

2025 年中华医学科技奖候选项目/候选人 公示内容

推荐奖种	青年科技奖（非基础医学类）								
项目名称	基因-代谢双维驱动下的烟雾病精准诊疗关键技术								
推荐单位/科学家	首都医科大学								
项目简介	<p>烟雾病（Moyamoya Disease, MMD）是一种以慢性脑血管进行性闭塞为特征的高致残性脑血管疾病。如何阻止疾病发展和预防再发卒中是 MMD 研究的根本性难题。本项目依托于十三五课题“缺血性脑血管病和脑肿瘤防治关键技术研究(烟雾病的外科治疗体系研究)”开展了一系列研究，系统探索 MMD 相关的可干预危险因素及其潜在机制，旨在发现早期干预靶点并优化术后管理策略。</p> <p>MMD 的临床表现具有显著的异质性，且缺乏有效的早期诊断和预后评估手段，导致早期干预和治疗时机的把握困难。项目聚焦于 RNF213 p.R4810K 基因变异，系统分析了该变异与 MMD 临床表型之间的关系。（1）早期干预与个性化治疗策略：GA 和 AA 基因型的 MMD 患者通常在较年轻时发病，并表现出较重的临床症状，卒中是常见的首发症状。因此，建议这类患者应早期干预，特别是在术前评估中考虑基因变异的影响（代表性论文 1-5，被引 30 次），此研究为 MMD 的个性化治疗提供了依据。（2）MMD 的术前影像评估是决定手术方案和预后预测的关键。研究表明，RNF213 p.R4810K 基因变异对颈外动脉侧枝循环的形成有显著影响（代表性论文 1-6；代表性论文 1-7，共被引 11 次）。具体来说，GA 基因型患者的侧枝循环形成能力明显优于 GG 基因型患者，而 GG 基因型患者则倾向于表现出较高的单侧病变发生率 and 大脑后动脉受累频率。这一发现为术前影像学评估提供了重要的遗传学依据，能够为患者的手术方案和预后预测提供帮助。（3）MMD 患者术后的侧枝代偿能力直接关系到术后卒中复发的风险。研究结果显示，GA 基因型患者的术后侧枝代偿能力明显优于 GG 基因型患者（代表性论文 1-8，被引 15 次），这一差异可能影响术后卒中的复发率，为术后管理提供了重要的遗传学参考。</p> <p>RNF213 p.R4810K 突变被证实具有很强易感性。据报道，RNF213 p.R4810K 突变发生在 90% 的日本 MMD 患者，79% 的韩国患者和 23% 的中国患者，中国患者明显低于日本和韩国患者。表明可能有其他因素参与了 MMD 的发生与发展。基于此，本研究团队提出核心科学问题：除遗传因素外，代谢紊乱是否参与 MMD 的发生发展及不良预后？研究团队通过前瞻性病例对照研究发现，29.7% 成年 MMD 患者存在 HHcy，且其水平与疾病风险显著相关（代表性论文 1-1，被引 44 次），为国际首次报道。我们还发现 HHcy 是 MMD 术后缺血事件及血管生成不良的独立危险因素（代表性论文 1-3、代表性论文 1-4，共被引 27 次），推动临床术前风险评估体系优化。</p> <p>综上所述，研究团队紧密围绕 MMD 这一高致残率脑血管疾病的临床诊疗难题，聚焦“疾病机制不明、缺乏早期干预与精准诊疗策略”的核心挑战，创新性地整合遗传学及代谢组学等多学科技术优势，系统性开展基础研究与临床转化探索，提出疾病分型新理论、揭示多维度致病机制、开发靶向干预新策略，推动 MMD 诊疗从“经验性”向“精准化”跨越。</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	Modifiable Risk Factors Associated With Moyamoya Disease: A Case-Control Study	Stroke	2020, 51(8):2472-2479; 2020年8月	7.9	葛培聪, 张谦, 叶迅, 刘兴炬, 邓晓峰, 王佳, 王嵘, 张岩, 张东, 赵继宗	张谦, 赵继宗	SCI	27	否
2	Circulating choline pathway nutrients and risk of moyamoya disease	Frontiers in Nutrition	2022, 9:953426; 2022年8月1日	4.0	葛培聪, 赵耀波, 翟苑任, 张谦, 叶迅, 王佳, 王嵘, 张岩, 张东, 赵继宗	张东, 赵继宗	SCI	2	否
3	Hyperhomocysteinemia Is a Predictor for Poor Postoperative Angiogenesis in Adult Patients With Moyamoya Disease	Frontiers in Neurology	2022, 13:902474; 2022年6月2日	2.7	何薪恒, 葛培聪, 叶迅, 刘兴炬, 王佳, 王嵘, 张岩, 张东, 赵继宗	葛培聪, 张东, 赵继宗	SCI	11	否
4	Hyperhomocysteinemia is a risk factor for postoperative ischemia in adult patients with moyamoya disease	Neurosurgical Review	2021, 44(5):2913-2921; 2021年1月27日	2.5	李俊昇, 葛培聪, 张谦, 林发, 王嵘, 张岩, 张东, 王雯, 赵继宗	王雯, 赵继宗	SCI	6	否
5	Association Between p.R4810K Variant and Long-Term Clinical Outcome in Patients With Moyamoya Disease	Frontiers in Neurology	2019, 10:662; 2019年6月25日	2.7	葛培聪, 叶迅, 刘兴炬, 邓晓峰, 王嵘, 张岩, 张东, 张谦, 赵继宗	张谦, 赵继宗	SCI	23	否
6	Angiographic characteristics in Moyamoya disease with the p.R4810K variant: a	European Journal of Neurology	2020, 27(5):856-863; 2020年2月15日	4.5	葛培聪, 张谦, 叶迅, 刘兴炬, 邓晓峰, 王佳, 王嵘, 张岩, 张东, 赵继宗	赵继宗	SCI	5	否

