

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	基于孕妇血浆游离 DNA 的出生缺陷防控关键技术体系构建及应用									
推荐单位/科学家	国家卫生健康委员会									
项目简介	出生缺陷是制约我国出生人口素质的重大公共卫生问题，通过产前筛查与产前诊断实现早期发现和精准阻断，是当前最有效的防控策略。但目前我国产前筛查与产前诊断相关领域仍面临三大“卡脖子”问题与重大难点挑战：（1）我国产前无创检测相关设备与试剂高度依赖国外进口，成本高昂，难以实现普惠性应用和孕妇可及性差；（2）国际上缺乏常染色体隐性遗传单基因病等遗传性出生缺陷的产前无创检测技术，对胎儿基因组病与单基因病的产前诊断仍依赖侵入性穿刺获得羊水，导致预警窗口滞后，有流产风险且引发孕妇及家庭的严重焦虑与精神压力；（3）高发且危害大的妊娠期合并症缺乏行之有效的早期检测和诊断手段，且目前临床上按病种独立管理，成本大、效率低。 为了解决上述“卡脖子”关键技术难题，本项目针对性地完成多维度出生缺陷防控关键技术研发，具有以下技术创新：（1）研发了国内领先的具有完全自主知识产权、国产化的 NIPT 检测试剂和设备，获得方面专利 7 项，技术转化后获得二类注册证 1 项以及三类国家体外诊断医疗器械注册证 2 项，并在全国近 2500 家医疗机构应用。近三年总销售额超 10 亿元，衍生创造了 10000+就业岗位。（2）国际上首创了常染色体隐性遗传单基因遗传病等多种类型遗传病同步式无创产前筛查技术，检测灵敏度和特异性均大于 98%。并率先利用孕妇血浆游离 DNA 高深度全基因组测序构建胎儿基因组，为无创胎儿遗传病诊断提供技术支撑，填补了国际常染色体隐性单遗传基因遗传病的无创检测技术空白，获得方面专利 4 项。自 2023 年 6 月进行 350 余例无创地贫基因检测，结合超声监测，未发现漏诊病例，为地贫高发区孕妇提供了一条新的临床路径。（3）国际上率先研发一套针对大规模、低深度 NIPT 数据的分析方法，并针对一系列妊娠合并症构建预测模型。发表高水平文章 2 篇，并申请省部级课题 2 项。并研发了可在全国三级妇幼网络推广应用的基于孕妇血浆 cfDNA 的出生缺陷防治研究体系。并获得广东省特支技术领军人才榜单项目支持（项目号：0820250121）。 本项目实施以来，相关研究成果发表在《American journal of obstetrics and gynecology》、《Journal of Translational Medicine》、《Prenatal Diagnosis》等专业相关顶级期刊；获得发明专利 11 项，技术转化后获得二类注册证 1 项以及三类国家体外诊断医疗器械注册证 2 项。本项目研发的 NIPT 技术在全球完成超 800 万例大规模临床应用，已在全国 30 个省市自治区近 2500 家医疗机构应用，避免了近 2 万例染色体病患儿的出生，另外本项目研发创新成果最高可将胎儿 DNA 浓度提升至 4 倍，该技术能减少 45.5%的假阴性样本，从而进一步减少了漏诊风险，节约了近 200 亿的社会家庭经济成本。截至 2025 年 12 月近三年总销售额超 10 亿元，衍生创造了 10000+就业岗位，带动了涉及贯穿全生命周期的医疗行业快速增长。									
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	Noninvasive	American	2020;222	8.4	杨洁霞, 彭春	刘海量, 尹爱	Web	8	否	

	prenatal detection of hemoglobin Bart hydrops fetalis via maternal plasma dispensed with parental haplotyping using the semiconductor sequencing platform	Journal of Obstetrics and Gynecology	(2):185.e1-185.e17		方, 齐一鸣, 饶兴蕾, 郭芳芳, 侯亚萍, 何薇, 吴菁, 陈样宜, 赵馨, 王逾男, 彭海山, 王东梅, 杜丽, 骆明勇, 黄铨飞, 刘海量, 尹爱华	华	of Science		
