

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	中国 MODY 型糖尿病致病基因发现及精准诊治技术的建立与应用								
推荐单位/科学家	上海交通大学								
项目简介	<p>MODY（青少年起病的成人型糖尿病）是最常见的单基因糖尿病，其诊断分型实现了患者的药物基因组学靶向、精准治疗，是 21 世纪糖尿病诊疗“划时代”的进步！目前我国患者人数近 900 万，平均每年递增 17.3 万，凸显出巨大的转化医学与精准医疗需求！本项目率先、长期聚焦于中国人 MODY 致病基因发现及精准诊治技术的建立与应用推广，取得了原创性、突破性进展。</p> <p>1、率先揭秘中国 MODY 人群中“首个 MODY 致病基因 KCNJ11”，患病率为 3.1%；揭示致病机制和药物基因组学，提出磺脲类药物是 KCNJ11/MODY13 患者的精准降糖药，开启了糖尿病分型诊断、药靶治疗精准医学时代。我们临床确诊 90 多名 MODY13 患者，采用磺脲类药物、不用/停用胰岛素，降糖疗效显著。我国 MODY13 患者约 27 万，改用磺脲类药物降糖每年可为国家节省 35 亿元。成果获“2013 年度中国糖尿病十大研究最具影响力研究奖”、写入三部《中国糖尿病防治指南》。2017 年 KCNJ11 被美国 ADA 命名为 MODY13。</p> <p>2、率先发现中国 MODY 人群中“致病基因 GCK 最常见”，患病率为 10.4%；揭示致病机制和药物基因组学，提出 GCK/MODY2 患者仅需饮食控制，无需降糖药治疗。该发现推翻了“MODY2 在中国罕见”的错误结论，修改了教科书，有望让中国几十万“糖孩子”扔掉“药罐子”，是中国糖尿病精准医学的里程碑！我们临床确诊 300 多名 MODY2，仅饮食干预血糖控制良好。我国 MODY2 患者约 90 万，不用降糖药每年可为国家节省 100 多亿元。成果登上《今日头条》，刘丽梅获“2018 年生命科学领域十大贡献卓越的女科学家”榜首！</p> <p>3、率先开展国际最大规模、中国首次妊娠期糖尿病（GDM）中 MODY2 孕妇筛查，发现其占比 3.6%；提出这类孕妇不用胰岛素治疗的精准管理方案；提出实施胎儿产前基因诊断可避免对 MODY2 孕妇不当使用胰岛素治疗造成的低血糖、后代血脂异常及出生体重降低。我们确诊 100 余名 MODY2 孕妇，仅饮食干预血糖控制良好。</p> <p>4、率先发现中国首个 NeuroD1/MODY6 和 INS/MODY10 家系，揭示致病机制，引领了罕见 MODY6 和 MODY10 的研究；揭秘 NeuroD1 基因变异与 2 型糖尿病、PPARG 基因变异与糖尿病肾病发病相关的机制，为其遗传筛查提供了理论依据；此外，发现 GCK/MODY2 患者大血管并发症风险低的原因，与抑制炎症的独特血脂谱如 TG/HDL 比值↓相关。</p> <p>5、率先开发高效鉴别 MODY 与 1 型和 2 型糖尿病的预测模型，有效降低了基因检测成本，临床上已为逾千名临床疑似 MODY 的糖尿病患者提供了精准、经济的临床决策工具。</p> <p>本项目获 6 项国家自然科学基金、1 项发明专利。率先创立“遗传性糖尿病诊治”专病门诊，MODY 分型诊治技术应用推广至上海、北京及其周边、长三角及东北三省等地区，形成覆盖 20 多家医院的诊疗网络，精准诊治 3000 余个糖尿病家系、逾万名患者；开启并成功实现我国 MODY 型糖尿病诊疗从“经验判断”到“分子分型”、从“盲治”到“精准诊治”的范式转变，引领中国糖尿病精准医学发展。10 篇代表性论著影响因子 58.7。</p>								
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	Mutations in KCNJ11 are associated with the development of autosomal dominant, early-onset type 2 diabetes	Diabetologia	2013,56(12):2609-2618	8.4	刘丽梅, Kazuaki Nagashima, Takao Yasuda, Yanjun Liu, 胡海荣, 贺光, 冯波, 赵明明, 庄兰艮, 郑泰山, Theodore C. Friedman, 项坤三	刘丽梅	Web of Science	41	否
