

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	儿童罕见病防诊治关键技术的研发及推广应用									
推荐单位/科学家	广东省医学会									
项目简介	5 岁以下儿童死亡率属于妇幼健康的核心指标之一，因此儿童罕见病防控和诊治是国家儿童健康和优生优育的重要内容。 项目团队长期深耕儿童罕见病防诊治工作，创建和优化了多种儿童罕见病筛查和诊断技术，打造了儿童罕见病一站式就诊平台，承担和实施了多种儿童罕见病临床精准治疗和基础实验研究，并建立了儿童罕见病推广应用体系。 项目团队所在单位为中南区国家儿童区域医疗中心，项目第一完成人 2019 年受任广东省罕见病诊疗专家组组长，带领项目团队牵头组建广东省罕见病诊疗协作网。项目团队通过撰写论文、共识/指南、著作分享儿童罕见病研究成果和防诊治经验，通过罕见病线上线下教育和医学遗传科住院医师规范化培训推广儿童罕见病防诊治关键技术，推动了广东省罕见病医疗保健政策的实施，并推广辐射至华南地区包括广西省、海南省、福建省、湖南省等以及全国 20 余个省和 40 余个县市，取得了显著社会效益。 具体成果如下： （1）筛查预防手段创新：儿童罕见病大多严重致残致死，通过出生缺陷孕前、产前、新生儿三级预防能够帮助优生优育，减少出生缺陷发生，或在症状前干预、降低疾病危害，从而提高出生人口素质。项目团队创新性地建立了新生儿干血片串联质谱代谢物与遗传病基因联合筛查，开展全国性的戈谢病及庞贝病高危人群干血片筛查，并进行儿童罕见病遗传咨询、生育指导、产前及植入前诊断，不仅能提高早期诊断率、减少误诊漏诊，还能防控出生缺陷、助力优生优育。 （2）诊断关键技术创新：儿童罕见病临床诊断困难，需依赖特殊的检测方法。项目团队创新性地建立了儿童罕见病综合性诊断平台，囊括了儿童罕见病的多种特异性检测技术，包括 300 余种儿童罕见病体液代谢物快速定量检测技术、20 余种溶酶体贮积病酶活性检测技术、综合性基因检测技术，辅助临床精准高效诊断儿童罕见病，提高诊断阳性率。 （3）精准治疗研究创新：儿童罕见病种类多，发病率低，多数累及多器官、涉及多学科，治疗和随访困难，国内仅有少数医疗机构能够诊治。项目团队开设罕见病专科门诊与罕见病多学科诊疗门诊，打造一站式诊疗平台，并开展儿童罕见病多手段精准治疗和基础实验研究，不仅实现了儿童罕见病专病专治、专人专管，提升诊疗效率，提高患者生存率和生存质量，还探索了儿童罕见病致病新机制，为儿童罕见病治疗新方案的研发提供了重要依据。 （4）推广应用体系创新：儿童罕见病诊疗资源分配不均衡，多数医疗机构尤其是基层医疗机构鲜有患者，相应医务人员对疾病认识严重不足，缺乏规范诊疗意识。项目团队建立了多个儿童罕见病大样本专病队列，发表 64 篇 SCI 及 61 篇 CSCD 论文、参与编写 18 个诊治共识/指南和 3 部著作分享研究成果，组建罕见病诊疗协作网和多个单病种诊疗协作组，建立罕见病新生儿筛查与协同救治体系，并建立罕见病线上线下教育平台和人才培养体系，不仅帮助相应医务人员提高疾病认识，规范疾病诊疗，还促进儿童罕见病防诊治关键技术下沉和推广，实现儿童罕见病区域联防联控，提高广东省及华南地区儿童罕见病综合防诊治水平。									
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	A novel GTPCH deficiency mouse model exhibiting tetrahydrobiopterin-related metabolic disturbance and infancy-onset motor impairments	Metabolism: Clinical and Experimental	2019,94:96-104	10.9	蒋晓玲, 刘华圳, 邵咏贤, 彭敏芝, 张文, 李端, 李秀珍, 蔡燕娜, 谭婷, 卢昕烁, 徐佳南, 苏雪莹, 林云婷, 刘宗才, 黄永兰, 曾春华, 唐亚平, 刘丽	刘丽, 唐亚平	SCIE	10	否