2	Association between fetal fraction at the second trimester and subsequent spontaneous preterm birth	Prenatal Diagnosis	2019;39(13):1191-1197	2.7	郭芳芳, 杨洁霞, 黄演林, 齐一鸣, 侯亚萍, 彭海山, 王东梅, 王奕霞, 罗晓辉, 李怡, 尹爱华	尹爱华	Web of Science	8	否
3	Performances of NIPT for copy number variations at different sequencing depths using the semiconductor sequencing platform	Human Genomics	2021;15(1):41	4.3	杨洁霞, 吴菁, 彭海山, 侯亚萍, 郭芳芳, 王东梅, 欧阳浩新, 王奕霞, 尹爱华	尹爱华	Web of Science	20	否
4	Performance of noninvasive prenatal testing for twin pregnancies in South China	Journal of Assisted Reproduction and Genetics	2023;40(9):2219-2231	2.7	王东梅, 彭海山, 王奕霞, 侯亚萍, 郭芳芳, 朱娟, 胡听听, 杨洁霞	杨洁霞	Web of Science	3	否
5	The significance of trisomy 7 mosaicism in noninvasive prenatal screening	Human Genomics	2019;13(1):18	4.3	齐一鸣, 杨洁霞, 侯亚萍, 郭芳芳, 彭海山, 王东梅, 杜倩怡, 尹爱华	尹爱华	Web of Science	15	否
6	Association between cell-free DNA fetal fraction and	Scientific Reports	2023;13(1):11420	3.9	侯亚萍, 杨洁霞, 邓富莉, 王方华, 彭海山, 郭芳芳, 王东梅, 尹爱	尹爱华	Web of Science	5	否

	pregnant character: A retrospective cohort study of 27793 maternal plasmas				华				
7	Factors affecting cell-free DNA fetal fraction: statistical analysis of 13,661 maternal plasmas for non-invasive prenatal screening	Human Genomics	2019;13(1):62	4.3	侯亚萍, 杨洁霞, 齐一鸣, 郭芳芳, 彭海山, 王东梅, 王奕霞, 罗晓辉, 李怡, 尹爱华	尹爱华	Web of Science	44	否
8	Combined fetal fraction to analyze the Z-score accuracy of noninvasive prenatal testing for fetal trisomies 13, 18, and 21	Journal of Assisted Reproduction and Genetics	2023;40(4):803-810	2.7	杨洁霞, 吴菁, 王东梅, 侯亚萍, 郭芳芳, 张琪, 彭海山, 王奕霞, 尹爱华	尹爱华	Web of Science	6	否
9	Noninvasive prenatal detection of fetal sex chromosome abnormalities using the semiconductor sequencing platform (SSP) in Southern China	Journal of Assisted Reproduction and Genetics	2021;38(3):727-734	2.7	杨洁霞, 侯亚萍, 郭芳芳, 彭海山, 王东梅, 李怡, 欧阳浩新, 王奕霞, 卢建, 尹爱华	尹爱华	Web of Science	9	否
