

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	高度近视基因诊断技术创新及推广应用								
推荐单位/科学家	首都医科大学								
项目简介	近视是一种由环境与遗传因素共同作用引起的屈光不正，其发病率在全球范围内持续攀升，已成为影响国民眼健康的重要公共卫生问题。高度近视是一种严重的屈光不正，患者的眼轴病理性、进行性增长，眼底随着病情进展会出现豹纹状眼底、视网膜脉络膜萎缩以及脉络膜新生血管等并发症，重者可致严重的视功能受损甚至失明，是全球范围内最主要的致盲性眼病之一。我国是一个高度近视高发国家，现有近视患者已超 5 亿，其中高度近视患者超 8000 万，青少年高度近视的患病率达 6.69%~38.40%，防控形势十分严峻。大量研究表明，遗传因素在高度近视的发生发展过程中起着重要的作用，目前全球已发现 25 个近视相关基因座以及一百多个与高度近视相关的单核苷酸多态性位点，但针对中国人群的系统性遗传研究仍然需要深入探索。开展早期筛查以实现症状前诊断、早期精确诊断以及对高危人群进行易感性预判，进而尽早进行干预治疗及生活指导，将为高度近视的防控提供至关重要的理论依据和实践路径。 本项目研究重点是我国高度近视基因诊断的理论探索与创新，主要研究成果如下： （1）通过遗传连锁分析、外显子组测序等方法，发现了多个与高度近视相关的新基因座和易感位点，这些发现为深入理解高度近视的遗传基础和分子机制提供了重要依据。 （2）发现并验证了早发型高度近视的新致病基因 BSG。该基因是第一个经过基因突变敲入小鼠模型验证的高度近视致病基因，引起了国内外同行高度关注，这项发现同时也意味着“早发型高度近视”患者的发病机理及防控研究进入了新时期，也为后续开展基因靶向干预提供了重要的理论依据。 （3）团队联合了国内多个遗传眼病及高度近视门诊/中心，通过应用目标区域外显子捕获、全外显子测序及 Sanger 直接测序等技术，对中国高度近视患者群体进行了基因筛查和验证，揭示了我国高度近视患者群体的基因突变频谱及表型关联特征。 （4）搭建了眼科基因诊断共享技术联盟，促进遗传眼病数据多中心分享、协作分析，有助于疑难病例的确诊、诊断体系的完善以及新基因的研究验证。因诊断设计的基因捕获 panel 已投入科学研究及临床使用，取得了明显的经济效益及社会效益。								
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	Trio-based exome sequencing arrests de novo mutations in early-onset high myopia	PROCEEDINGS OF THE NATIONAL ACADEMY OFSCIENCE S OF THE UNITED STATES OF AMERICA	2017,114 (16),pp. 4219-4224	9.1	金子兵, 吴金雨, 黄秀峰, 冯春云, 蔡雪碧, 毛建洋, 项略, 吴昆潮, 肖雪珊, Bethany A. Kloss, 李中山, 刘振伟, 黄胜海, 沈梅	金子兵; 吕帆; 瞿佳	WOS 核心合集	61	否

					晓, 程菲菲, 程学文, 郑志利, 陈雪娇, 庄文娟, 张清炯, Terri L. Young, 解亭, 吕帆, 瞿佳				
2	New loci for refractive errors and ocular biometric parameters in young Chinese Han adults	SCIENCE CHINA LIFE SCIENCES	2022,65(10):2050-2061	9.5	孙芸芸, 金子兵, 魏士飞, 贾红艳, 曹凯, 胡健萍, 林彩霞, 安文在, 郭继援, 李嵩, 付晶, 李仕明, 王宁利, 安阳大学生眼研究组	李仕明; 王宁利	WOS 核心合集	12	否
3	Expanding the Phenotypic and Genotypic Landscape of Nonsyndromic High Myopia: A Cross-Sectional Study in 731 Chinese Patients	INVESTIGATIVE OPHTHALMOLOGY & VISUAL SCIENCE	2019,60(12):4052-4062	4.7	蔡雪碧, 郑逸晗, 陈德福, 周方悦, 夏鲁奇, 文欣然, 袁一民, 韩芳, 朴顺玉, 庄文娟, 吕帆, 瞿佳, 俞阿勇, 金子兵	金子兵; 俞阿勇; 瞿佳	WOS 核心合集	18	否
4	Mutational screening of SLC39A5, LEPREL1 and LRPAP1 in a cohort of 187 high myopia patients	SCIENTIFIC REPORTS	2017,7(1):1120	3.9	冯春云, 黄小琼, 程学文, 吴荣瀚, 吕帆, 金子兵	金子兵	WOS 核心合集	15	否
5	Whole-Exome Sequencing in a Cohort of High Myopia Patients in Northwest China	FRONTIERS IN CELL AND DEVELOPMENTAL BIOLOGY	2021,9:645501	4.3	刘洋, 张金金, 朴顺玉, 沈人娟, 马雅, 薛中淇, 张雯, 刘娟, 金子兵, 庄文娟	刘娟; 金子兵; 庄文娟	WOS 核心合集	13	否
6	Effect of a Single Nucleotide Polymorphism in the LAMA1 Promoter Region on Transcriptional	CURRENT EYE RESEARCH	2016,41(10):1379-1386	2.0	梁艳闯, 宋言峥, 张丰菊, 孙明甦, 王宁利	张丰菊	WOS 核心合集	5	否

