

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	面向基层的遗传与罕见病诊疗技术体系建立及推广应用
推荐单位 /科学家	广东省医学会
项目简介	我国基层医疗机构在遗传与罕见病防治领域长期面临技术短缺、诊断延迟和资源失衡三大挑战。为破解这一难题，项目团队立足基层需求，通过多学科协同创新，构建了覆盖“筛查-诊断-干预”全链条的精准防控技术体系，在技术创新、体系构建和推广应用三个维度取得重大突破，显著提升了基层诊疗能力。 一、技术体系创新：研发系列基层适用检测技术 针对基层设备匮乏、检测能力不足的现状，团队突破关键技术瓶颈，开发了系列适合基层的基因检测平台： （1）G6PD 缺乏症检测技术：首创同步检测 20 种突变的试剂盒，创新设计对照探针使女性杂合子检出率大大提升，仅需普通 PCR 仪即可操作（获国家发明专利 3 项，中国专利优秀奖 1 项，医疗器械注册证 1 项）； （2）遗传性耳聋多基因检测技术：基于 PCR-RDB 技术开发膜芯片体系，实现 4 个耳聋基因 20 个位点同步检测（获国家发明专利 2 项，医疗器械注册证 1 项）； （3）地中海贫血检测体系：覆盖中国人群 26 种常见突变，新增泰国型及-50M 等高频位点，检出率大大提高（获医疗器械注册证 3 项）； （4）叶酸代谢基因检测技术：采用分子信标熔解曲线法，实现 3 个关键位点 4 小时快速检测（获国家发明专利 1 项，医疗器械注册证 1 项）。 二、构建“筛查-诊断-干预”全链条精准防控体系 （一）高发遗传病基层快速筛查网络 通过自主研发的 G6PD、耳聋、地贫、叶酸代谢等基因检测试剂盒（获医疗器械注册证 6 项），构建了覆盖广东、广西等 20 多个省份 300 余家基层医院的筛查网络，累计完成近 300 万人次筛查。 （二）疑难罕见病多组学联合诊断体系 （1）创新基因组学门诊+MDT 模式：累计确诊 500 余种罕见病，数种罕见病为中国首次报道，平均确诊周期从 4.26 年缩短至 4 周； （2）创新“临床表型驱动”多组学分析平台：建立高通量测序（WES、WGS、CNV-SEQ）、转录组学、免疫组化、代谢酶学等技术平台助力疑难罕见病诊断。 （三）全链条技术转化生态 （1）产学研协同创新：团队建成出生缺陷防控国家工程实验室分中心，联合香港大学组建产学研团队。通过“研发-注册-生产-应用”全流程加速机制，6 项技术获医疗器械注册证，试剂盒年产能达 500 万人份。 （2）基层能力建设：建立“线上培训-实地带教-病例讨论”人才培养体系，为基层医院培育遗传罕见病诊疗相关人才。 三、转化应用成效

	学术创新：发表 SCI 论文 30 篇，发现数十种中国首报病例，牵头制定《新生儿线粒体病诊断与治疗专家共识》等指南共识。 技术转化：获发明专利 10 项，6 项技术获医疗器械注册证，开发系列筛查试剂盒，成果转化产值突破 1.6 亿元。 推广应用：在广东、广西等全国 300 余家医院应用，累计检测近 300 万人次。 本项目通过技术创新与模式重构，实现了三大转变：检测技术从“高端依赖”到“基层适配”、服务模式从“被动转诊”到“区域解决”、防控策略从“事后干预”到“全程管理”，具有重要社会价值。
--	--

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姓名）	检索数据库	他引总次数	通讯作者单位是否含国外单位
1	Identification of pathogenic variants of ERLEC1 in individuals with Class III malocclusion by exome sequencing.	HUMAN MUTATION	2020, 41(8): 1435-1446.	3.3	饶春宝、关比杨、雒东、邓琴、彭琪、林子添、黄美华、祁鸣、钟柏茂、陆小梅	陆小梅	SCI	5	否
2	Large Cohort Screening of G6PD Deficiency and the Mutational Spectrum in the Dongguan District in Southern China	PLoS One	2015 Mar 16;10(3):e0120683.	2.9	彭琪、黎四平、马可泽、李文瑞、马强、何晓光、何月敬、何婷、陆小梅	陆小梅	SCI	24	否
3	A reverse dot blot assay for the screening of twenty mutations in four genes associated with NSHL in a Chinese population	PLoS One	2017 May 15;12(5):e0177196.	2.9	黎四平、彭琪、廖生赟、李文瑞、马强、陆小梅	陆小梅	SCI	11	否
4	BVLS2 overlooked for 3 years in a pediatric patient caused by	Clinica chimica acta	2021 Dec;523: 402-406.	3.2	刘自强、彭琪、李建伟、饶春宝、陆小梅	陆小梅	SCI	3	否

