

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	构建可治疗遗传代谢病的精准防控体系
推荐单位 /科学家	北京大学
项目简介	本成果依托国家重点研发计划“新生儿遗传代谢病筛查诊断集成化产品自主研发”（编号 2017YFC1001700）完成，并在国家重点研发计划滚动项目“新生儿遗传代谢病筛查诊断试剂研发和应用示范”中推广应用，以可治疗的遗传代谢病为重点，围绕筛查诊断体系的国产化突破与临床应用创新，形成了具有重要社会价值和技术引领性的系统性解决方案，针对我国长期受制于国外技术垄断、筛诊治脱节的行业痛点，自主研发关键设备、试剂及配套软件，推动药品及食品研发，构建覆盖“筛查-诊断-治疗-救助”的全链条解决方案，实现技术创新，扩增病种，提升出生缺陷三级防控能力。 一、遗传代谢病筛查及诊断技术国产化 创新开发样本自动前处理系统，研发国产三重四级杆质谱仪；自主研发串联质谱法筛查用配套干血斑氨基酸及肉碱检测试剂、代谢诊断用衍生化尿液有机酸检测试剂及质控品体系；主导制订国家卫健委临检中心室间质评 NCCL-E-25 项目；研发针对高发病种甲基丙二酸血症诊断及监测用特异性试剂盒；研发基于基因组学诊断目的的单基因病特异性鉴别试剂。 二、智能化诊断体系构建 建立痕量血斑样本核酸提取技术；研发高通量目标区域高效捕获测序技术，设计了针对 158 个基因的捕获探针，开发人工智能辅助的测序数据分析与报告解读系统，提升诊断效率，搭建临床-实验室-科研数据共享平台。 三、诊疗服务模式创新 建立遗传代谢病多学科联合门诊，整合儿科、重症、遗传、代谢、营养科等学科资源，缩短患者就诊周期，争取救治时机；完善诊疗路径标准化，建立多种遗传代谢病的临床指南；构建覆盖国内百余家医疗机构的协同诊疗网络。 四、治疗保障体系延伸 在国家重点研发计划平台入选滚动“科技助力经济 2020”，应用满 2 年，具备良好的社会效益及经济效益，为我国出生缺陷防控体系提供了应用示范。获得授权发明专利 15 项，软件著作权 19 项，产品取得 6 项医疗器械注册证，形成筛查诊断产品矩阵，发表 SCI 论文 47 篇（IF > 5 论文 12 篇），出版专著 1 部。经济效益显著，产品覆盖全国 30 个省市自治区，三年累计销售额达 4.3 亿元，服务约 226.8 万人次，检测成本较进口方案降低 40%，节约医疗支出超 5 亿元；社会效益突出，推动新生儿筛查率提高至 98.7%，年确诊量增加 3 倍；项目示范区严重出生缺陷率下降 42%；建立国家级培训基地，累计培养专业技术人才 4000 余人次。 相关共识推动了国产遗传代谢病特医食品和药品研发，实现苯丙酮尿症、单纯型甲基丙二酸血症及丙酸血症治疗配方国产化；推进罕见遗传代谢病治疗用药品无水甜菜碱散剂的研发，提升救治水平；为保障急重症治疗，建立遗传代谢病药品及特医食品应急调配网络。 项目成果标志着我国在出生缺陷防控领域实现了从跟跑到并跑的跨越式发展，为实施健康中国战略提供了关键技术支撑和创新实践范例。后续将重点推进基层医疗机构的技术应用，加强与企业合作及国际技术输出，持续完善遗传代谢病全生命周期管理体系。
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	中国 1003 例甲基丙二酸血症的复杂临床表型、基因型及防治情况分析	中华儿科杂志	2018(6):414-420.	0	刘怡;刘玉鹏;张尧;宋金青;郑宏;董慧;马艳艳;吴桐菲;王娇;李溪远;丁圆;李东晓;金颖;李梦秋;王朝霞;袁云;李海霞;秦炯;杨艳玲	杨艳玲	北京大学第一医院图书馆	82	否
2	Genetic Analysis in Fetal Skeletal Dysplasias by Trio Whole-Exome Sequencing	Biomed Res Int.	2019 May 14;2019:2492590.	2.6	杨锴;沈鸣;闫有圣;谭亚;张静;吴珏;杨广明;李尚;王静;任茁;董喆;王山;张蔓丽;田亚平	田亚平	北京大学第一医院图书馆	19	否
