

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	结节性硬化症相关肾血管平滑肌脂肪瘤诊治体系的建立									
推荐单位/科学家	中国医学科学院									
项目简介	结节性硬化症（Tuberous Sclerosis Complex, TSC）是中国首批罕见病目录疾病之一，是一种罕见的常染色体显性遗传病，肾脏病变以血管平滑肌脂肪瘤（angiomyolipoma, AML）最多见。由于疾病的罕见性，既往人们对于该病认识不足，长时间该病的有关研究缺乏进展，临床诊断和治疗的技术和方法匮乏。2012 年的国际 TSC 共识会议更新了 TSC-AML 的诊疗方案，然而彼时国内对 TSC-AML 认识欠缺，亟待在国内开展相关研究，以期进一步明确国人 TSC-AML 患病特点、规范 TSC-AML 诊断流程、更新 TSC-AML 治疗思路等。 基于前述 2012 年左右我国对于罕见病 TSC-AML 的研究及诊治现状，北京协和医院泌尿外科自 2013 年起着眼于国内 TSC-AML 患者群体，开展了国内 TSC-AML 疾病特点、诊疗规范、全方位治疗以及病因机制探索等多方面的研究工作，协助建立国内 TSC-AML 患者的规范诊疗体系。本项目主要包含以下几方面内容：一、在最近 10 年的不同阶段，我中心对我国 TSC-AML 患者的基因型和临床表型特点进行分析，总结国内患者的临床特点，并参与国际多中心 TSC-AML 患者的非干预性研究。二、先后进行两项关于依维莫司治疗 TSC-AML 的临床试验，证实药物的安全性和有效性，为依维莫司在国内获得 TSC-AML 适应证打下基础，并将 TSC-AML 从传统的手术治疗理念转变为以哺乳动物雷帕霉素靶蛋白（mTOR）抑制剂为中心的综合治疗理念。三、北京协和医院泌尿外科张玉石教授作为执笔专家，协助发布我国首部《结节性硬化症相关肾血管平滑肌脂肪瘤诊治专家共识》，结合我中心编撰的 TSC-AML 相关论著，为国内 TSC-AML 诊疗提供了系统性参考。四、我中心在推广 TSC 多学科协作团队、评估及预测 mTOR 抑制剂药物疗效、探索新辅助后手术治疗等临床热点问题上积极探索，使得国内相关诊疗达到国际先进水平。五、课题组积极开展多维度基础研究，其中包括多组学分析、单细胞测序等前沿研究，为 TSC-AML 的发病机制、治疗手段提供理论基础，承担了包括国家自然科学基金面上项目、北京协和医院科研项目等多项课题。TSC-AML 相关研究内容已两次获得北京协和医院科研成果奖。我中心以多项临床试验、队列研究以及机制研究为基础，发表在国内外科期刊的 TSC-AML 相关论文共计 33 篇（SCI 论文 16 篇，总影响因子 57.24 分，核心期刊论文 17 篇），已被国内外学者多次检索引用，结合 TSC-AML 相关专著的出版，我中心的经验已向国内多家医院辐射。 北京协和医院泌尿外科建立的结节性硬化症相关肾血管平滑肌脂肪瘤诊治体系，一方面使国内临床诊治有所依据，更多的医生和患者认识 TSC，减少误诊、漏诊；另一方面，TSC-AML 患者得到了更为全面、系统的治疗。其中依维莫司在国内 TSC-AML 患者的有效性得以确认，获批适应证并纳入医保，进一步提高患者的治疗的依从性，改善患者的预后情况，具有较大的社会效益。另外，我课题组致力于 TSC-AML 的机制及治疗靶点相关研究，为 TSC-AML 的诊疗新方向进一步提供基础。									
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	Assessing the outcomes of everolimus on renal angiomyolipoma associated with tuberous sclerosis complex in China a two years trial	Orphanet J Rare Dis	2018, 13(1): 43	3.7	蔡燚, 郭浩, 王文达, 李汉忠, 孙昊, 石冰, 张玉石	张玉石	Web of Science	14	否
2	A Multi-Centric Study Assessing Safety and Efficacy of Everolimus in Adult Chinese Patients With Tuberous Sclerosis Complex Associated Renal Angiomyolipomas	Front Oncol	2022, 12: 871723	4.7	王文达, 郭刚, 施国海, 魏鑫, 胡志全, 李汉忠, 张旭, 叶定伟, 张玉石	张玉石	SCI-E	0	否
3	miR-9-5p, miR-124-3p, and miR-132-3p regulate BCL2L11 in tuberous sclerosis complex angiomyolipoma	Lab Invest	2019, 99(3): 443-444	5	蔡燚, 王文达, 郭浩, 李汉忠, 肖雨, 张玉石	张玉石	Web of Science	20	否
4	Assessment of Tuberous Sclerosis Complex Associated With Renal Lesions by Targeted Next-generation Sequencing in Mainland China	Urology	2017, 101: 170	2.1	蔡燚, 李汉忠, 张玉石	张玉石	Web of Science	5	否
5	结节性硬化症合并肾血管平滑肌	中华医学杂志	2013, 93(26):	0	丁文蕴, 张玉石, 李汉忠,	张玉石	万方数据	17	否