10	Outcomes of pregnancies with trisomy 16 mosaicism detected by NIPT: a series of case	Molecular Cytogenetics	2021;14(1):44	1.4	彭海山, 杨洁霞, 王东梅, 郭芳芳, 侯亚萍, 尹爱华	尹爱华	Web of Science	10	否

	reports							
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 2019 1 0739198.8	2023-06-03	基于微滴式数字 PCR 无创产前诊断巴氏水肿胎的引物、探针、试剂盒及方法	尹爱华，何天文，陈汉彪，张亮，王梓铭		
2	中国发明专利	中国	ZL 2012 8 0003515.6	2016-06-08	用于构建血浆 DNA 测序文库的方法和试剂盒	张建光，高扬，石燕滨，陈迪，田凤		
3	中国发明专利	中国	ZL 2013 1 0756037.2	2018-06-15	一种无创检测 EGFR 基因突变的方法及试剂盒	王丽娜，茹兰兰，李天成，张亚晰，张建光，高扬，周代星		
4	中国发明专利	中国	ZL 2016 1 1153694.8	2020-06-23	测定胎儿游离 DNA 含量的方法及其用于实施该方法的装置	张晓杰，程涛，陈祥彬，张建光		
5	中国发明专利	中国	ZL 2025 1 0178534.1	2025-06-27	用于检测胎儿染色体状态的方法、计算设备、介质和程序产品	张久通，高扬，任媛媛，刘二红，杨丹丹		
6	中国发明专利	中国	ZL 2014 1 0311003.7	2020-07-17	一种快速构建血浆 DNA 测序文库的方法和试剂盒	陈迪，李亚丽，李天成，石燕滨，张江花，吴凯		
7	中国发明专利	中国	ZL 2019 1 0712493.4	2023-04-11	一种非特异性扩增天然短片段核酸的方法和试剂盒	田婕，吴娜拉胡，杨雪艳，张扬，张建光		
8	中国发明专利	中国	ZL 2019 1 0105772.4	2023-10-24	一组用于检测遗传综合征的增效型检测引物和检测试剂盒	张彦，刘玲，尹爱华，丁红珂，卢建		
9	中国发明专利	中国	ZL 2021 1 0987195.3	2023-09-15	利用微滴数字 PCR 检测 α 珠蛋白基因拷贝数的引物探针、试剂盒及应用	杜丽，包秀勤，秦丹卿，王继成，张亮，马健，周香城，姚翠泽		
10	中国发明专利	中国	ZL 2020 1 0286229.1	2023-04-25	基于多重荧光定量 PCR 技术检测软骨发育不全 FGFR3 基因突变的引物、探针和试剂盒	张彦，余丽华，尹爱华，刘玲，丁红珂，曾玉坤，齐一鸣		
完成人情况表								
姓名		排名	完成单位		工作单位		职称	行政职务
尹爱华		1	广东省妇幼保健院		广东省妇幼保健院		主任医师,教授	副院长
对本项目的贡献		作为项目总负责人完成孕妇血浆游离 DNA 的隐性单基因病无创产前检测技术研发，以及利用孕妇外周血游离 DNA（cfDNA）构建胎儿完整基因组用于无创产前疾病检测的新技术，开发了一种基于神经网络算法推断胎儿基因组中遗传病点突变的新方法（创新点二），参与了 NIPT 检测基因组病试剂研发，参与游离 DNA						

	富集技术研发（创新点一）。围绕无创产前检测（NIPT）数据，研发妊娠并发症的病因解析与早期分层预警。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
杨洁霞	2	广东省妇幼保健院	广东省妇幼保健院	副主任技师	无创技术负责人
对本项目的贡献	参与了 NIPT 检测基因组病试剂研发，参与游离 DNA 富集技术研发（创新点一）。主要完成人身份完成了孕妇血浆游离 DNA 的一管法同步检测多种遗传病技术研发，参与利用孕妇外周血游离 DNA（cfDNA）构建胎儿完整基因组用于无创产前疾病检测的新技术，开发了一种基于神经网络算法推断胎儿基因组中遗传病点突变的新方法（创新点二）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
吴菁	3	广东省妇幼保健院	广东省妇幼保健院	主任医师	科室主任
