

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	年轻肿瘤（遗传病）患者生育力保存与基因阻断管理体系建立与推广应用								
推荐单位/科学家	中国人民解放军海军军医大学								
项目简介	近二十年来，我国人口健康尤其是生育相关政策，已逐渐从计划生育管理转向生育健康服务与人口质量提升并重，2021 年中共中央、国务院颁布《关于优化生育政策促进人口长期均衡发展的决定》，这指明我国优生优育政策方向。本项目基于国家政策背景和多年工作基础，提出“年轻肿瘤（遗传病）患者生育力保存与基因阻断管理体系建立与推广应用”策略，旨在建立一套完整、规范的针对年轻肿瘤（遗传病）患者的全流程管理体系，重点关注这类人群的生育力保存和致病基因遗传阻断工作，实现对这类人群的“早筛、早诊、早治、早阻断”的全流程管理目标，以提升其健康水平和生活质量。 主要工作包括遗传性肿瘤发病机制和基于临床样本的数据研究，年轻肿瘤（遗传病）的早期诊断、遗传咨询、生育力保护和基因阻断。 本团队自 2006 年起着重于肿瘤遗传学研究，发现了遗传性肿瘤，特别是遗传性结直肠癌相关胚系基因突变、遗传独立风险因素，为相关疾病诊疗提供新靶点。并结合临床实践，在本单位建立遗传性肿瘤筛查诊治和基因阻断中心、遗传性结直肠癌登记系统和样本库。对结直肠癌的临床病理特征进行分析，提出基于微卫星不稳定性、免疫组化和 hMLH1 启动子甲基化分析的适合中国人群的林奇综合征临床筛选方案。建立基于全外显子测序的片段缺失新算法，通过全外显子测序即能同时发现点突变和大片段缺失，避免传统“外显子测序检测+多重连接依赖式探针扩增（MLPA）”的筛选策略，该策略有助于有效发现遗传性肿瘤，实现对该类肿瘤精准诊治。目前已在全国不同地区医院和检测机构完成近两万人群验证，发现近百例遗传性肿瘤家系，为遗传性肿瘤的临床筛查和精准诊治提供了可靠的技术体系。 对于年轻肿瘤（遗传病）人群，进一步拓展诊疗内涵，将治疗延伸至其子代，建立完成“遗传咨询与基因诊断、生育力保护与修复、胚胎植入前遗传学诊断、无创产前诊断”全流程管理方案，在全国多家医院推广应用，共完成遗传性肿瘤风险人群生育力保存 2000 余例。对携带明确致病基因且有生育意向的患者家庭，结合辅助生殖技术，实施致病基因遗传学阻断，已助力 56 例遗传性肿瘤风险家庭成功生育健康子代，带来较大的社会和经济效益。 基于以上工作，本项目已初步形成“健康人群科普，高风险人群筛查，致病基因携带者早筛早诊，遗传性肿瘤患者个体化诊疗，有生育需求患者基因阻断”的“五类人群，五位一体”年轻肿瘤（遗传病）诊疗体系。								
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	Repression of the miR-17-92 cluster by p53 has an important	EMBO J	2009 Sep 16;28(18):2719-32	9.5	颜宏利, 薛赓, 梅倩, 王玉招, 丁飞翔, 刘默芳, 陆明华, 唐樱, 于宏宇, 孙树汉	孙树汉	Web of Science Core Coll	251	否

	function in hypoxia-induced apoptosis						ection		
2	c-Myc-mediated repression of miR-15-16 in hypoxia is induced by increased HIF-2α and promotes tumor angiogenesis and metastasis by upregulating FGF2	Oncogene	2015 Mar 12;34(11):1393-406	6.9	薛赓, 颜宏利, 张毅, 郝立强, 朱晓婷, 梅倩, 孙树汉	孙树汉	Web of Science Core Collection	68	否
3	FoxM1 is regulated by both HIF-1α and HIF-2α and contributes to gastrointestinal stromal tumor progression	Gastric Cancer	2019 Jan;22(1):91-103	6.0	白辰光, 刘晓红, 邱岑, 郑建明	郑建明	Web of Science Core Collection	21	否
4	STK33 Promotes Growth and Progression of Pancreatic Cancer as a Critical Downstream Mediator of HIF1α	Cancer Res	2017 Dec 15;77(24):6851-6862	12.5	孔凡扬, 孔祥毓, 杜奕奇, 陈颖, 邓萱, 朱建伟, 杜嘉伟, 李磊, 贾志良, 谢大成, 李兆申, 谢克平	李兆申, 谢克平	Web of Science Core Collection	27	否
5	Genome sequencing of pancreatic cancer: differential expression by location	Br J Surg	2021 Mar 12;108(2):e67-e68	8.7	毕峰瑞, 钱颖, 宋立华, 瞿荷, 郑杰, 方向东, 何天霖, 颜宏利	颜宏利	Web of Science Core Collection	1	否
6	Clinical features and mismatch repair genes analyses of Chinese suspected	Cancer Sci	2008 Apr;99(4):770-80	4.5	颜宏利, 郝立强, 金黑鹰, 邢清和, 薛赓, 梅倩, 何晶, 贺林, 孙树汉	孙树汉	Web of Science Core Collection	22	否