3	Variable phenotypes and outcomes associated with the MMACHC c.609G>A homologous mutation: long term follow-up in a large cohort of cases	Orphanet J Rare Dis.	2020 Aug 3;15(1):200.	3.4	贺霁萱;莫若;沈鸣;康路路;宋金青;刘怡;陈哲晖;张宏武;姚红新;刘玉鹏;张尧;董慧;金颖;李梦秋;秦炯;郑宏;陈永兴;李东晓;卫海燕;李溪远;张会丰;黄敏;张春燕;蒋玉武;梁德生;田亚平;杨艳玲	梁德生;田亚平;杨艳玲	北京大学第一医院图书馆	16	否
4	Eight novel mutations of CBS gene in nine Chinese patients with classical homocystinuria	World J Pediatr.	2018 Apr;14(2):197-203.	3.6	李东晓;李溪远;董慧;刘玉鹏;丁圆;宋金青;金颖;张尧;王娇;杨艳玲	杨艳玲	北京大学第一医院图书馆	11	否
5	Further delineation of AGPAT2 and BSCL2 related congenital generalized lipodystrophy in young infants	Eur J Med Genet.	2019 Sep;62(9):103542	1.6	刘怡;李东晓;丁圆;康路路;金颖;宋金青;李海霞;杨艳玲	杨艳玲	北京大学第一医院图书馆	9	否

6	Influence of carboplatin on the proliferation and apoptosis of ovarian cancer cells through mTOR/p70s6k signaling pathway	JBUON	2018 Nov-Dec;23(6):1732-1738.	0	周红辉; 赵海波; 刘慧; 徐翔; 董小丽; 赵恩锋	赵恩锋	北京大学第一医院图书馆	15	否
7	Mutation Hot Spot Region in the HOGA1 Gene Associated with Primary Hyperoxaluria Type 3 in the Chinese Population	Kidney Blood Press Res .	2019;44(4):743-753	2.3	王文营; 刘怡; 康路路; 贺蓁萱; 宋金青; 李妍涵; 李钧; 杨艳玲	李钧; 杨艳玲	北京大学第一医院图书馆	8	否
8	多次妊娠多囊肾胎儿患者的基因学病因研究和再生育指导	中国医药	2020,15(01):121-125	0	周红辉; 游艳琴; 徐虹; 彭红梅; 卢彦平	卢彦平	北京大学第一医院图书馆	5	否
9	甲基丙二酸血症的多学科综合治疗与防控	中华实用儿科临床杂志	2020,35(09):647-652	0	杨艳玲; 莫若; 陈哲晖	杨艳玲	北京大学第一医院图书馆	23	否
10	Late-onset cbIC deficiency around puberty: a retrospective study of the clinical characteristics, diagnosis, and treatment	Orphanet J Rare Dis .	2022 Sep 2;17(1):330.	3.4	陈哲晖; 董慧; 刘玉鹏; 贺蓁萱; 宋金青; 金颖; 李梦秋; 刘怡; 刘雪岑; 闫辉; 齐建光; 王芳; 肖慧捷; 郑宏; 康路路; 李东晓; 张尧; 杨艳玲	张尧; 杨艳玲	北京大学第一医院图书馆	8	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	中国计算机软件著作权	中国	2019SR0165595	2019-02-21	遗传代谢病人工智能辅助诊断平台	浙江博圣生物技术股份有限公司
2	中国发明专利	中国	ZL202111500067.8	2023-09-01	不使用离子对试剂和非衍生生化测定 43 种氨	蔡露露; 陈湘悦; 张玉

					基酸的方法	
3	中国计算机软件著作权	中国	2022SR0426473	2022-04-02	气质高危筛查与辅助诊断系统	深圳爱湾医学检验实验室
4	中国发明专利	中国	ZL201811044060.8	2020-11-10	一种检测干血片中代谢物的方法及试剂盒	张春燕;田亚平
