

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	基于新型分子诊断技术的遗传病产前筛查与诊断体系的建立及应用推广
推荐单位/科学家	广东省医学会
项目简介	<p>我国出生缺陷发生率为 5.6%，遗传病占 30%-40%。多数遗传病无有效治疗办法，产前筛查与诊断是主要防控措施。传统方法存在较大局限性，总体检出率不足 20%。本项目依托下一代高通量测序（NGS）和染色体微阵列分析（CMA）等技术，构建新型产前筛查与诊断体系并推广应用。创新点如下：</p> <p>一、国际上率先研发半导体测序平台（SSP）无创产前筛查（NIPT）非整倍体</p> <ol style="list-style-type: none"> 1、在国际上首次研发半导体测序平台（SSP），实现医院独立开展 NIPT。 2、在国际上首次证实 NIPT 假阳性率约 0.1%，确认 NIPT 只能定义为产前筛查。 3、在国际上首次验证常规 NIPT 检测染色体微缺失/重复准确性。 4、作为主笔单位编写国家卫健委 NIPT 技术管理规范。 <p>二、国内率先构建 CMA 技术平台产前诊断基因组病</p> <ol style="list-style-type: none"> 1、2008 年起国内率先构建 CMA 技术产前诊断基因组病，获南中国畸形胎儿基因组病基础信息。 2. 新发现 15 个拷贝数变异（CNVs）片段。 3. 识别和鉴定 2 个致病基因并探讨其致病机制。 4、新命名一种综合征：肾发育不良 1q21.1 缺失综合征。 5、世界首报 8 例和国内首报 5 例胎儿综合征。 6、建立多功能一体化 CMA 分析系统和结构畸形 CNVs 数据库。 7. 主编 CMA 临床指南。 <p>三、国内医院产前诊断专科率先建立全外显测序技术（WES）产前诊断单基因病，并实现一站式本地化自主数据分析</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 2018 年率先发表中国最大产前 WES 队列结果，获南中国人结构畸形遗传学基础信息。 2. 2022 年发表迄今全球最大产前 WES 队列结果，原创提出 WES 数据分析三步法； 3. 识别与鉴定 73 个新候选基因并探讨其致病机制； 4. 制定 13 个产前诊断路径； 5. 自主建立 570 种单基因病诊断新方法； 6. 研发建立本地化高通量测序系统； 7. 建立先天畸形遗传变异数据库； 8. 首次建立基于人群数据单倍型分析无创产前检测 α 和 β 地中海贫血新方法。 9. 参编行业遗传变异分析指南。 <p>四、成果转化</p> <ol style="list-style-type: none"> 1、发明 QF-PCR 技术快速诊断常见非整倍体，已转化成商业试剂盒。 2、研发产前诊断管理软件，已推广应用到 15 家医院。 3. 研发建立高通量测序管理系统，已转化到第三方临检机构，获广东医学创新转化先锋奖。 <p>五、推广应用</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. 将整套新技术整合应用，使胎儿疾病检出率从不足 20% 提高到 51.6%；项目共对 177386 例胎儿进行遗传病的产前筛查与诊断，阻止 11982 例严重遗传病患儿出生。 2. 牵头成立出生缺陷防控专科联盟，与全国 9 省市 56 家医院签订技术推广合作。

3. 接收来自全国 273 家医院、共 858 名专业技术人员进修学习。

4. 项目内容多年来连续在胎儿医学领域国内外重要学术会议进行专题演讲推广。

六、知识产权
共发表论文 112 篇，SCI 论文 92 篇，总影响因子 (IF) 386.2，单篇最高 IF 为 96.3；中华期刊论文 20 篇。获发明专利 3 项；软件著作权 4 项；成果转化 3 项；编写临床指南 3 项；主编专著 1 部。

七、社会效益
项目内容为社会和家庭节约遗传病相关医疗成本至少 119.2442 亿元，并推动行业进步，取得显著社会效益。

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	Application of exome sequencing for prenatal diagnosis of fetal structural anomalies: clinical experience and lessons learned from a cohort of 1618 fetuses.	Genome Med.	2022,Oct 28;14(1):123.	10.4	符芳, 李茹, 喻秋霞, 王丹, 邓琼, 黎璐珊, 雷婷纓, 陈桂兰, 聂志强, 杨昕, 韩瑾, 潘敏, 甄理, 张永玲, 景象一, 黎福成, 李发涛, 张丽娜, 易翠兴, 李颖思, 陆琰, 周航, 程肯, 李坚, 向丽娜, 张晶, 汤莎, 方萍, 李东至, 廖灿	李东至, 廖灿	《科学引文索引》(SCIE)网络版、中国科学引文数据库(CSCD)	28	否
2	Noninvasive prenatal testing of α -thalassemia and β -thalassemia through population-based parental haplotyping.	Genome Med.	2021, Feb 5;13(1):18.	10.4	陈超, 李茹, 孙隽, 祝雅萍, 蒋璐, 李坚, 符芳, 万均辉, 郭凤禹, 安晓英, 王垚燊, 范林林, 孙岩, 郭小森, 赵素敏, 王琬暘, 曾凡微, 杨昀, 倪培相, 丁一, 向碧霞, 彭智宇, 廖灿	彭智宇, 廖灿	《科学引文索引》(SCIE)网络版、中国科学引文数据库(CSCD)	11	否
3	Noninvasive prenatal diagnosis of common aneuploidies by semiconductor	Proc Natl Acad Sci U S A.	2014,111(20):7415-7420.	9.4	廖灿, 尹爱华, 彭春方, 符芳, 杨洁霞, 李茹, 陈样宜, 罗东红, 张永玲, 欧燕媚, 李坚, 吴菁, 麦明琴, 侯瑞,	刘海量, 张小庄, 张康	《科学引文索引》(SCIE)网络版、	76	是