2	Insights into pathogenesis of five novel GCK mutations identified in Chinese MODY patients	Metabolism	2018,89:8-17	10.9	刘丽梅, Yanjun Liu, 葛晓旭, 刘喜鹏, Chen Chen, Yanzhong, Wang, 李鸣, 殷峻, 张娟, 陈亚婷, 张荣, 蒋燕燕, 赵蔚菁, Di Yang, 郑泰山, 陆明, 庄兰艮, Meisheng Jiang	刘丽梅	Web of Science	17	否
3	Pro12Ala polymorphism in the PPARG gene contributes to the development of diabetic nephropathy in Chinese type 2 diabetes	Diabetes Care	2010,33(1):144-149	14.8	刘丽梅, 郑泰山, 王锋, 汪年松, 宋艳艳, 李鸣, 李丽芳, 姜家梅, 赵蔚菁	刘丽梅	Web of Science	51	否
4	Identification and management of GCK-MODY complicating pregnancy in Chinese patients with gestational diabetes	Mol Cell Biochem	2022, 477(5):1629-1643	3.5	蒋燕燕, 蒋伏松, 李鸣, 吴氢凯, 徐晨明, 张荣, 宋明强, Yanzhong Wang, Ying Wang, 陈亚婷, 张娟, 葛晓旭, 朱奇涵, 庄兰艮, Di Yang, 陆明, 王锋, Meisheng Jiang, 刘喜	刘丽梅	Web of Science	5	否

					鹏, Yanjun Liu, 刘丽梅				
5	Identification of Ala2Thr mutation in insulin gene from a Chinese MODY10 family	Mol Cell Biochem	2020,470 (1-2):77-86	3.5	张娟, Yanjun Liu, 李鸣, 葛晓旭, Ying Wang, Xin Huang, Di Yang, 张荣, 陈亚婷, 陆明, 殷峻, 宋明强, 王永峰, Yanzhong, Wang, 王锋, Meisheng Jiang, 刘丽梅	刘丽梅	Web of Science	7	否
6	A novel mutation, Ser159Pro in the NeuroD1/BETA 2gene contributes to the development of diabetes in a Chinese potential MODY family	Mol Cell Biochem	2007,303 (1-2):115-120	3.5	刘丽梅, Hiroto Furuta, Asako Minami, 郑泰山, 贾伟平, Kishio Nanjo, 项坤三	刘丽梅	Web of Science	35	否
7	Ala45Thr variation in neuroD1 gene is associated with early-onset type 2 diabetes with or without diabetic pedigree in Chinese	Mol Cell Biochem	2006,290 (1-2):199-204	3.5	刘丽梅, 贾伟平, 郑泰山, 李鸣, 陆惠娟, 项坤三	刘丽梅	Web of Science	7	否
8	Distinguishing the lipid profile of GCK-MODY patients and its correlation with hsCRP levels	Front Endocrinol (Lausanne)	2022, 26;13:1024431	3.9	平凡, 付俊玲, 肖新华	肖新华	Web of Science	1	否