	novel compound heterozygous mutations in SLC52A2 gene								
5	A novel compound heterozygous mutation in VARS2 in a newborn with mitochondrial cardiomyopathy: a case report of a Chinese family	2018 Nov 20;19(1):202.	2018 Nov 20;19(1):202.	2.3	马可泽、谢明玉、何晓光、刘国军、陆小梅、彭琪、钟柏茂、李宁	李宁	SCI	11	否
6	Case Report: A Novel Intronic Mutation in AIFM1 Associated With Fatal Encephalomyopathy and Mitochondrial Disease in Infant	Frontiers in Pediatrics	2022 May 31;10:889089.	2.1	彭琪、马可泽、王霖晟、朱英华、张耀忠、饶春宝、雒东、蒋再学、赖伟、卢慧玲、段朝晖、周中军、陆小梅	陆小梅	SCI	3	否
7	A novel homozygous initiation codon variant associated with infantile alpha-Bcrystallinopathy in a Chinese family	Mol Genet Genomic Med.	2019 Aug;7(8):e825.	1.5	马可泽、雒东、田甜、李宁、何晓光、饶春宝、钟柏茂、陆小梅	陆小梅	SCI	10	否
8	Pathogenesis of bronchopulmonary dysplasia in preterm neonates revealed by an RNA sequencing interaction network analysis	Transl Pediatr	2022 Dec;11(12):2004-2015	1.5	徐凤丹, 梅亚波, 张耀忠, 陈勤, 廖金凤, 何晓光, 封志纯, 王星云, 李宁	李宁	SCI	0	否
9	PCR-反向斑点杂交膜芯片技术在遗传性非综合征耳聋患儿基因检	中华实用儿科临床杂志	2018,33(23):1811-1814.	0	叶敏南、李文瑞、彭琪、黎四平、彭陆衡、陆小梅	陆小梅	SCI	0	否

	测中的应用								
10	A molecular-beacon-based asymmetric PCR assay for detecting polymorphisms related to folate metabolism	J Clin Lab Anal	2020 Aug;34(8):e23337.	2.6	彭琪、廖生赞、何月敬、梁丽云、苏小华、饶春宝、李文瑞、黎四平、陆小梅	陆小梅	SCI	0	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	ZL201310730702.0	2015-01-14	一种 G6PD 缺乏症基因检测膜条以及 PCR 引物	陆小梅、黎四平、李文瑞、彭琪
2	中国发明专利	中国	ZL201920072188.9	2020-01-21	一种检测 G6PD 基因突变的试剂盒	李川、廖生赞、廖文博、陈建东
3	中国实用新型专利	中国	ZL201110069362.2	2013-04-17	诊断 G6PD 缺乏症的核酸杂交膜条、PCR 引物及试剂盒	危梅娟
4	中国发明专利	中国	ZL201610137106.5	2023-12-22	一种非综合征耳聋基因检测膜条以及 PCR 引物	陆小梅、黎四平、彭琪、李文瑞、马强、何晓光、马可泽、廖生赞
5	中国发明专利	中国	ZL201110140461.5	2013-06-12	用于诊断非综合征耳聋的杂交膜条、PCR 引物及试剂盒	危梅娟
6	中国发明专利	中国	ZL201711237602.9	2018-12-25	新生儿 50 种遗传病基因检测探针组及筛查方法	钟柏茂、陆小梅、黎四平、彭琪、刘国军
7	中国发明专利	中国	ZL201810491577.5	2023-05-23	检测叶酸代谢相关基因位点基因型的引物和探针及试剂盒	廖生赞、高小龙
8	中国发明专利	中国	ZL201710237415.4	2020-07-03	一种检测Ⅲ类错合畸形 PCDHB3 基因突变的 PCR 引物、探针及方法	饶春宝、陆小梅
9	中国发明专利	中国	ZL201710236740.9	2020-07-07	一种检测多指畸形 GLI3 基因突变的 PCR 引物、探针及荧光定量 PCR 检测方法	饶春宝、陆小梅
10	中国发明专利	中国	ZL202410709292.X	2025-03-14	一种羊水来源多肽及其在防治支气管肺发育不良的应用	徐凤丹、何晓光、李宁、王星云、李金凤、邓碧滢、麦敏玲、吴湘滋、陈秀会、吴凤敏

