术；负责 PID 患者的最终基因数据分析，提供诊断建议；作为第一发明人获 3 项发明专利授权；发表 PID 相关 SCI 及核心期刊文章 50 余篇，第一作者文章最高影响因子 14.29 分，参编书籍 5 部。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
杨军	3	深圳市儿童医院	深圳市儿童医院	教授	风湿免疫科科长主任
对本项目的贡献	作为本项目骨干及华南片区负责人，参与儿童免疫性疾病网络平台及数据库的建立，发现新的自身炎症性疾病及研究，建立华南片区队列进行淋巴细胞亚群的参考范围建立。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
唐雪梅	4	重庆医科大学附属儿童医院	重庆医科大学附属儿童医院	教授	内科教研室主任
对本项目的贡献	长期聚焦儿童风湿免疫性疾病精准诊疗与规范化管理，围绕 JIA、儿童 SLE 及 AID 等开展系统研究，为项目提供重要学术支撑。 在学术研究方面，作为通讯作者发表多篇代表性论文，内容涵盖早发型儿童 SLE 临床特征、儿童风湿性疾病				

	疫苗接种管理、NLRC4 相关 AID 及 JIA 等，体现了其在疾病表型识别、遗传机制探索和生物制剂治疗方面的创新贡献。 在技术转化与推广方面，带领团队形成了多项软著及专利等成果，并参与 JIA 诊疗指南、专家共识及相关教材专著建设，推动了儿童风湿免疫性疾病诊疗评估的标准化、数字化和规范化应用。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
马明圣	5	中国医学科学院北京协和医 院	中国医学科学院北京协 和医院	主任医师,教授	儿科副主任
对本项目的 贡献	作为本项目的执行骨干，共同建立 I 型干扰素基因表达检测技术并进行临床应用，主要负责 I 型干扰素病及各类儿童风湿免疫病的临床诊治，明确诊断了多例国内首例的儿童自身炎症性疾病及原发性免疫缺陷病，如：干扰素基因刺激蛋白相关婴儿期起病的血管病、主要组织相容性复合物 II 类分子缺陷病等。多次通过学术会议、学习班等推广儿童风湿免疫病的识别和分子诊断。参与发表相关文章 10 余篇。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
王墨	6	重庆医科大学附属儿童医院	重庆医科大学附属儿童 医院（宜宾医院）	教授	执行院长
对本项目的 贡献	作为本项目的执行骨干，主要负责 ANCA 相关性血管炎的临床诊治，找到儿童 AAV 早期肾脏损伤的预警指标，建立精准评估肾损伤的病理分类体系、建立肾脏不良预后的风险评估模型、形成基于风险分层的精准诊治策略，超额完成了病例队列建设要求，并产出大量科研成果，对 AAV 及 AAGN 发病机制的深入探讨、提高临床诊治水平和改善最终预后奠定了坚实的基础，提供了理论依据，有助力《“健康中国 2030”规划纲要》降低因慢病过早死亡率及 5 岁以下儿童死亡率等目标的完成。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
吴小川	7	中南大学湘雅二医院	中南大学	教授	无
对本项目的 贡献	作为本项目的执行骨干，主持国家重点研发项目课题“儿童 SLE 精准诊疗体系的研究（2021YFC2702004）”、国家自然科学基金两项及多项省部级科研课题，近年发表专家讲座及研究论文 50 余篇，主编及参编医学专著 10 余部，为中国儿童 IgA 血管炎诊治指南执笔人。本项目中，发现了儿童 SLE 的标志物，优化儿童 SLE 分类标准，形成儿童 SLE 新的诊治方案并完成临床试验。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
林朋	8	迈基诺（重庆）基因科技有 限责任公司	迈基诺（重庆）基因科 技有限责任公司	其他	技术总监
对本项目的 贡献	1、优化生产工艺：确认并调试关键参数，确保产品稳定、一致且批次间重复性好。 2、落实全程质控：从原料到成品各环节严格检验与风险管控，满足临床及上市标准。 3、推进自动化升级：消除生产瓶颈，优化设备与流程，提效降本，支撑规模化供应。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