	Activity: Implication for Pathological Myopia								
7	Mutational screening of AGRN, SLC39A5, SCO2, P4HA2, BSG, ZNF644, and CPSF1 in a Chinese cohort of 103 patients with nonsyndromic high myopia	MOLECULAR VISION	2021,27: 706-717	1.4	郑逸晗, 蔡雪 碧, 夏露琪, 周芳月, 温欣 苒, 陈德福, 韩方, 周开晶, 金子兵, 庄 文娟, 林冰	林冰; 庄文 娟	WOS 核心 合集	7	否
8	Association of insulin- like growth factor-1 polymorphism s with high myopia in the Chinese population	MOLECULAR VISION	2012,18: 634-644	1.4	庄文娟, 杨培 增, 李自立, 盛迅伦, 赵晶 晶, 李姗姗, 杨雪秋, 项炜, 容维宁, 刘 雅妮, 张芳霞	杨培增	WOS 核心 合集	37	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 2023 1 0847483.8	2023-09-29	一种近视治疗装置	吴晋芳; 金子兵; 章培培; 张馨予
2	中国发明专利	中国	ZL 2022 1 1028958.2	2022-08-26	用于治疗视网膜相关 疾病的组合物、试剂 盒及其应用	金子兵; 张昌军; 张晓
3	中国发明专利	中国	ZL 2017 10262024.8	2017-04-20	用于二代测序的接头	伍建; 姬晓雯

完成人情况表					
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
金子兵	1	首都医科大学附属北京同仁医院	首都医科大学附属北京同仁医院	教授,主任医师	副院长
对本项目的贡献	第一完成人金子兵为本项目的主持者，提出对高度近视在内的致盲眼病进行致病基因探索，倡导早期基因筛查、早期精确诊断的概念并致力于其临床应用和推广。多年来带领团队在该病的致病机制、新基因研究以及精准治疗方面取得了丰硕的成果，为国内高度近视的基础研究以及临床诊断、治疗以及预防提供了强有力的理论基础和科学依据。其贡献支持文件：代表性论文 1-1,1-2,1-3,1-4,1-5，目录 7.2 知识产权证明目录中所列专利。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
王宁利	2	首都医科大学附属北京同仁	首都医科大学附属北京	教授,主任医师	同仁眼科中心

		医院	同仁医院		主任
对本项目的贡献	王宁利院士团队建立我国首个儿童近视队列“安阳儿童眼病研究”，奠定高度近视遗传机制研究数据基础。团队首次发现闭角型青光眼相关基因位点(ABCC5、CHAT、PLEKHA7)对近视具保护作用，并首次从转录水平验证 LAMA1 基因启动子区 rs2089760 G > A 突变通过降低转录因子结合能力负调控基因表达参与病理性近视发病。王院士主持国家重大防盲项目，团队获近视防控授权发明专利多项。贡献支持文件，代表性论文 1-2、1-6。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
吕帆	3	温州医科大学附属眼视光医院	温州医科大学附属眼视光医院	教授,主任医师	眼视光医学部主任
对本项目的贡献	吕帆教授在温州医科大学附属眼视光医院硬件支持、科研人员调度以及临床样本库建设方面提供了坚实的保障，为本项目的顺利开展奠定了重要基础：此外，吕帆教授的团队致力眼科和视觉科学基础研究和临床技术发展二十多年，带领团队共同创建的眼健康医疗服务体系为民众提供了新医疗优质眼科服务模式，其规模和实力在世界眼科和视觉科学领域有较大贡献度。其贡献支持文件：代表性论文 1-1,1-3。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
瞿佳	4	温州医科大学附属眼视光医院	温州医科大学附属眼视光医院	教授,主任医师	教授、主任医师
对本项目的贡献	瞿佳教授在温州医科大学附属眼视光医院的硬件支持、科研人员调度以及临床样本库建设方面提供了坚实的保障，为本项目的顺利开展奠定了重要基础。瞿佳教授还带领团队建立了大规模的高度近视遗传队列，为系统开展近视及高度近视的遗传致病机制研究，为项目的顺利推进和取得突破性成果奠定了坚实基础。其贡献支持文件，代表性文章 1-1,1-3。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张丰菊	5	首都医科大学附属北京同仁医院	首都医科大学附属北京同仁医院	教授,主任医师	无
对本项目的贡献	张丰菊教授在近视与高度近视领域做出系统性贡献。她带领团队聚焦病理性近视分子遗传机制，首次证实 LAMA1 启动子区 rs2089760 G > A 突变降低转录活性，为风险评估提供新靶点。在屈光手术方面，她推动 FS-LASIK、SMILE 等技术精准化与规范化，完成上万例手术，主编多部专著并参与制定国际指南。她还率先开展巩膜胶原交联基础与临床研究，证实其可增强巩膜生物力学强度，用于阻止病理性近视进展。贡献支持文章 1-6。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
庄文娟	6	宁夏回族自治区人民医院	宁夏回族自治区人民医院	教授,主任医师	眼科医院院长
对本项目的贡献	庄文娟教授长期致力于近视和高度近视的临床与基础研究。本项目中，庄教授团队通过对早发性高度近视家系的研究，发现了新的候选致病基因及变异位点，并揭示了这些基因变异与临床表型的关联。这些研究为高度近视的遗传机制提供了新的理论依据，并为临床诊断和干预提供了重要参考。其贡献支持文件：附件 1-1.1-3.1-5,1-7,1-8。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
孙芸芸	7	首都医科大学附属北京同仁医院	首都医科大学附属北京同仁医院	副研究员,主治医师	斜视与小儿眼科 副主任
对本项目的贡献	孙芸芸副研究员在近视与高度近视领域做出重要贡献。她作为核心骨干参与安阳大学生眼病研究，首次提出 ABCC5、CHAT 和 PLEKHA7 基因多态性与屈光不正及眼生物参数关联，为近视遗传机制提供新见解。在防				