完成人情况表

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
钟柏茂	1	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	主任医师,教授	院党委书记
对本项目的贡献	负责体系建设的总体规划、设计和组织协调等工作，为体系的建立和成果转化提供了重要保障；主持罕见病MDT 会诊及指导罕见病诊治及研究等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
陆小梅	2	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	主任技师,教授	科室主任
对本项目的贡献	研发多项基因检测新技术，建立多组学检测技术及生信分析平台，搭建完善的从疾病诊断到基础研究的实验平台，参与遗传及罕见病的诊疗、研究、人才培养、科普教育等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
彭琪	3	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	主任技师,副教授	科室秘书
对本项目的贡献	参与遗传及罕见病精准诊疗体系的构建工作，包括基因检测技术研发、分子诊断平台建设、人才培养以及机制研究等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
黎四平	4	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	主任技师,教授	科室主任
对本项目的贡献	参与多种遗传病基因检测技术研发、临床应用、人才培养、科普教育等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
廖生赞	5	深圳市亿立方生物技术有限公司	深圳市亿立方生物技术有限公司	其他	总经理
对本项目的贡献	共同研发多种遗传病分子检测创新技术，负责申报产品注册证及产品生产体系建立、临床推广应用。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
徐凤丹	6	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	主任医师,教授	科室副主任
对本项目的贡献	参与儿童罕见病诊疗体系的构建与具体实施，推动临床诊疗规范落地，积极开展罕见病诊疗人才培养及科普教育。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
谢明玉	7	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	主治医师	科室副主任
对本项目的贡献	参与儿童罕见病诊疗体系的构建与具体实施，积极开展罕见病诊疗研究、培养基层罕见病医生及开展科普教育。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
危梅娟	8	深圳市亿立方生物技术有限公司	深圳市亿立方生物技术有限公司	其他	董事长
对本项目的贡献	共同开发多项遗传病分子诊断技术，负责专利申请、申报注册证及产品生产体系建立、临床推广应用。				

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
李宁	9	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	主任医师,教授	副院长
对本项目的贡献	参与儿童罕见病诊疗体系的构建与实施工作，主要贡献包括参与罕见病多学科协作诊疗（MDT）平台建设，积极开展罕见病科普教育。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
何晓光	10	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	主任医师,教授	科室主任
对本项目的贡献	参与儿童罕见病诊疗体系的构建与实施工作，协助完善儿童罕见病一站式诊疗流程的制定与优化，推动临床诊疗规范落地，积极开展罕见病科普教育。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
朱英华	11	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	副研究员,副教授	科室副主任
对本项目的贡献	开展多项罕见病的分子机制研究工作，参与遗传及罕见病的人才培养、科普教育等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
马可泽	12	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	主任医师,教授	科室主任
对本项目的贡献	参与儿童罕见病诊疗体系的构建与实施工作，积极开展罕见病的诊疗研究、人才培养及科普教育。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
刘自强	13	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	主任医师	科室主任
对本项目的贡献	参与儿童罕见病诊疗体系的构建与实施工作，积极开展罕见病的诊疗、MDT、人才培养及科普教育等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
李文瑞	14	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	主任技师,副教授	科室副主任
对本项目的贡献	参与多种遗传病基因检测技术的研发及检测。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
叶敏南	15	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）	副主任技师,副教授	无
对本项目的贡献	参与多种遗传病基因检测技术的研发及检测。				
完成单位情况表					
单位名称	东莞市第八人民医院（东莞市儿童医院）			排名	1
对本项目的贡献	1.组建跨学科罕见病 MDT 团队，建立"一站式"诊疗平台，建立"临床表型驱动-多组学验证"诊断路径及平台； 2.研发遗传性耳聋、G6PD 缺乏症、叶酸代谢等基因检测新技术并推广应用；				

	3.专利申报及论文发表等。		
单位名称	深圳市亿立方生物技术有限公司	排名	2
对本项目的 贡献	1.联合开发遗传性疾病包括耳聋、G6PD缺乏症、地中海贫血、叶酸代谢等相关基因检测新技术 2.负责体外诊断试剂注册证申报、生产体系搭建及临床应用推广 3.参与专利申报工作		