5	中国发明专利	中国	ZL202210060522.5	2023-08-08	干血片中甲基丙二酸、甲某枸橼酸、蛋氨酸和总同型半胱氨酸含量快速检测方法和试剂盒	吴敏航;蔡露露;陈湘悦;张玉
6	中国发明专利	中国	ZL201811639542.8	2020-10-27	试剂和吸附柱在制备用于检测干血片样本中的待检测物的试剂盒中的用途	崔佳奕;田亚平;张春燕;蒋涛;程昱璇;朱永澜;舒杨;檀旭东;桑培培;史文杰;张民杰
7	中国发明专利	中国	ZL202011504812.1	2021-03-16	一种 DNA 同源重组异常的检测方法及其应用	伍建;姬晓雯;王海丽;刘娜;韩路;任丽娜
8	中国发明专利	中国	ZL201910001308.0	2022-11-01	一种用于检测苯丙酮尿症相关致病基因的试剂盒及其专用捕获探针组	伍建;姬晓雯;郜玉杰
9	中国发明专利	中国	ZL201811618918.7	2022-10-21	一种用于检测甲基丙二酸血症相关致病基因的探针组及试剂盒	伍建;姬晓雯;郜玉杰
10	中国计算机软件著作权	中国	2021SR0381844	2021-03-12	出生健康服务融合管理系统	浙江博圣生物技术股份有限公司

完成人情况表					
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
杨艳玲	1	北京大学第一医院	北京大学第一医院	教授,研究员	无
对本项目的贡献	本项目支撑课题 2017YFC1001700 课题 4 负责人， （1）主导建立遗传代谢病临床诊疗指南和路径，负责诊疗技术培训； （2）主导实施多学科一体化诊疗，组织疑难、危重症患者会诊； （3）促成企业研发遗传代谢病相关特医食品、药品及临床试验。 对创新点 有重大贡献，支撑证明材料见附件 1-1、1-3、1-4、1-5、1-7、1-9、1-10、7-4、7-5、7-9、7-10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张春燕	2	中国人民解放军总医院	中国人民解放军总医院	副研究员	无
对本项目的贡献	本项目支撑课题 2017YFC1001700 及滚动应用项目 SQ2020YFF0426581 的分课题负责人， （1）主导自研遗传代谢病筛诊系统的临床试验和临床应用，指导报证； （2）研发甲基丙二酸血症代谢物串联质谱检测试剂，研发一滴血核酸提取技术； （3）牵头撰写尿有机酸气相色谱检测团体标准； （4）负责诊断技术培训。 对创新点 1、2 有重大贡献，支撑证明材料见附件 2-4、2-6、7-4。				

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
周红辉	3	中国人民解放军总医院	中国人民解放军总医院	副主任医师	副主任
对本项目的贡献	本项目支撑课题 2017YFC1001700 参与人 (1) 建立遗传代谢病遗传咨询和生育再指导规范路径, 主导建立与实施多学科一体化诊疗; (2) 参与遗传代谢病诊断系统临床应用。 对创新点 3 有重大贡献, 支撑证明材料见附件 1-6、1-8。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
田亚平	4	中国人民解放军总医院医学	中国人民解放军总医院	教授,主任医师	主任
对本项目的贡献	本项目支撑课题 2017YFC1001700 项目负责人 (1) 主导新生儿遗传代谢病筛检设备和系列产品研发和应用研究; (2) 参与多学科联合门诊体系建设, 指导并组织技术培训; (3) 指导本项目多项报证工作。 对创新点 1、2、3 有重大贡献, 支撑证明材料见附件 1-2、1-3、2-4、2-6、7-4。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张民	5	浙江博圣生物技术股份有限公司	浙江博圣生物技术股份有限公司	其他	总裁