	hereditary non-polyposis colorectal cancer: a cost-effective screening strategy proposal						on		
7	Germline hMSH2 promoter mutation in a Chinese HNPCC kindred: evidence for dual role of LOH	Clin Genet	2007 Dec;72(6):556-61	2.9	颜宏利, 金黑鹰, 薛赓, 梅倩, 丁飞翔, 郝立强, 孙树汉	孙树汉	Web of Science Core Collection	10	否
8	The role of double-balloon enteroscopy in reducing the maximum size of polyps in patients with Peutz-Jeghers syndrome: 12-year experience	J Dig Dis	2019 Aug;20(8):415-420	2.3	王宇欣, 卞德建, 朱惠云, 董元航, 方爱乔, 李兆申, 杜奕奇	杜奕奇	Web of Science Core Collection	22	否
9	Hsa_circ_0003998 promotes epithelial to mesenchymal transition of hepatocellular carcinoma by sponging miR-143-3p and PCBP1	J Exp Clin Canc Res	2020 Jun 17;39(1):114	11.4	宋丽娜, 乔光磊, 余建, 杨春梅, 陈樱, 邓周峰, 宋立华, 马俐君, 颜宏利	颜宏利	Web of Science Core Collection	68	否
10	Noninvasive prenatal testing of hereditary colorectal cancer syndromes using cell-free DNA in maternal	Prenat Diagn	2022 May;42(5):557-566	2.7	王瑶, 李书晴, 吴镒, 颜宏利	吴镒, 颜宏利	Web of Science Core Collection	4	否

	plasma							
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 2014 1 0006518.6	2014-01-07	一种靶向性抗肿瘤融合蛋白及其编码基因与表达质粒	孙树汉，颜宏利，邓安梅，孙小波，方超平		
完成人情况表								
姓名		排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务		
颜宏利		1	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院	教授,教授	科主任		
对本项目的贡献		为本项目主要完成人，近二十年来一直着力于肿瘤遗传研究，前期主要为肿瘤遗传基础工作，近十年以来，结合临床工作，开展了遗传性肿瘤临床检测及基因阻断工作，为年轻肿瘤（遗传病）“遗传咨询-基因诊断-生育力保护-基因阻断”全流程管理总策划人、负责人。						
姓名		排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务		
杜奕奇		2	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院	主任医师,主任医师	科主任		
对本项目的贡献		在国内率先开展内镜下诊疗 PJ 综合征，主要负责本项目创新点的设计、病例筛选、内镜操作及病例的诊断分析工作，参与论文撰写和数据处理。						
姓名		排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务		
陈园园		3	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院	副主任技师,副主任技师	无		
对本项目的贡献		主要研究方向为遗传性肿瘤的体外检测、遗传咨询、辅助生殖技术对相关患者的生育力保存和基因阻断。负责“年轻肿瘤（遗传病）患者生育力保存与基因阻断体系”管理，合作联盟及线上平台运行。负责撰写本项目申报书。						
姓名		排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务		
白辰光		4	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院	副主任医师,副教授	副主任		
对本项目的贡献		遗传相关肿瘤的病理学诊断及研究。						
姓名		排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务		
薛赓		5	中国人民解放军海军军医大学	中国人民解放军海军军医大学	教授	无		
对本项目的贡献		主要研究方向为肿瘤以及重大出生缺陷的发病机制与临床诊治研究。在结直肠癌发病机制、膀胱癌等实质性肿瘤的肿瘤微生物组研究以及先天性心脏病的发病机制及早期诊断治疗领域取得了一系列研究成果。主持国家重点研发计划子课题、军事医学创新工程重点项目子课题、国家自然科学基金面上项目、青年基金等科研项目 6 项。						
姓名		排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务		
赵子夜		6	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院	主治医师,主治医师	无		

对本项目的贡献	2016 年至今，开展了遗传性结直肠癌综合征的基因检测、家系随访、生活质量调查系列研究，已整理息肉病家系资源近 200 个，完成检测 200 余例次，完成腺瘤息肉病患者遗传咨询意愿调查（2023 年）、家系调查及 APC 预测性检测研究（2023 年）、MutYH 息肉病患者基因变异特点分析（2023 年）、BMPRI1A 相关息肉病的再认识（2023 年），形成了息肉病基因检测、遗传咨询的长海医院经验。主导建立了“腺瘤息肉病防治”微信群，协助建立了“腺瘤性息肉病患者组织”。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
朱惠云	7	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院	主治医师,主治医师	无
对本项目的贡献	主要参与本项目创新点中患者的随访追踪、进一步诊治措施的具体实施和联系工作，参与部分数据的分析和论文撰写等。				
完成单位情况表					
单位名称	中国人民解放军海军军医大学第一附属医院			排名	1
对本项目的贡献	本单位完成了“年轻肿瘤患者生育力保存与基因阻断管理体系建立与推广应用”项目主体的设计、实施、推广以及成果转化的主要工作，为项目的顺利开展提供经费、设备、场地等支持。 主要包括：建立遗传性肿瘤筛查诊治和基因阻断中心、遗传性结直肠癌登记系统和样本库、遗传性肿瘤的筛查体系；建立遗传性肿瘤的全流程管理技术体系，包含遗传性肿瘤家系遗传咨询、基因诊断、生育力保存、基于 PGD 的基因阻断、基于单倍型分析的早孕周 NIPT 技术；遗传性肿瘤的诊治和机制研究。本单位为这些工作的开展提供了场地、人员、设备及经费支持，完成了相关推广工作。				
单位名称	中国人民解放军海军军医大学			排名	2
对本项目的贡献	本单位完成了“年轻肿瘤患者生育力保存与基因阻断管理体系建立与推广应用”项目肿瘤遗传基础研究部分。为项目的顺利开展提供经费、设备、场地等支持。				