9	Birthweight correlates with later metabolic	Endocrine	2019, 65(1):53-60	3.0	付俊玲, 王彤, 刘洁颖, 王晓晶, 黎明, 肖新华	肖新华	Web of Science	10	否

	abnormalities in Chinese patients with maturity-onset diabetes of the young type 2								
10	A Clinical Prediction Model to Distinguish Maturity-Onset Diabetes of the Young From Type 1 and Type 2 Diabetes in the Chinese Population	Endocrine Practice	2021, 27(8): 776-782	3.7	付俊玲, 平凡, 王彤, 刘艺文, 王晓晶, 余洁, 邓明群, 刘洁颖, 张茜, 于森, 黎明, 李玉秀, 肖新华	肖新华	Web of Science	6	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	ZL202010383275.3	2022-07-22	一种区分 MODY 与 T1D 和 T2D 的诊断试剂盒和诊断系统	付俊玲; 肖新华; 平凡; 王彤; 张茜; 于森; 虞睿琪

完成人情况表

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
刘丽梅	1	上海交通大学医学院附属第六人民医院	上海交通大学医学院附属第六人民医院	研究员,教授	上海市糖尿病研究所副所长
对本项目的贡献	作为项目负责人主要完成 4 个创新点内容: 1) 发现首个 MODY 致病基因 KCNJ11; 揭示机制, 提出激活突变使用磺脲类口服药, 精准降糖; 2) 率先发现中国 MODY 研究人群中 MODY2 最常见、机理和不需用药降糖; 3) 率先开展国际最大规模、中国首次妊娠期糖尿病 (GDM) 中 MODY2 孕妇的筛查, 提出 MODY2 孕妇不用胰岛素治疗的精准管理方案; 4) 发现中国首个 MODY6 和 MODY10 家系, 揭示致病机制和精准治疗; 揭秘 MODY 基因变异与 2 型糖尿病、PPARG 基因变异与糖尿病肾病发病相关机制 (创新点 1-4, 代表性论文 1-1 至 1-7 共 7 篇)。				
肖新华	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	主任医师,教授	无
对本项目的贡献	参与完成本项目 3 个创新点主要内容, 即 1) 率先提出实施胎儿产前基因诊断, 以防止胰岛素不当治疗 MODY2 孕妇导致的后代血脂异常、出生体重降低; 2) 率先发现 GCK/MODY2 患者大血管并发症风险低的原因, 与抑制炎症的独特血脂谱如 TG/HDL 比值降低相关; 3) 开发出高效鉴别 MODY 与 1 型和 2 型糖尿病的预测模型 (创新点 3、4、5, 代表性论文 1-8、1-9、1-10, 发明专利 2-1)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务

于淼	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	主任医师,教授	无
对本项目的贡献	参与完成本项目2个创新点主要内容,即1)开发高效鉴别MODY与1型和2型糖尿病的预测模型;2)与刘丽梅团队共同发表MODY6论著(Journal of Bio-X Research. 2020;3:109-115),引领了罕见MODY6研究。(创新点4、5,代表性论文1-10,发明专利2-1)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
王锋	4	上海交通大学医学院附属第六人民医院	上海交通大学医学院附属第一人民医院	主任医师,副教授	主任
对本项目的贡献	参与完成本项目1个创新点部分内容,即1)参与率先揭秘PPARG基因P12A变异抑制氧化应激,防止糖尿病肾病的机理,该假说被意大利白种人糖尿病肾病人群研究所证实,受到高度评价(创新点4,代表性论文1-3)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