王思贤	9	北京致谱医学检验实验室有 限公司	北京华瀚基因科技有限 公司	工程师	总经理
对本项目的 贡献	主导免疫缺陷筛查试剂盒（TREC/KREC）的成果转化与量产落地，实现 5000 万元销售额并获临床试验批件，支持全国多中心新生儿筛查，协助建立我国新生儿 T/B 细胞免疫缺陷病的遗传资源库及“筛查-诊断-移植”一体化防控体系。参与 T/B/NK 细胞甲基化试剂盒研发，突破流式细胞仪依赖，通过表观遗传学技术解决样本时效性、形态要求高、室间差异大、缺乏标准化等局限。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务

许枰	10	上海药苑生物科技有限公司	上海药苑生物科技有限公司	其他	总经理
对本项目的贡献	领导发现新型风湿免疫靶点 ALPK1，获全球首个 ALPK1 靶点专利（欧洲、日本授权）。领导设计全球首个进入临床的 ALPK1 高选择性口服小分子抑制剂 DF-003，获多国专利（日、俄、南非、沙特）。领导 DF-003 临床前研究，获优异疗效数据，以通讯作者发表《自然·通讯》（2025），并获 FDA 儿童罕见病认证。领导 DF-003 临床研究：2023 年获 FDA 批准完成 I 期健康人试验；在 ROSAH 国际 1b 期临床中显示极佳疗效，获 FDA 快速通道、孤儿药等多项认证，并在免疫学、视觉与眼科等国际会议做报告。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
弓孟春	11	神州医疗科技股份有限公司	神州医疗科技股份有限公司	高级工程师	高级副总裁兼首席医学官
对本项目的贡献	作为技术负责人，牵头完成儿童风湿免疫病注册登记平台、专病数据库、多组学数据库的总体技术架构设计与数据治理；主导建立基于 OMOP CDM 与 SNOMED CT 的国内首部儿童风湿免疫病标准数据集，构建多中心安全协作与隐私保护技术体系；负责生物标志物挖掘、风险预测建模的信息学支撑，主持智能随访与全流程管理信息系统研发，为项目精准诊疗体系构建提供核心医学信息学技术保障。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
于仲勋	12	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	主治医师	无
对本项目的贡献	作为儿童风湿免疫主治医师，参与了首都卫生发展科研专项（首发 2016-2-40114，基因捕获高通量测序结合一代测序验证诊断原发性免疫缺陷病转化应用）、国家重点研发计划（2021YFC2702000）等多项科研项目，负责队列建设、罕见免疫病患儿诊治和入组资料收集、多中心研究方案设计和执行，创新性应用 JAK 抑制剂托法替布治疗儿童难治性皮肌炎，并发表在《Rheumatology》。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
周煜	13	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	主治医师	无
对本项目的贡献	作为儿童风湿免疫主治医师，参与了首都卫生发展科研专项（首发 2016-2-40114，基因捕获高通量测序结合一代测序验证诊断原发性免疫缺陷病转化应用）、国家重点研发计划（2021YFC2702000）等多项科研项目，负责队列建设、免疫病患儿诊治和入组资料收集、多中心研究方案设计和执行，首次提出应用造血干细胞移植治疗 LPI 相关单基因狼疮，成功逆转免疫表型，成果发表在《Journal of Allergy and Clinical Immunology》。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
钟林庆	14	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	主治医师	无