对本项目的贡献	参与了 NIPT 检测基因组病试剂研发，参与游离 DNA 富集技术研发（创新点一）。主要完成人身份完成了孕妇血浆游离 DNA 的一管法同步检测多种遗传病技术研发，参与利用孕妇外周血游离 DNA（cfDNA）构建胎儿完整基因组用于无创产前疾病检测的新技术，开发了一种基于神经网络算法推断胎儿基因组中遗传病点突变的新方法（创新点二）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
杜丽	4	广东省妇幼保健院	广东省妇幼保健院	主任医师	教学主任
对本项目的贡献	参与了基于孕妇外周血胎儿游离 DNA 一管法检测染色体病、基因组病、常染色体隐性单基因病（地贫）等多重遗传病检测技术的研发和推广应用（创新点二）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
齐一鸣	5	广东省妇幼保健院	广东省妇幼保健院	副主任技师	科研组负责人
对本项目的贡献	参与了基于孕妇外周血胎儿游离 DNA 一管法检测染色体病、基因组病、常染色体隐性单基因病（地贫）等多重遗传病检测技术的研发和推广应用（创新点二），负责项目中的临床样本收集、处理及后续实验分析工作，相关研究成果整理发表论文 2 篇。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
侯亚萍	6	广东省妇幼保健院	广东省妇幼保健院	主任技师	无
对本项目的贡献	分别作为项目负责人或主要参与人参与 NIPT 技术在遗传病检测流程及质控标准规范、试剂盒研发、科研及临床 GCP 项目等相关工作，促进流程优化改进，提高胎儿染色体异常筛查的效能。工作以来致力于助力产前筛查及分子诊断技术的临床优化应用及科研工作，为无创产前检测新技术的研发奠定一定的前期基础（创新点二）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
高扬	7	北京贝瑞和康生物技术有限公司	北京贝瑞和康生物技术有限公司	副研究员	董事长
对本项目的贡献	主要负责血浆 DNA 测序技术研发及产品推广。通过简化实验流程，实现低成本、高效的血浆文库构建，为孕妇血浆游离 DNA 检测提供技术支持，获两项发明专利授权。参与开发的胎儿染色体非整倍体（T13/T18/T21）检测试剂盒、数据分析软件及 NextSeq CN500 基因测序仪均获医疗器械注册证，为技术临床推广提供保障，提升了血浆游离 DNA 检测在早期筛查中的应用价值，助力出生缺陷防控。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务

陈迪	8	北京贝瑞和康生物技术有限 公司	北京贝瑞和康生物技术 有限公司	其他	经理
对本项目的 贡献	针对孕妇血浆游离 DNA 含量低、片段化程度高等特点，本人创新性地简化了文库构建流程，显著提升了效率、稳定性和均一性，为本项目提供核心实验支撑，并获发明专利授权（ZL 2014 1 0311003.7），已成功应用于大规模无创产前筛查。基于该技术的胎儿染色体非整倍体（T13/T18/T21）检测试剂盒于 2015 年获国家食药监总局注册许可（国械注准 20153400461），同年获“北京市新技术新产品（服务）证书”，已应用于年超百万孕妇的产前筛查，累计减少超万例唐氏儿出生，取得了良好的卫生经济学效				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张彦	9	广东省妇幼保健院	广东省妇幼保健院	主任技师,副教授	副主任
对本项目的 贡献	参与了基于孕妇外周血胎儿游离 DNA 一管法检测染色体病、基因组病、常染色体隐性单基因病（地贫）等多重遗传病检测技术的研发和推广应用（创新点二）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
彭海山	10	广东省妇幼保健院	广东省妇幼保健院	副主任技师	无
对本项目的 贡献	参与基于孕妇外周血浆 cffDNA 的 α 地贫无创检测技术研发部分的样本收集及实验部分，参与了基于孕妇外周血胎儿游离 DNA 一管法检测染色体病、基因组病、常染色体隐性单基因病（地贫）等多重遗传病检测技术的研发和推广应用（创新点二）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
郭芳芳	11	广东省妇幼保健院	广东省妇幼保健院	副主任技师	无