平凡	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	主任医师,副教授	无
对本项目的贡献	参与完成本项目2个创新点部分内容,即1)率先发现GCK/MODY2患者大血管并发症风险低的原因,与抑制炎症的独特血脂谱如TG/HDL比值降低相关;2)开发出高效鉴别MODY与1型和2型糖尿病的预测模型(创新点4、5,代表性论文1-8、1-10,发明专利2-1)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
郑泰山	6	上海交通大学医学院附属第六人民医院	上海交通大学医学院附属第六人民医院	副研究员	无
对本项目的贡献	参与完成本项目2个创新点部分内容,即1)参与发现首个MODY致病基因KCNJ11;揭示机制,提出激活突变使用磺脲类口服药,精准降糖;2)参与率先发现中国首个MODY6家系,揭示机制和精准治疗方法;参与揭秘MODY基因变异与2型糖尿病、PPARG基因P12A变异与糖尿病肾病发病相关机制(创新点1、4,代表性论文1-1、1-3、1-6、1-7)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
李鸣	7	上海交通大学医学院附属第六人民医院	上海交通大学医学院附属第六人民医院	副主任医师	无
对本项目的贡献	参与完成本项目3个创新点部分内容,即1)参与率先发现中国MODY研究人群中MODY2最常见、致病机理和不需用药降糖;2)参与率先开展国际最大规模、中国首次妊娠期糖尿病(GDM)中MODY2孕妇的筛查,提出MODY2孕妇不用胰岛素治疗的精准管理方案;3)参与发现中国首个MODY10家系,揭示致病机理和精准治疗;揭秘MODY基因变异与2型糖尿病、PPARG基因P12A变异与糖尿病肾病发病相关机制(创新点2-4,代表性论文1-2、1-3、1-4、1-5、1-6、1-7)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
葛晓旭	8	上海交通大学医学院附属第六人民医院	上海交通大学医学院附属同仁医院	主治医师	无
对本项目的贡献	参与完成本项目3个创新点部分内容,即1)率先发现中国MODY研究人群中MODY2最常见、致病机理和不需用药降糖;2)率先开展国际最大规模、中国首次妊娠期糖尿病(GDM)中MODY2孕妇的筛查,提出MODY2孕妇不用胰岛素治疗的精准管理方案;3)发现中国首个MODY10家系,揭示致病机理和精准治疗(创新点2、3、4,代表性论文1-2、1-4、1-5)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务

付俊玲	9	中国医学科学院北京协和医院	首都医科大学宣武医院	主治医师	无
对本项目的贡献	参与完成本项目3个创新点部分主要内容,即1)参与率先提出实施胎儿产前基因诊断,以防止胰岛素不当治疗 MODY2 孕妇导致的后代血脂异常、出生体重降低;2)参与率先发现 GCK/MODY2 患者大血管并发症风险低的原因,与抑制炎症的独特血脂谱如 TG/HDL 比值降低相关;3)参与开发出高效鉴别 MODY 与 1 型和 2 型糖尿病的预测模型(创新点 3、4、5,代表性论文 1-8、1-9、1-10,发明专利 2-1)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张娟	10	上海交通大学医学院附属第六人民医院	黄淮学院	讲师	助产学系主任
对本项目的贡献	参与完成本项目3个创新点部分主要内容,即1)参与率先发现中国 MODY 研究人群中 MODY2 最常见、致病机理和不需用药降糖;2)参与开展国际最大规模、中国首次妊娠期糖尿病(GDM)中 MODY2 孕妇的筛查,提出 MODY2 孕妇不用胰岛素治疗的精准管理方案;3)参与率先发现中国首个 MODY10 家系,揭示致病机制和精准治疗(创新点 2、3、4,代表性论文 1-2、1-4、1-5)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
蒋燕燕	11	上海交通大学医学院附属第六人民医院	郑州大学第一附属医院	助理研究员	无