2	Mitochondrial FAD shortage in SLC25A32 deficiency affects folate-mediated one-carbon metabolism	Cellular and Molecular Life Sciences	2022,79(7):375	6.2	彭敏芝, 邵咏贤, 李秀珍, 张康迪, 蔡燕娜, 林云婷, 江敏妍, 刘宗才, 苏雪莹, 张文, 蒋晓玲, 刘丽	刘丽, 蒋晓玲, 张文	SCIE	7	否
3	Isolated' germline mosaicism in the phenotypically normal father of a girl with X-linked hypophosphatemic rickets	European Journal of Endocrinology	2020,182(1):K1-K6	5.3	林云婷, 蔡燕娜, 徐佳南, 曾春华, 盛慧英, 于扬, 李秀珍, 刘丽	刘丽	SCIE	6	否
4	Early transition from insulin to sulfonylureas in neonatal diabetes and follow-up: Experience from China	Pediatric Diabetes	2018,19(2):251-258	3.9	李秀珍, 徐爱晶, 盛慧英, Tzer Hwu Ting, 毛晓健, 黄新疆, 江敏妍, 程静, 刘丽	刘丽	SCIE	15	否
5	Early prenatal diagnosis of lysosomal storage disorders by enzymatic and molecular analysis	Prenatal Diagnosis	2018,38(10):779-787	2.7	李端, 林云婷, 黄永兰, 张文, 江敏妍, 李秀珍, 赵小媛, 盛慧英, 尹曦, 苏雪莹, 邵咏贤, 刘宗才, 李东至, 李发涛, 廖灿, 刘丽	刘丽, 黄永兰	SCIE	7	否

6	Simultaneous quantification of 48 plasma amino acids by liquid chromatography-tandem massspectrometry to investigate urea cycle disorders	Clinica Chimica Acta	2019,495:406-416	3.2	彭敏芝, 蔡燕娜, 邵咏贤, 赵路, 江敏妍, 林云婷, 尹曦, 盛慧英, 刘丽	刘丽	SCIE	10	否
7	High risk screening for Gaucher disease in patients with splenomegaly and/or thrombocytopenia in China: 55 cases identified	Clinica Chimica Acta	2020,506:22-27	3.2	黄永兰, 贾雪芳, 唐诚芳, 刘思迟, 盛慧英, 赵小媛, 曾春华, 黄永兰, 刘丽	黄永兰, 刘丽	SCIE	15	否
8	Brain abnormalities in fucosidosis: transplantat ion or supportive therapy?	Metabolic Brain Disease	2017,32(2):317-320	3.2	江敏妍, 刘莎, 江华, 林云婷, 邵咏贤, 胡昊, 赵小媛, 刘鸿圣, 黄永兰, 刘丽	刘丽, 黄永兰	SCIE	17	否
9	广州市原发性肉碱缺乏症新生儿筛查评估及 SLC22A5 基因变异谱特征	中华儿科杂志	2020,58(6):476-481	0	黄永兰, 唐诚芳, 刘思迟, 盛慧英, 唐芳, 蒋翔, 郑锐丹, 梅慧芬, 刘丽	刘丽	CSCD	5	否
10	溶酶体贮积病 24 种高危筛查及疾病谱分析	中华实用儿科临床杂志	2018,33(20):1537-1540	0	赵小媛, 黄永兰, 盛慧英, 林云婷, 李秀珍, 苏雪莹, 冯瑜好, 蔡燕娜, 刘丽	黄永兰	CSCD	4	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	ZL201910117974.0	2022-03-04	一种快速定量分析 48 种氨基酸的方法	彭敏芝, 刘丽