	控临床研究方面，她系统评估眼部生物学参数预测散瞳后屈光度的有效性，并参与角膜塑形镜与框架眼镜对近视儿童周边屈光度影响的随机对照研究。这些发现为近视早期干预和精准防控提供了重要依据。贡献支持文件：附件 1-2。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
伍建	8	北京迈基诺基因科技股份有 限公司	北京迈基诺基因科技股 份有限公司	教授级高工	董事长
对本项目的 贡献	伍建博士是“基因捕获”技术主要发明人之一，在本项目中主导高度近视基因诊断与筛查试剂盒设计研发：1. 特异性基因捕获探针的设计与合成；2.制定测序策略与质控标准，保证测序深度、探针覆盖度、数据真实性和稳定性，兼顾临床转化后的生产效益；3.制定测序数据筛选标准，参考公共数据库、迈基诺自建库及其他权威知识库，结合生物学、遗传学分析及临床实际，确保数据分析准确性与适用性。贡献支持文件：附件 4-1。				
完成单位情况表					
单位名称	首都医科大学附属北京同仁医院			排名	1
对本项目的 贡献	首都医科大学附属北京同仁医院，是以眼科学、耳鼻咽喉科学为国家重点学科的大型三甲医院。眼科学是国家临床重点学科、国家生命科学与技术人才培养基地，拥有国家眼科诊断与治疗设备工程技术研究中心、北京市眼科学与视觉科学重点实验室；同时医院也是全国防盲技术指导组组长单位，设有世界卫生组织防盲合作中心及北京同仁眼库。本项目中，同仁医院开立遗传眼病门诊，建立遗传眼病患者队列，提供基础科研设施及经费，组织科研教学及国内外交流活动，为本项目的开展和推广提供了强大的临床资源和坚实的科研技术和支撑。				
单位名称	温州医科大学附属眼视光医院			排名	2
对本项目的 贡献	温州医科大学作为国内眼科学领域的领军单位之一，拥有国家重点实验室、国家眼耳鼻喉疾病临床医学研究中心等高水平科研平台，在眼科遗传病研究领域具有深厚的学术积淀和技术优势。学校附属眼视光医院作为全国眼视光医学的标杆单位，长期致力于近视、高度近视的发病机制研究与临床诊疗技术创新。依托强大的科研团队和丰富的临床资源，温州医科大学为本项目提供了高度近视患者队列的构建、遗传数据的深度分析以及创新技术的临床验证支持，为项目的顺利实施奠定了坚实基础。				
单位名称	宁夏回族自治区人民医院			排名	3
对本项目的 贡献	宁夏回族自治区人民医院宁夏眼科医院是西北地区规模最大、技术力量雄厚的眼科医院，承担着区域眼科疾病防治与科研创新的重要任务。医院依托宁夏地区独特的遗传资源与多民族人群优势，为本项目提供了高度近视患者群体的遗传样本采集、流行病学调查及区域遗传图谱构建支持。问时，医院积极参与项目的多中心临床验证工作，推动了高度近视精准诊断技术在西北地区的推广应用，为项目的区域化实施与成果转化提供了重要支撑。				
单位名称	北京迈基诺基因科技股份有限公司			排名	4
对本项目的 贡献	北京迈基诺基因科技股份有限公司作为技术开发与临床转化应用单位，主要承担了与遗传性眼病尤其是高度近视相关的基因诊断和筛查试剂盒的整体设计开发、生产转化、临床推广与应用；以及与试剂盒配套的高通量测序数据的注释与分析的标准化生物信息学流程的建立。同时，在临床应用过程中，承担基因检测与报告出具的具体执行工作。				