对本项目的 贡献	主要参与本研究中无创产前基因检测相关样本留取、血浆分离及保存，病例相关家系产前诊断结果收集整理，参与了基于孕妇外周血胎儿游离 DNA 一管法检测染色体病、基因组病、常染色体隐性单基因病（地贫）等多重遗传病检测技术的研发和推广应用（创新点二）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
王东梅	12	广东省妇幼保健院	广东省妇幼保健院	副主任技师	无
对本项目的 贡献	参与基于孕妇外周血浆 cffDNA 的 α 地贫无创检测技术研发部分的样本收集及实验部分，参与了基于孕妇外周血胎儿游离 DNA 一管法检测染色体病、基因组病、常染色体隐性单基因病（地贫）等多重遗传病检测技术的研发和推广应用（创新点二）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张久通	13	北京贝瑞和康生物技术有限 公司	北京贝瑞和康生物技术 有限公司	其他	高级生信主管
对本项目的 贡献	主要负责生物信息学方法和软件的开发工作。针对传统检测胎儿染色体状态方案的不足之处，开发了相关生物信息学方法，显著降低因胎儿 DNA 片段浓度较低、母源染色体异常的影响而导致的检测不准确，显著提高了结果准确性，为基于血浆游离 DNA 的检测技术在出生缺陷防控中的应用提供了有力的技术支撑，并获得相关发明专利授权（ZL 2025 1 0178534.1）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张晓杰	14	北京贝瑞和康生物技术有限 公司	北京贝瑞和康生物技术 有限公司	其他	无
对本项目的 贡献	主要承担生物信息学相关分析方法的研究工作，重点参与了游离 DNA 含量计算方法的建立及相关数据分析体系的构建，通过优化数据分析策略，提高了游离 DNA 含量测定的准确性与稳定性，为血浆游离 DNA 检测				

		的质量控制提供了重要技术支撑，提升了整体检测体系的可靠性与应用价值，并获得相关发明专利授权（ZL 2016 1 1153694.8）。			
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
田婕	15	北京贝瑞和康生物技术有限 公司	北京贝瑞和康生物技术 有限公司	工程师	研发经理
对本项目的 贡献	负责血浆游离 DNA 检测相关试剂盒的开发和注册工作。针对试剂盒开发和生产过程中参考品和质控品的原料问题，创新性地构建了非特异性扩增天然短片段核酸的方法，显著富集了血浆游离 DNA，有效提高了检测灵敏度和准确度，并获发明专利授权（ZL 2019 1 0712493.4）。此外，参与开发的胎儿染色体非整倍体（T13/T18/T21）检测试剂盒已获医疗器械注册证（国械注准 20153400461），为相关技术和产品的大规模临床应用提供了重要保障，显著提升了血浆游离 DNA 检测技术在出生缺陷防控中的应用价值。				
完成单位情况表					
单位名称	广东省妇幼保健院			排名	1
对本项目的 贡献	作为项目牵头单位，负责总体设计：①对自主知识产权的 NIPT 技术检测数据进行性能评价（创新点一）；②研发国际上首创包括隐性单基因遗传病等多种类型遗传病同步式无创产前筛查技术，利用孕妇外周血游离 DNA（cfDNA）构建胎儿完整基因组用于无创产前疾病检测的新技术，开发了一种基于神经网络算法推断胎儿基因组中遗传病点突变的新方法（创新点二）。该项目通过技术创新并积极推广应用，为全国开展出生缺陷防控提供技术支撑。				
单位名称	北京贝瑞和康生物技术有限公司			排名	2
对本项目的 贡献	承担了血浆游离 DNA 检测技术体系的研发，以及相关技术和产品的临床推广应用工作。通过创新优化实验流程，解决了血浆游离 DNA 含量低、片段化程度高等技术难题，显著提高了检测灵敏度和准确度。整合多种生物信息学方法优化数据分析策略，显著提高了检测结果的准确性和稳定性，为血浆游离 DNA 检测在出生缺陷防控中的应用提供了关键技术支撑。基于上述技术创新和优化，开发的胎儿染色体非整倍体（T13/T18/T21）检测试剂盒和数据分析软件、NextSeq CN500 基因测序仪均已获得医疗器械注册证（国械注准 20153400461、浙械注准 20182210231、国械注准 20153220460），并大规模应用于临床，显著提升了血浆游离 DNA 检测在早期疾病筛查中的效率和准确性，有力推动了我国出生缺陷防控水平的全面提升。				