2	中国发明专利	中国	ZL201911076704.6	2021-07-06	运动功能障碍表型 GTPCH 酶缺陷病小鼠模型的构建方法	蒋晓玲, 刘丽, 郑晓宁, 刘华圳
3	中国发明专利	中国	ZL202010071082.4	2022-04-19	GLB1 点突变小鼠模型	黄永兰, 刘思迟,

					在 GM1 神经节苷脂贮积症的治疗药物筛选中的应用	唐诚芳，冯瑜妤，唐芳，蒋翔，蒋晓玲，曾春华，刘丽
4	中国计算机软件著作权	中国	2017SR467959	2017-08-24	基于大数据平台的新生儿遗传代谢病筛查流程管理系统	黄永兰，蒋翔
5	中国计算机软件著作权	中国	2017SR467998	2017-08-24	新生儿筛查及临床诊疗随访管理系统 V1.0	黄永兰，蒋翔

完成人情况表					
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
刘丽	1	广州医科大学附属妇女儿童医疗中心	广州医科大学附属妇女儿童医疗中心	主任医师	遗传与内分泌科学科带头人
对本项目的贡献	（1）领导主要科技创新点一，开展新生儿筛查、高危人群筛查、遗传咨询、生育指导、产前及植入前诊断（代表性论文 1-9、1-7、1-5）。 （2）领导主要科技创新点二，建立儿童罕见病综合性诊断平台（知识产权 2-1，代表性论文 1-6、1-10、1-3）。 （3）领导主要科技创新点三，开设儿童罕见病专科和多学科门诊，开展儿童罕见病精准治疗和基础实验研究（代表性论文 1-4、1-8、1-1、1-2，知识产权 2-2、2-3，其他附件 7-16、7-18）。 （4）领导主要科技创新点四，建立专病队列，参与罕见病共识和著作编写，组建罕见病诊疗协作网，建立线上线下教育平台和人才培养体系（其他附件 7-10~7-14）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
黄永兰	2	广州医科大学附属妇女儿童医疗中心	广州医科大学附属妇女儿童医疗中心	主任医师	无
对本项目的贡献	（1）共同领导主要科技创新点一，开展新生儿筛查、高危人群筛查、遗传咨询、生育指导、产前诊断（代表性论文 1-9、1-7、1-5）。 （2）参与主要科技创新点二，建立酶活性检测技术（代表性论文 1-10）。 （3）参与主要科技创新点三，参与儿童罕见病专科和多学科门诊、儿童罕见病精准治疗、儿童罕见病基础实验研究（代表性论文 1-8、1-1，知识产权 2-3，其他附件 7-16、7-18）。 （4）参与主要科技创新点四，参与专病队列研究、罕见病共识/指南编写、罕见病诊疗协作网以及线上线下教育平台（其他附件 7-11~7-14）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
林云婷	3	广州医科大学附属妇女儿童医疗中心	广州医科大学附属妇女儿童医疗中心	副研究员	无
对本项目的贡献	（1）参与主要科技创新点一，参与遗传咨询、生育指导、产前诊断（代表性论文 1-5）。 （2）参与主要科技创新点二，参与儿童罕见病综合性诊断平台的建设，主要负责二代高通量测序（代表性论文 1-6、1-10、1-3）。 （3）参与主要科技创新点三，参与儿童罕见病专科和多学科门诊、儿童罕见病精准治疗、儿童罕见病基础实验研究（代表性论文 1-8、1-1、1-2）。 （4）参与主要科技创新点四，参与专病队列研究，担任线上线下教育平台授课讲师。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务

彭敏芝	4	广州医科大学附属妇女儿童 医疗中心	广州医科大学附属妇女 儿童医疗中心	副主任技师	无
对本项目的 贡献	(1) 参与主要科技创新点二, 参与儿童罕见病综合性诊断平台的建设, 负责体液代谢物检测技术(知识产权 2-1, 代表性论文 1-6)。 (2) 参与主要科技创新点三, 参与儿童罕见病精准治疗、儿童罕见病基础实验研究(代表性论文 1-1、1-2)。 (3) 参与主要科技创新点四, 参与专病队列研究, 担任线上线下教育平台授课讲师。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