	sequencing.				Frances Wu, 罗东红, 李东至, 刘海量, 张小庄, 张康		中国科学引文数据库 (CS CD)		
4	Whole exome sequencing as a diagnostic adjunct to clinical testing in fetuses with structural abnormalities.	Ultrasound Obstet Gynecol.	2018, Apr;51(4):493-502.	6.1	符芳, 李茹, 李焱, 聂志强, 雷婷纓, 王丹, 杨昕, 韩瑾, 潘敏, 甄理, 欧燕媚, 李坚, 李发涛, 景象一, 李东至, 廖灿	李东至, 廖灿	《科学引文索引》(SC I-E) 网络版、中国科学引文数据库 (CS CD)	101	否
5	Detection of fetal copy number variants by non-invasive prenatal testing for common aneuploidies.	Ultrasound Obstet Gynecol.	2016, 47(1):53-57.	6.1	李茹, 万均辉, 张永玲, 符芳, 欧燕媚, 景象一, 李坚, 李东至, 廖灿	廖灿	《科学引文索引》(SC I-E) 网络版、中国科学引文数据库 (CS CD)	52	否
6	Implementation of high-resolution SNP arrays in the investigation of fetuses with ultrasound malformations: 5 years of clinical experience.	Clin Genet.	2014, 86(3):264-269.	2.9	廖灿, 符芳, 李茹, 谢闰娥, 张永玲, 李坚, 李东至	廖灿	《科学引文索引》(SC I-E) 网络版、中国科学引文数据库 (CS CD)	11	否
7	Prenatal diagnosis of fetal multicystic dysplastic	Nephrol Dial Transplant.	2016, 31(10):1693-1698.	4.8	符芳, 陈斐斐, 李茹, 张永玲, 潘敏, 李东至, 廖灿	廖灿	《科学引文索引》(SC	24	否

	kidney via high-resolution whole-genome array.						I-E)网络版、中国科学引文数据库 (CS CD)		
8	Whole-exome sequencing for prenatal diagnosis of fetuses with congenital anomalies of the kidney and urinary tract.	Nephrol Dial Transplant.	2017,32(10):1665-1675.	4.8	雷婷纓, 符芳, 李茹, 王丹, 王荣跃, 景象一, 邓琼, 李洲洲, 刘泽群, 杨昕, 李东至, 廖灿	廖灿	《科学引文索引》(SC I-E)网络版、中国科学引文数据库 (CS CD)	43	否
9	Whole exome sequencing improves genetic diagnosis of fetal clubfoot.	Hum Genet.	2023,142(3):407-418. Epub 2022 Dec 25.	3.8	黄锐斌, 周航, 马纯玲, 符芳, 程肯, 王优, 李茹, 雷婷纓, 喻秋霞, 王丹, 严树涓, 杨昕, 李东至, 廖灿	廖灿	《科学引文索引》(SC I-E)网络版、中国科学引文数据库 (CS CD)	6	否
10	对传统产前诊断阴性的先天性发育异常胎儿家系应用全外显子测序技术的分析.	中华妇产科杂志	2021,56(07):458-466.	0	符芳, 黎璐珊, 杜坤, 李茹, 喻秋霞, 王丹, 雷婷纓, 邓琼, 聂志强, 张雯雯, 杨昕, 韩瑾, 甄理, 潘敏, 张丽娜, 黎福成, 张永玲, 景象一, 李东至, 廖灿	廖灿	《科学引文索引》(SC I-E)网络版、中国科学引文数据库 (CS CD)	10	否

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	ZL202110218146.3	2022-07-22	突变的HoxA10基因及应用	廖灿, 符芳, 李东至, 李茹, 党孝, 黎璐珊, 杨昕, 韩瑾, 潘敏, 甄理, 李坚, 王丹, 黎福成
2	中国发明专利	中国	ZL201110268765.X	2015-10-21	一种筛查 α 和 β 地中海贫血点突变	廖灿, 李茹
3	中国发明专利	中国	ZL201010019380.5	2013-01-23	一种快速诊断染色体数目异常的多重QF-PCR STR检测体系	廖灿, 梁巧仪, 杨昕, 黄以宁
4	中国计算机软件著作权	中国	2023SR1095554	2023-09-18	遗传性疾病临床诊断工作站管理软件V1.0	广州市妇女儿童医疗中心
5	中国计算机软件著作权	中国	2018SR1090979	2018-12-29	菲韬.UAnnotator测序注释软件(简称:UAnnotator)V1.0	李茹, 喻秋霞, 李擷亚, 符芳, 广州菲韬医学软件科技有限公司
6	中国计算机软件著作权	中国	2018SR1091118	2018-12-29	菲韬.UAnalystor遗传测序分析软件(简称:UAnalystor)V1.0	符芳, 喻秋霞, 李擷亚, 李茹, 广州菲韬医学软件科技有限公司
7	中国计算机软件著作权	中国	2012SR016495	2012-03-05	产前诊断工作站管理软件(简称:产前诊断工作站)V1.0	廖灿, 杨昕, 何道坤