对本项目的贡献	作为儿童风湿免疫住院医师，负责队列建设、患儿诊疗及入组资料收集、多中心研究方案设计与执行。参与首发专项（2016-2-40114）、卫生行业专项（201402012）、国家重点研发计划（2021YFC2702000）等项目，完成受试者招募、临床资料采集整理、数据库录入，以及二代测序数据分析、一代测序分子实验及数据分析等工作。共同发现亚洲首例 ALPK1 基因突变所致自身炎症性疾病，协助患儿评估、治疗及新药临床研究入组。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
高思豪	15	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	其他	无

对本项目的贡献	作为儿童风湿免疫病研究网络平台建设的主要执行人员，深入参与设计及建立儿童风湿免疫病注册登记系统、专病数据库，建立分布式计算与联邦学习的多中心研究方法，开展医学信息学及数据标准的研究，参与《儿童风湿免疫病标准数据集》制订及发布，在《The Lancet Child & Adolescent Health》发表中国儿童 SLE 全国性数据研究，参与验证并优化 2019 年 EULAR/ACR 标准，为数据驱动的儿童风湿免疫病研究提供支撑。		
完成单位情况表			
单位名称	中国医学科学院北京协和医院	排名	1
对本项目的贡献	① 总体设计与平台搭建：项目负责人宋红梅教授牵头建成国内首个儿童免疫性疾病注册登记网络平台、多中心专病数据库及多组学资源信息库，并主编发布我国首部《儿童风湿免疫病标准数据集》，为全国多中心协作奠定了平台与标准基础。 ② 核心技术研发与转化：与迈基诺公司联合研发 PID 及 AID 基因捕获高通量测序模型，并主导其临床验证与全国推广。国际上首创 ADA 同工酶快速酶学诊断法，国内率先建立 ISG 检测方法。 ③ 精准诊疗体系建立：牵头建立全国多中心 SLE、AAV、JIA 研究队列，首次揭示中国儿童 SLE 疾病全貌。组织完成儿童 SLE 分类标准的本土化验证与优化。发现并验证了 SBDS 等新单基因 SLE 致病基因。 ④ 临床模型构建：构建了基于 LASSO 回归的单基因狼疮早期识别模型，为临床早期筛查提供了实用工具。 ⑤ 指南制定及人才培养：牵头制定了多项国家级临床诊疗指南/专家共识。组织全国百余家中心进行学术交流与技术推广。		
单位名称	重庆医科大学附属儿童医院	排名	2
对本项目的贡献	① 牵头制定了全国儿童淋巴细胞亚群正常值范围。 ② 队列建设与平台支撑：依托项目大数据平台，牵头建立了国际最大的儿童 AAV/AAGN 多中心队列及国内首个多中心、大样本 JIA 研究队列，为精准诊疗研究提供了核心数据支撑。 ③ AAV 精准诊疗体系创新：建立了更适合中国儿童的 AAV 肾脏病理 GSCIT 分型及基于 PARRG 风险分级的分层治疗策略；发现并验证了 LL-37、CXCL12 等作为 AAV 肾损伤及精准分型的生物标志物；构建了基于临床-病理-多组学的预后预测模型。 ④ JIA 精准评估体系构建：发现并验证了 VISTA、NKG2D 等一系列 JIA 早期诊断、分型及预警生物标志物；编制并验证了首个适合中国儿童的 JIA 关节功能及健康评估量表，并开发配套软件。 ⑤ 成果推广与人才培养：将 AAV 及 JIA 精准诊疗方案在全国范围内进行应用推广，显著提升了相关疾病的诊疗水平并培养了一批国家级和省部级领军人才。		
单位名称	深圳市儿童医院	排名	3
对本项目的贡献	作为项目核心参与单位，深圳市儿童医院承担了十四五重点研发计划“儿童免疫性疾病精准诊疗体系的建立及应用”。主要贡献包括： ① 儿童免疫性疾病精准诊疗研究：协助建立网络平台华南分中心，推进儿童免疫性疾病注册登记，建立儿童免疫性疾病队列。 ② 标志物发现与分型：发现自身炎症性疾病新的基因变异。 ③ 标准优化与成果推广：参与中国儿童淋巴细胞亚群参考范围建立，协助开展儿童 SLE 分类标准验证、单基因临床识别模型验证等多项多中心研究。 ④ 人才培养：在项目执行期间，培养了一批高层次医学人才，为学科发展提供了人才储备。		
单位名称	中南大学湘雅二医院	排名	4