邵咏贤	5	广州医科大学附属妇女儿童 医疗中心	广州医科大学附属妇女 儿童医疗中心	副研究员	无
对本项目的 贡献	(1) 参与主要科技创新点一, 参与遗传咨询(代表性论文 1-5)。 (2) 参与主要科技创新点二, 参与儿童罕见病综合性诊断平台的建设, 参与体液代谢物检测技术(代表性论文 1-6)。 (3) 参与主要科技创新点三, 参与儿童罕见病精准治疗、儿童罕见病基础实验研究(代表性论文 1-8、1-1、1-2)。 (4) 参与主要科技创新点四, 参与专病队列研究, 担任线上线下教育平台授课讲师。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
曾春华	6	广州医科大学附属妇女儿童 医疗中心	广州医科大学附属妇女 儿童医疗中心	主任医师	无
对本项目的 贡献	(1) 参与主要科技创新点一, 参与高危人群筛查、遗传咨询、生育指导(代表性论文 1-7)。 (2) 参与主要科技创新点二, 参与儿童罕见病综合性诊断平台的建设(代表性论文 1-3)。 (3) 参与主要科技创新点三, 参与儿童罕见病专科和多学科门诊、儿童罕见病精准治疗、儿童罕见病基础实验研究(代表性论文 1-1, 知识产权 2-3)。 (4) 参与主要科技创新点四, 参与专病队列研究、罕见病共识/指南编写、罕见病诊疗协作网及线上线下教育平台(其他附件 7-10)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
李秀珍	7	广州医科大学附属妇女儿童 医疗中心	广州医科大学附属妇女 儿童医疗中心	主任医师	无
对本项目的 贡献	(1) 参与主要科技创新点一, 参与遗传咨询、生育指导(代表性论文 1-5)。 (2) 参与主要科技创新点二, 参与儿童罕见病综合性诊断平台的建设(代表性论文 1-10、1-3)。 (3) 参与主要科技创新点三, 参与儿童罕见病专科和多学科门诊、儿童罕见病精准治疗、儿童罕见病基础实验研究(代表性论文 1-4、1-1、1-2)。 (4) 参与主要科技创新点四, 参与专病队列研究、罕见病诊疗协作网及线上线下教育平台。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张文	8	广州医科大学附属妇女儿童 医疗中心	广州医科大学附属妇女 儿童医疗中心	主任医师	遗传与内分泌 科主任
对本项目的 贡献	(1) 参与主要科技创新点一, 参与遗传咨询、生育指导(代表性论文 1-5)。 (2) 参与主要科技创新点三, 参与儿童罕见病专科和多学科门诊、儿童罕见病精准治疗、儿童罕见病基础实验研究(代表性论文 1-1、1-2)。 (3) 参与主要科技创新点四, 参与专病队列研究、罕见病诊疗协作网及线上线下教育平台。				

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
江敏妍	9	广州医科大学附属妇女儿童 医疗中心	广州医科大学附属妇女 儿童医疗中心	副主任医师	无
对本项目的 贡献	(1) 参与主要科技创新点一, 参与遗传咨询、生育指导(代表性论文 1-5)。 (2) 参与主要科技创新点二, 参与儿童罕见病综合性诊断平台的建设, 参与体液代谢物检测技术(代表性 论文 1-6)。 (3) 参与主要科技创新点三, 参与儿童罕见病专科和多学科门诊、儿童罕见病精准治疗、儿童罕见病基础 实验研究(代表性论文 1-4、1-8、1-2)。 (4) 参与主要科技创新点四, 参与专病队列研究, 担任线上线下教育平台授课讲师。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
蔡燕娜	10	广州医科大学附属妇女儿童 医疗中心	广州医科大学附属妇女 儿童医疗中心	主任技师	无