	propensity score-matched analysis								
7	Different subtypes of collateral vessels in hemorrhagic moyamoya disease with p.R4810K variant	BMC Neurology	2020, 20(1):308; 2020年8月19日	2.2	葛培聪, 张谦, 叶迅, 刘兴炬, 邓晓峰, 王佳, 王嵘, 张岩, 张东, 赵继宗	赵继宗	SCI	5	否
8	Association between p.R4810K Variant and Postoperative Collateral Formation in Patients with Moyamoya Disease	Cerebrovascular Diseases	2019;48(1-2):77-84; 2019年10月2日	2.2	葛培聪, 叶迅, 刘兴炬, 邓晓峰, 王佳, 王嵘, 张岩, 张东, 张谦, 赵继宗	赵继宗	SCI	11	否
9	Digital subtraction angiographic characteristics of progression of moyamoya disease 6 months prior to surgical revascularisation	Stroke and Vascular Neurology	2020, 5(1):97-102; 2020年2月27日	4.4	葛培聪, 张谦, 叶迅, 刘兴炬, 邓晓峰, 王佳, 王嵘, 张岩, 张东, 赵继宗	赵继宗	SCI	5	否
10	Clinical Features of Hemorrhagic Moyamoya Disease in China	World Neurosurgery	2017, 106:224-230; 20217年6月24日	1.9	葛培聪, 张谦, 叶迅, 刘兴炬, 邓晓峰, 李昊, 王嵘, 张岩, 张东, 曹勇, 王硕, 赵继宗	赵继宗	SCI	11	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
葛培聪	1	首都医科大学附属北京天坛医院	首都医科大学附属北京天坛医院	副研究员,副教授	无
对本项目的贡献	葛培聪, 副研究员, 硕士生导师, 神经外科主治医师, 自2015年起专注于烟雾病(MMD)的发病机制与精准诊疗研究。主持国家自然科学基金青年项目等6项课题, 以第一/通讯作者在MMD领域发表SCI 48篇,				