对本项目的贡献	作为项目核心参与单位，中南大学湘雅二医院承担了十四五重点研发计划“儿童免疫性疾病精准诊疗体系的建立及应用”中课题四“儿童 SLE 精准诊疗体系的研究”的牵头工作。主要贡献包括： ① SLE 精准诊疗研究：依托项目大数据平台，牵头建立了全国多中心儿童 SLE 专病队列，组织开展吗替麦考酚酯诱导治疗儿童狼疮性肾炎的多中心研究，形成中国方案。 ② 标志物发现与分型：参与发现并验证了 IFI44L 基因甲基化水平作为儿童 SLE 高效早期诊断标志物；发现外周血 ABC 细胞可作为狼疮性肾炎（LN）的非侵入性早期诊断标志物。 ③ 标准优化与成果推广：核心参与中国儿童 SLE 分类标准的本土化验证与优化工作，该标准显著提高了诊断的特异性和敏感性，并在全国多家三甲医院推广。 ④ 人才培养：在项目执行期间，培养了一批高层次医学人才（如“长江学者奖励计划”青年学者），为学科发展提供了人才储备。		
单位名称	迈基诺（重庆）基因科技有限责任公司	排名	5
对本项目的贡献	1. 成果转化产品的规模化生产，依托标准化生产体系，承接项目技术成果转化，严格按照优化后的生产流程与工艺参数，开展检测试剂盒等产品的量产工作，把控生产各环节质量，保障产品稳定性、一致性，满足临床及市场的批量供应需求，为项目成果商业化奠定基础。 2. 产品市场推广与渠道拓展，组建专业推广团队，结合产品技术优势与临床需求，开展市场调研、客户对接、产品宣讲及技术培训等工作，拓展各级医疗机构、科研单位等目标客户渠道，提升产品市场认可度与覆盖率，推动项目成果的市场化普及。 3. 临床样本检测与报告出具，搭建专业临床检测实验室，配备专业检测人员与标准化检测设备，承接临床样本检测业务，严格按照既定测序策略、质控标准及数据筛选规范，开展样本检测、数据分析工作，及时、准确出具符合临床诊断需求的检测报告，为临床诊疗提供科学、可靠的技术支持，同时反馈临床应用需求，助力产品与技术的持续优化。		
单位名称	北京致谱医学检验实验室有限公司	排名	6
对本项目的贡献	牵头完成 TREC、KREC 基因检测试剂盒，T 细胞甲基化检测试剂盒、B 细胞甲基化检测试剂盒和 NK 细胞甲基化试剂盒的研发，实现 TREC、KREC 基因检测的经济效益。		
单位名称	上海药苑生物科技有限公司	排名	7
对本项目的贡献	通过遗传筛选，发现新型风湿免疫炎症疾病靶点 ALPK1，获得欧洲和日本专利局授权，该专利为全球首个 ALPK1 靶点专利。 开发了全球首个进入临床的 ALPK1 高选择性高活性口服小分子抑制剂 DF-003，申请国际专利，已获得授权多国授权（日本，俄罗斯，南非，沙特阿拉伯），该专利为全球首个 ALPK1 抑制剂专利。 完成 DF-003 临床前研究，获得极佳的治疗 ROSAH 的体外和体内疗效数据，以通讯作者在 Nature Communications 发表论文，并获得 FDA 儿童罕见病认证。 作为申办方，开展 DF-003 临床研究：2023 年获 FDA 批准开展一期临床，在美国完成 DF-003 一期健康人安全性和药物代谢研究；在 ROSAH 国际多中心 1b 期临床中展示出了极佳的治疗 ROSAH 的疗效；获得 FDA 授予 Fast Track 快速通道认证、罕见病证据原则认证及孤儿药认证。		
单位名称	神州医疗科技股份有限公司	排名	8
对本项目的贡献	① 大数据平台技术架构设计与开发：负责儿童免疫性疾病注册登记网络平台、多中心专病数据库及智能随访 APP 的整体技术架构设计、核心功能模块开发与系统集成。实现了标准化 CRF 表单配置、多中心权限管理、数据质疑闭环、智能量表计算等关键功能。		

	② 数据治理与标准化核心技术突破：主导完成了多中心异构医疗数据的采集、清洗与治理工作。创新性地引入并应用国际 OMOP 通用数据模型和 SNOMED CT 标准术语体系，实现了多中心数据的规范化整合与与国际标准的接轨。 ③ 创新协作机制实现：在儿童风湿免疫领域首创性地应用分布式计算和联邦学习技术框架，实现了“数据不出院”前提下的多中心协同研究，解决了数据共享中的隐私安全与利益分配难题，为项目开展大规模多中心真实世界研究提供了关键技术保障。 ④ 软件著作权产出：作为权利人之一，获得了“儿童免疫助手 APP”、“儿童免疫性疾病多组学数据库系统”等多项核心软件著作权。
--	---