对本项目的 贡献	(1) 参与主要科技创新点二, 参与儿童罕见病综合性诊断平台的建设, 主要负责体液代谢物检测技术(代 表性论文 1-6、1-10、1-3)。 (2) 参与主要科技创新点三, 参与儿童罕见病基础实验研究(代表性论文 1-1、1-2)。 (3) 参与主要科技创新点四, 担任线上线下教育平台授课讲师。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
徐爱晶	11	广州医科大学附属妇女儿童 医疗中心	广州医科大学附属妇女 儿童医疗中心	主任医师	无
对本项目的 贡献	(1) 参与主要科技创新点三, 参与儿童罕见病专科和多学科门诊、儿童罕见病基础实验研究(代表性论文 1-4)。 (2) 参与主要科技创新点四, 参与专病队列研究, 担任线上线下教育平台担任授课讲师。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
程静	12	广州医科大学附属妇女儿童 医疗中心	广州医科大学附属妇女 儿童医疗中心	主任医师	无
对本项目的 贡献	(1) 参与主要科技创新点一, 参与遗传咨询。 (2) 参与主要科技创新点三, 参与儿童罕见病专科和多学科门诊(代表性论文 1-4)。 (3) 参与主要科技创新点四, 参与专病队列研究, 担任线上线下教育平台授课讲师。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
毛晓健	13	广州医科大学附属妇女儿童 医疗中心	广州医科大学附属妇女 儿童医疗中心	主任医师	遗传与内分泌 科病区主任
对本项目的 贡献	(1) 参与主要科技创新点一, 参与遗传咨询。 (2) 参与主要科技创新点三, 参与儿童罕见病专科和多学科门诊(代表性论文 1-4)。 (3) 参与主要科技创新点四, 参与专病队列研究, 担任线上线下教育平台授课讲师。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
李端	14	广州医科大学附属妇女儿童 医疗中心	广州医科大学附属妇女 儿童医疗中心	副主任医师	无
对本项目的 贡献	(1) 参与主要科技创新点一, 参与遗传咨询、生育指导、产前及植入前诊断(代表性论文 1-5)。 (2) 参与主要科技创新点三, 参与儿童罕见病专科和多学科门诊、儿童罕见病精准治疗、儿童罕见病基础 实验研究(代表性论文 1-1)。				

		(3) 参与主要科技创新点四，担任线上线下教育平台授课讲师。			
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
苏雪莹	15	广州医科大学附属妇女儿童 医疗中心	广州医科大学附属妇女 儿童医疗中心	主管技师	无
对本项目的 贡献	(1) 参与主要科技创新点一，参与产前诊断（代表性 1-5）。 (2) 参与主要科技创新点二，参与酶活性检测技术（代表性论文 1-10）。 (3) 参与主要科技创新点三，参与儿童罕见病基础实验研究（代表性论文 1-1、1-2）。 (4) 参与主要科技创新点四，担任线上线下教育平台授课讲师。				
完成单位情况表					
单位名称	广州医科大学附属妇女儿童医疗中心			排名	1
对本项目的 贡献	本项目由项目第一完成单位独立完成，具体如下： ① 实现儿童罕见病筛查预防手段创新：通过建立新生儿干血片串联质谱代谢物与遗传病基因联合筛查，开展全国性的戈谢病及庞贝病高危人群干血片筛查，并进行儿童罕见病遗传咨询、生育指导、产前及植入前诊断，助力出生缺陷三级预防。 ② 实现儿童罕见病诊断关键技术创新：通过研发 300 余种儿童罕见病体液代谢物快速定量检测技术、20 余种溶酶体贮积病酶活性检测技术以及应用综合性基因检测技术，建立儿童罕见病综合性诊断平台，辅助临床精准高效诊断疾病。 ③ 实现儿童罕见病精准治疗研究创新：通过开设罕见病专科门诊与罕见病多学科诊疗门诊，开展儿童罕见病多手段精准治疗和基础实验研究，提升诊疗效率，提高患者生存率和生存质量。 ④ 实现儿童罕见病推广应用体系创新：通过分享儿童罕见病大样本专病队列研究成果，参编罕见病诊治共识/指南和著作，组建罕见病诊疗协作网和单病种诊疗协作组，建立罕见病新生儿筛查与协同救治体系，建立罕见病线上线下教育平台和人才培养体系，促进儿童罕见病防治关键技术下沉和推广，提高周边地区儿童罕见病综合防治水平。				