对本项目的贡献	参与完成本项目3个创新点部分主要内容,即1)参与率先发现中国 MODY 研究人群中 MODY2 最常见、致病机理和不需用药降糖;2)参与开展国际最大规模、中国首次妊娠期糖尿病(GDM)中 MODY2 孕妇的筛查,提出 MODY2 孕妇不用胰岛素治疗的精准管理方案;3)参与率先发现中国首个 MODY10 家系,揭示致病机制和精准治疗(创新点 2、3、4,代表性论文 1-2、1-4、1-5)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
陈亚婷	12	上海交通大学医学院附属第六人民医院	上海交通大学医学院附属第六人民医院	其他	无
对本项目的贡献	参与完成本项目3个创新点部分内容,即1)参与发现中国 MODY 研究人群中 MODY2 最常见、致病机理和不需用药降糖;2)参与开展国际最大规模、中国首次妊娠期糖尿病(GDM)中 MODY2 孕妇的筛查,提出 MODY2 孕妇不用胰岛素治疗的精准管理方案;3)参与发现中国首个 MODY10 家系,揭示致病机制和精准治疗(创新点 2、3、4,代表性论文 1-2、1-4、1-5)。				
完成单位情况表					
单位名称	上海交通大学医学院附属第六人民医院			排名	1
对本项目的贡献	该项目长期致力于中国 MODY 致病基因的发现及精准诊治技术的建立和应用推广,取得了原创性、突破性进展。率先揭秘首个 MODY 致病基因 KCNJ11/MODY13,揭示致病机制和药物基因组学,提出磺脲类药物是 MODY13 的精准降糖药,开启了糖尿病分型诊断、药靶治疗的精准医学时代。率先发现中国 MODY 人群中致病基因 GCK 最常见,揭示致病机制和药物基因组学,提出患者仅需饮食控制,无需用药治疗。率先开展国际最大规模、中国首次妊娠期糖尿病(GDM)中 MODY2 孕妇的筛查,提出 MODY2 孕妇不用胰岛素治疗的精准管理方案。率先发现首个中国 MODY6 和首个 MODY10 家系,揭示致病机制,引领了罕见 MODY6 和 MODY10 研究。率先揭秘 MODY 基因变异与早发 2 型糖尿病,PPARG 基因 P12A 变异与糖尿病肾病发病相关的机制,为其遗传筛查提供理论依据。本项目获 6 项国家自然科学基金、上海市自然科学基金、上海领军人才基金、上海市优秀学科带头人基金等。率先创立“遗传性糖尿病诊治”专病门诊,MODY 分型诊治技术应用推广至上海、北京及其周边、长三角及东北三省等地区,形成覆盖 20 多家医院的诊疗网络,精准诊				

	<p>治 3000 余个糖尿病家系、逾万名患者；开启并成功实现我国 MODY 型糖尿病诊疗从“经验判断”到“分子分型”、从“盲治”到“精准诊治”的范式转变，引领中国糖尿病精准医学发展！10 篇代表性论著影响因子 58.7。上述内容均在本单位完成。</p>		
单位名称	中国医学科学院北京协和医院	排名	2
对本项目的贡献	<p>中国医学科学院北京协和医院是集医疗、教学、科研为一体的现代化大型三级甲等综合医院，以学科齐全、技术力量雄厚、特色专科突出、多学科综合优势强为特点。内分泌代谢专业一直是医院的重点学科建设方向。在 2023 年度中国医院科技量值排行榜中我院内分泌代谢专业位列全国第一。北京协和医院在糖尿病领域具有丰富的临床研究经验，多年来联合内分泌、心内、眼科、神经科、营养科、基本外科、医学影像中心、医学检验中心、医学研究中心、临床药理中心等优势学科多位领军人物，形成了本领域的临床与基础研究队伍。内分泌重点实验室是我国卫生系统首家以医院为依托单位成立的部级重点开放实验室，为本项目开展及推广奠定了坚实的基础。</p> <p>本单位在本项目中揭示了 GCK-MODY 患者大血管保护机制，阐明 HDL-C 升高与 TG/HDL 比值降低构成的独特抗炎血脂谱是延缓血管病变的重要因素，为代谢性疾病防治提供新靶点；基于临床特征，构建适合中国人群的鉴别 MODY 与 1 型和 2 型糖尿病的预测模型，降低基因检测成本，推动精准医学在基层医疗的落地应用；率先提出 GCK-MODY 孕妇进行产前基因诊断，突破传统诊疗思路，以避免孕期胰岛素不当治疗导致后代血脂异常、低出生体重，推动围产期精准干预策略革新。本单位的成果促进了我国单基因糖尿病防治水平的提高，具有显著的社会效益。</p>		