	脂肪瘤 22 例临床分析		2056-2058		张学斌, 徐维锋		库		
6	结节性硬化症相关肾脏血管平滑肌脂肪瘤患者临床表型与基因型的关系	中华泌尿外科杂志	2016, 37(12): 912-915	0	蔡燚, 李汉忠, 张玉石	张玉石	万方数据库	7	否
7	结节性硬化症家系的临床特点和基因突变分析	中华泌尿外科杂志	2021, 42(4): 252-257	0	王旭, 王文达, 赵扬, 王站, 张玉石	张玉石	万方数据库	5	否
8	CT characteristics predict the response to everolimus or sirolimus of renal angiomyolipomas in patients with tuberous sclerosis complex	Int Urol Nephrol	2019, 51(4): 671-676	2	王文达, 郭浩, 石冰, 孙昊, 李汉忠, 张玉石, 蔡燚	张玉石, 蔡燚	Web of Science	4	否
9	A multi-omics study of diagnostic markers and the unique inflammatory tumor micro-environment involved in tuberous sclerosis complex-related renal angiomyolipoma	Int J Oncol	2022, 61(5): 132	5.2	王站, 刘晓燕, 王文达, 炜晶, Samuel Seery, 徐吉余, 孙海丹, 于云翠, 赵扬, 王旭, 廖章诚, 李亚囡, 孙伟, 贾璐璐, 张玉石	贾璐璐, 张玉石	SCI-E	0	否
10	High-throughput screening of circRNAs reveals novel mechanisms of tuberous sclerosis complex-related renal angiomyolipoma	Hum Genomics	2021, 15(1): 43	4.5	赵扬, 郭浩, 王文达, 郑国洋, 王站, 王旭, 张玉石	张玉石	Web of Science	2	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	
张玉石	1	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	教授,主任医师	泌尿外科主 任	
对本项目的贡献	负责该申报项目总体进行。作为负责人开展药物临床试验，执笔国内 TSC-AML 诊治专家共识，并作为课题组 PI 指导基础研究的开展，承担国自然基金面上项目以及北京协和医院基金项目。作为第一作者、通讯作者发表多篇论文，主编 TSC-AML 相关著作。组织、参与北京协和医院 TSC-AML 的 MDT，指导临床 TSC-AML 患者诊治，开展该疾病药物、手术的综合治疗。					
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务	
王文达	2	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	主治医师	泌尿外科主任助理	
对本项目的贡献	主要参与 TSC-AML 相关的临床研究、基础研究。作为负责人承担北京协和医院课题项目，指导课题组研究生开展 TSC-AML 发病机制和治疗靶点等的相关研究。以第一作者发表 TSC-AML 相关论文，参编 TSC-AML 相关著作。协助 TSC-AML 诊疗理论的传播，参与 TSC-AML 的 MDT 工作，临床上对 TSC-AML 患者进行相关诊治。					
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务	
李汉忠	3	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	教授,主任医师	原泌尿外科主任	
对本项目的贡献	指导该项目的整体进行，提供研究思路。协助 TSC-AML 临床试验的开展，指导基础实验，进行 TSC-AML 患者的临床诊治。以通讯作者发表 TSC-AML 文章多篇，主审 TSC-AML 相关著作。					
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务	
纪志刚	4	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	教授,主任医师	原泌尿外科主任	
对本项目的贡献	指导项目开展，进行 TSC-AML 患者的临床诊治工作，并协助进行项目成果推广。指导并协助临床试验、回顾性队列研究的开展。参与 TSC-AML 论文及著作的编写。					
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务	
赵扬	5	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	主治医师	无	
对本项目的贡献	主要参与 TSC-AML 相关的基础研究工作。负责质谱流式细胞术样本制备、检测及数据分析；参与结节性硬化症患者的临床管理、随访及样本收集；参与多篇论文的数据统计分析、论文撰写。					
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务	
王站	6	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	医师	无	
对本项目的贡献	参与 mTOR 抑制剂治疗 TSC-RAML 的前瞻性临床研究（编号: ChiCTR-OPC-14005488）；参与 TSC-AML 的机制研究并且初步探索了 TSC-RAML 肿瘤微环境的改变，发表相关论文并参与 TSC-AML 著作撰写。					
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务	

樊华	7	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	主治医师	无
对本项目的贡献	协助 TSC-AML 临床研究开展；参与临床 TSC-AML 的诊治工作和基础研究；参与 TSC-AML 相关的论文发表和著作编写工作。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
赵欣	8	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	主治医师	无
对本项目的贡献	参与 TSC-AML 的临床试验工作；临床上进行 TSC-AML 患者的诊治工作；参与基础研究的实验工作和数据分析。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
王旭	9	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院	医师	无
对本项目的贡献	参与临床 TSC-AML 患者的管理，完善国内 TSC-AML 患者家系的临床特点总结，进行基础研究中细胞系和模型小鼠的建模。				
完成单位情况表					
单位名称	中国医学科学院北京协和医院			排名	1
对本项目的贡献	中国医学科学院罕见病研究中心依托单位为北京协和医院。北京协和医院目前设立罕见病医学科，大力发展罕见病诊治及研究工作。TSC-AML 为我国首批罕见病目录中疾病之一，研究工作得到医院的大力支持。该项目中涉及的各部分内容均于北京协和医院进行，包括临床试验，回顾性临床队列研究，以及基础研究等。北京协和医院组建的 TSC-MDT 团队，服务了众多 TSC-AML 患者。我中心所产出的论文，第一作者及通讯作者单位均为北京协和医院；著作主编单位均为北京协和医院。北京协和医院为 TSC-AML 患者的临床诊治创造优势条件，向全国兄弟单位输送相关临床、研究经验，是结节性硬化症相关肾血管平滑肌脂肪瘤诊治体系建立的主要单位。				