对本项目的贡献	本项目支撑课题 2017YFC1001700 参与人, 滚动应用项目 SQ2020YFF0426581 项目负责人。 (1) 负责国产化三重四极杆质谱、全自动前处理设备的研发、生产、申报医疗器械证和市场推广应用; (2) 负责国产化新筛试剂的研发、生产、申报医疗器械证和市场推广应用。 对创新点 1 有重大贡献, 支撑证明材料见附件 2-1、2-10、5-1、5-2、5-3、5-4、5-5、5-7、5-8、5-10、7-1、7-6。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
伍建	6	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	总裁
对本项目的贡献	本项目支撑课题 2017YFC1001700 参与人 (1) 负责目标区域捕获测序技术产品的研发、生产、申报医疗器械证和市场推广应用; (2) 负责基因分析软件的研发和市场推广应用。 对创新点 2 有重大贡献, 支撑证明材料见附件 2-7、2-8、2-9、5-9、7-3、7-4、7-8。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张尧	7	北京大学第一医院	北京大学第一医院	副主任医师	无
对本项目的贡献	本项目支撑课题 2017YFC1001700 参与人, (1) 参与实施多学科一体化诊疗, 负责患者诊疗管理, 组织疑难、危重症会诊; (2) 参与研发特医食品及药品临床试验; (3) 负责临床遗传代谢病诊疗技术培训。 对创新点 3 有重大贡献, 支撑证明材料见附件 1-1、1-3、1-4、1-10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
杨江涛	8	深圳爱湾医学检验实验室	深圳爱湾医学检验实验室	工程师	总经理

对本项目的贡献	(1) 负责尿有机酸试剂研发、生产、申报医疗器械证和市场推广应用； (2) 负责尿有机酸检测质控品研发及质量管理。 对创新点 1 有重大贡献，支撑证明材料见附件 2-3、5-6、7-2、7-7。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
程昱璇	9	中国人民解放军总医院	中国人民解放军总医院	主管技师	无
对本项目的贡献	本项目支撑课题 2017YFC1001700 参与人 (1) 负责新生儿遗传代谢病筛查 8 万例临床工作； (2) 参与自主研发设备和试剂临床应用。 对创新点 1 有重大贡献，支撑证明材料见附件 2-6。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张玉	10	浙江博圣生物技术股份有限公司	浙江博圣生物技术股份有限公司	其他	研发经理
对本项目的贡献	本项目支撑课题 2017YFC1001700 参与人 (1) 负责甲基丙二酸二阶筛查试剂、血液全谱氨基酸检测试剂以及血液全谱氨基酸检测试剂研发，参与产品报证； (2) 参与三重四极杆质谱研发和应用。 对创新点 1 有重大贡献，支撑证明材料见附件 2-2、2-5、7-1、7-4、7-6。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
王芃芃	11	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	高级工程师	医学学术总监
对本项目的贡献	(1) 参与研发遗传代谢病基因检测试剂； (2) 参与研发人工智能报告解读系统，负责相关知识产权的申报和推广应用。 对创新点 2 有重大贡献，支撑证明材料见附件 5-9、7-3、7-8。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
吴莉萍	12	深圳爱湾医学检验实验室	深圳爱湾医学检验实验室	助理研究员	高级总监
对本项目的贡献	(1) 参与遗传代谢病筛查技术的研发； (2) 负责尿有机酸检测质控管理。 对创新点 1 有重大贡献，支撑证明材料见附件 2-3、5-6、7-2、7-7。				
完成单位情况表					
单位名称	北京大学第一医院			排名	1