完成人情况表

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
廖灿	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	教授,主任医师	产前诊断中心学科带头人
对本项目的贡献	是本项目的负责人,负责本项目全部技术的开发、应用、推广、成果转化等全部工作。作证材料包括全部代表性代表性论文(1-1至1-10、知识产权(2-1至2-3)等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
符芳	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	副教授,副主任医师	无
对本项目的贡献	从2007年7月起就加入第一负责人的团队,以核心骨干成员参与CMA、NIPT、WES等全部技术的开发、应用实施、推广、转化等全部工作。作证材料包括全部代表性论文(1-1至1-10)和知识产权2-1、2-4、2-5、2-6等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
李茹	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	教授,主任技师	产前诊断中心专科实验室负责人
对本项目的	为本项目实施单位产前诊断中心专科实验室负责人,以核心骨干成员参与本项目CMA、NIPT、WES的开发、				

贡献	应用实施、推广、转化等全部过程，佐证材料包括全部代表性论文（1-1至1-10），知识产权（2-1、2-2、2-4、2-5、2-6）等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
李东至	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	教授,主任医师	产前诊断中心 主任
对本项目的 贡献	为本项目实施单位产前诊断中心的专科主任，全部参与和协调本项目技术 CMA、NIPT、WES 的开发、应用实施、推广、成果转化等，佐证材料包括代表性论文（1-1、1-3至1-10），专利 2-1 等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
韩瑾	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	教授,主任医师	产前诊断中心 病区主任
对本项目的 贡献	为产前诊断中心病区主任，从事胎儿疾病的产前筛查、产前诊断以及产前遗传咨询，佐证材料包括代表性论文 1-1、1-4、1-10；专利 2-1 等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张永玲	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	副教授,副主任技 师	无
对本项目的 贡献	主要负责 CMA 和 WES 技术的实验检测、数据分析、以及推广应用，佐证材料包括代表性论文 1-1、1-3、1-5 等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
周航	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	其他,其他	无
对本项目的 贡献	主要参与 WES 技术的应用实施、推广、及临床随访工作，佐证材料包括代表性论文 1-1、1-9 等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
黄锐斌	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	其他,其他	无
对本项目的 贡献	主要参与 WES 技术的实验检测、应用、推广以及临床随访，佐证材料包括代表性论文 1-9 等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
万均辉	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	副主任技师,副主 任技师	无
对本项目的 贡献	主要负责 NIPT 技术的实验检测、数据分析、报告发放、推广应用等，佐证材料包括 1-2、1-5 等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
喻秋霞	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	主管技师,主管技 师	无
对本项目的 贡献	主要负责 WES 技术的生信分析、数据分析、推广应用，佐证材料包括代表性论文 1-1、1-9、1-10 等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
潘敏	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	教授,主任医师	无

对本项目的贡献	主要参与产前遗传咨询, 应用推广等工作, 佐证材料包括代表性论文 1-1、1-4、1-7, 专利 2-1 等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
景象一	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	副教授,副主任技师	无
对本项目的贡献	主要负责 CMA 技术的实验检测, 数据分析、推广应用, 佐证材料包括代表性论文 1-1、1-4、1-5 等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
黎福成	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	主管技师,主管技师	无
对本项目的贡献	主要负责 WES 技术的实验检测、数据分析、推广应用, 佐证材料包括代表性论文 1-1、1-10; 专利 2-1 等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
陈桂兰	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	教授,主任医师	无
对本项目的贡献	主要负责 WES 技术的实验检测、数据分析以及应用传统方法进行验证, 以及应用推广和转化, 佐证材料为代表性论文 1-1 等。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
黎璐珊	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	副教授,副主任医师	无
对本项目的贡献	主要参与胎儿疾病的产前遗传咨询、产前超声扫描、产前诊断取材、技术推广应用等, 佐证材料包括代表性论文 1-1、1-10、专利 2-1 等。				
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	广州医科大学附属妇女儿童医疗中心是本项目的依托单位和唯一完成单位, 全部完成人都是本单位的全职在职员工, 本项目全部研究内容均依托在本单位实施, 本单位为本项目的实施提供一切的场地、仪器设备、临床病例资源、技术平台等全部所需的软硬件条件。本完成单位在成果转化“遗传性疾病临床诊断工作站管理软件 V1.0”(2023SR1095554) 以及全部发表研究论文、知识产、对外签订技术推广应用合作协议等中做出了创造性贡献。				