	其中 JCR Q1 区 18 篇, 1 篇入选封面图片。获得北京市优秀博士学位论文, 发明专利授权 1 项, Expertscape 全球 MMD 排名 23 名, 以第一作者或通讯作者身份发表代表性论文 1-1 至 1-10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张东	2	首都医科大学附属北京天坛医院	首都医科大学附属北京天坛医院	主任医师,教授	无
对本项目的贡献	张东, 北京医院暨国家老年医学中心神经外科主任, 主任医师, 教授, 医学博士, 博士生导师, 比利时自由大学 Erasme 医院访问学者。国家卫生计生委脑卒中防治专家委员会缺血性卒中外科专业委员会副主任委员, 国家卫计委第一届泛血管医学专家委员会常务委员。张东教授以第一作者或通讯作者发表 SCI 论文 21 篇, 总影响因子超过 60 分, 中文核心期刊论文 14 篇。参编神经外科专著 10 余部, 主译 2 部。2015-2020 年烟雾病、willis 环等关键词相关论文发表数量世界第一, 以通讯作者或参与作者身份发表代表性论文 1-1 至 1-10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
邓晓峰	3	首都医科大学附属北京天坛医院	首都医科大学附属北京天坛医院	副主任医师,副教授	无
对本项目的贡献	副主任医师, 硕士生导师, 主要从事脑血管疾病的诊断及治疗。主持国家自然科学基金面上基金以及北京市优秀人才等课题, 参与多项国家级课题的研究。参编多本神经外科专著。以第一作者身份在《Stroke》《HumanBrain Mapping》《Journal of Neurosurgery》等杂志发表 SCI 论文 20 余篇, 以参与作者身份发表代表性论文 1-1 至 1-10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
叶迅	4	首都医科大学附属北京天坛医院	首都医科大学附属北京天坛医院	主任医师,副教授	无
对本项目的贡献	叶迅, 主任医师, 临床业务能力突出, 临床工作 20 年, 长期在脑血管外科团队工作, 擅长烟雾病的外科治疗和复杂动脉瘤的颅内外血运重建手术。在多个学术团体任职: 中国研究型医院学会脑血管病学专业委员会青年委员会副主委, 北京医学会介入学分会复合手术学组委员, 中国卒中学会复合介入神经外科分会委员, 中国医师协会神经修复专业委员会神经网络重建专业委员会委员。北京市“神经系统 3D 打印临床医学转化”工程技术研究, 以参与作者身份发表代表性论文 1-1 至 1-10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张谦	5	首都医科大学附属北京天坛医院	首都医科大学附属北京天坛医院	主任医师,教授	神经外科血管二病区副主任
对本项目的贡献	神经外科血管二病区副主任, 主任医师, 博士生导师, 主持国家自然科学基金面上项目等项目及课题。发表论文 20 余篇, 包括 Stroke、JNS 等神经外科学领域代表性期刊, 参编神经外科专著 10 余部, 以通讯作者或参与作者身份发表代表性论文 1-1 至 1-10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
刘兴炬	6	首都医科大学附属北京天坛医院	首都医科大学附属北京天坛医院	副主任医师,副教授	无
对本项目的贡献	副主任医师, 硕士生导师, 主持国家自然科学基金课题课题一项。参与科技部国家“十一五”、“十二五”、“十三五”, 北京市科委多项重大课题和国自然面项目。在国内外本领域专业杂志第一和通讯作者发表论著二十余篇, 包括 Neurology、Stroke、JNNP、JNS 等神经外科学领域代表性期刊上, 以参与作者身份发表代表性论文 1-1 至 1-10。				
完成单位情况表					

单位名称	首都医科大学附属北京天坛医院	排名	1
对本项目的 贡献	<p>首都医科大学附属北京天坛医院神经外科是国家神经系统疾病临床医学研究中心的核心单位，在脑血管病基础与临床研究方面具有雄厚实力，尤其在烟雾病的诊疗与机制研究方面居于国内领先、国际先进水平。</p> <p>本单位长期致力于 MMD 的多中心登记、精准诊断与个体化治疗体系构建，已牵头完成国家“十三五”重大专项“缺血性脑血管病和脑肿瘤防治关键技术研究(烟雾病的外科治疗体系研究)”课题，并建立了较完善的病例库和生物样本资源库。在此基础上，系统开展了 MMD 可干预危险因素流行病学调查和机制研究，首次明确了同型半胱氨酸（Hcy）等代谢指标与 MMD 发病风险的相关性，提出 Hcy 可作为干预靶点并指导术后管理。</p> <p>同时，依托分子流行病学与多组学平台，深入研究了胆碱/甜菜碱代谢通路、Hcy 代谢异常与脑血管功能障碍的关联机制，揭示其在 MMD 发生发展中的作用。在遗传学研究方面，系统分析了 RNF213 p.R4810K 突变与临床表型、影像特点及术后预后的关系，提出“杂合优势”假说，推动 MMD 术前评估策略优化。</p> <p>在团队建设方面，单位汇聚了神经外科、神经影像、神经病理及分子生物学等多学科专家，具备良好的交叉合作与转化研究能力。本单位将继续依托现有研究基础与多学科协作优势，推动 MMD 高风险人群的早期识别、精准分型与个体化治疗方案的建立，助力脑血管病防治体系建设。</p>		