对本项目的贡献	北京大学第一医院儿科 1979-1982 年组织了我国 11 省市的苯丙酮尿症的新生儿筛查，检出率为 1/16500，证实新生儿筛查的重要性，转化为我国出生缺陷三级预防新生儿疾病筛查的主要策略。1996 年起逐步建立尿液有机酸、血液氨基酸及酰基肉碱谱分析、基因诊断技术，确立多种氨基酸、有机酸、脂肪酸代谢病等遗传代谢病的诊疗方法，具备筛查、诊断、危重症救治、饮食治疗、营养管理、遗传咨询、产前诊断能力，获得了较高水平的学术成绩，完成了多项国家级、省部级科研项目。 本项目中，北京大学第一医院为支撑课题国家重点研发项目 2017YFC1001700 的课题 4 承担单位，主要完成遗传代谢病筛诊技术成果的临床应用和一体化诊疗模式临床推广，负责患者的诊断、治疗、随访、救助，尤其是疑难、危重症患者的转诊、线上会诊及救治；组织全国协作单位多学科培训，撰写多部遗传代谢病诊疗				

	共识、指南、继续教育教材，参与制订尿有机酸分析团体标准，培训专业技术人才，向全国推广应用；与药企、食品企业密切合作，推进遗传代谢病治疗用药品、食品的研发、上市及临床实验。作为中国出生缺陷干预救助基金会示范中心，为困难家庭的遗传代谢病患儿申请救助基金。与其他慈善机构合作，为患儿争取药品、食品及器官移植资金救助。 对创新点 1、2、3 均有贡献，支持证明材料见附件 1-1、1-3、1-4、1-5、1-7、1-9、1-10、7-4、7-5、7-9、7-10。		
单位名称	中国人民解放军总医院	排名	2
对本项目的贡献	解放军总医院为全军规模最大，临床水平居前的综合性医院，是全军计划生育优生优育技术中心，承担了 973、863、国科金等重大项目，是中国出生缺陷干预救助基金会共建的全国唯一的国家级示范中心，承担了大量出生缺陷的精准检测和干预救助事务，并担负着基金会覆盖偏远地区的新生儿遗传代谢病筛查工作，培训各级专业技术人才。 本项目中，解放军总医院是本项目支撑课题国家重点研发项目 2017YFC1001700 的项目承担单位，也是后续滚动应用项目 SQ2020YFF0426581 课题参与单位。承担了本项目甲基丙二酸血症鉴别诊断试剂、痕量样本核酸提取技术的研发，以及遗传代谢病筛诊一体化技术和产品临床实践应用，率先建立遗传代谢病多学科诊疗门诊，实践实验室-临床的互通共享模式。 对创新点 1、2、3 均有贡献，支持证明材料见附件 1-2、1-3、1-6、1-8、2-4、2-6、7-4。		
单位名称	浙江博圣生物技术股份有限公司	排名	3
对本项目的贡献	浙江博圣生物技术股份有限公司成立于 2003 年，创立至今为全国范围内 700 多家出生缺陷防治中心、新生儿筛查中心、产前诊断中心和产前筛查机构提供出生缺陷防治解决方案，共同累积筛查超过 1 亿人次。 本项目中，博圣生物为支撑课题国家重点研发项目 2017YFC1001700 的课题参与单位，承担了新生儿遗传代谢病筛查干血斑前处理设备、三重四级杆质谱仪、试剂产品全谱氨基酸检测试剂、尿有机酸分析用稀释液、新筛血斑质控品的研发和市场推广应用，获得了 4 项器械证。并负责应用技术培训。 对创新点 1、2 均有贡献，支持证明材料见附件 2-1、2-2、2-5、2-10、5-1、5-2、5-3、5-4、5-5、5-8、5-10、7-4、7-1、7-6。		
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拥有自主知识产权的“基因捕获”技术，结合新一代高通量测序技术，可以开展基因组测序分析与研究，提高基因诊断精准度、缩减诊断时间、降低诊断成本。 本项目中，迈基诺为支撑课题国家重点研发项目 2017YFC1001700 的课题参与单位，承担了遗传代谢病基因检测试剂盒、基因大数据分析与报告系统的研发、转化生产和市场推广应用；开发了适配于市面上广泛应用的 Illumina 平台“测序反应通用试剂盒”，并获得了 1 项器械证。 对创新点 2 有贡献，支持证明材料见附件 2-7、2-8、2-9、5-9、7-3、7-8。		
单位名称	深圳爱湾医学检验实验室	排名	5
对本项目的贡献	深圳爱湾医学检验实验室是国内第一批深度融合临床质谱及高通量测序技术的高新技术及专精特新企业。具有集科研探索、临床应用、成果转化于一体的组学应用创新平台。 在本项目中承担遗传代谢病相关检测技术的研发和推广，负责尿有机酸分析用质控品的生产、管理及应用培训。 对创新点 1 有贡献，支持证明材料见附件 2-3、5-6、7-2、7-4、7-7。		