

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	发育源性疾病分子全景图与全周期精准防控关键技术研究及应用									
推荐单位/科学家	深圳市医学会									
项目简介	出生缺陷等发育源性疾病对家庭、社会、国家都造成无法估量的损害，而我国人口数目庞大、出生缺陷病种繁多、地区间防御不平衡等一系列问题导致发育源性疾病防控成为难题。针对发育源性疾病防控难题，本项目完成单位围绕“发育源性疾病分子全景图与全周期精准防控关键技术研究及应用”项目，聚焦我国出生缺陷防控重大需求，通过多学科交叉融合与技术创新，构建覆盖“机制解析-技术革新-临床转化”全链条的发育源性疾病防控体系。发育进程及发育源性疾病诊断体系创新应用，建立并优化三维超声智能成像系统和分子遗传诊断体系，项目团队利用时空多组学、单细胞多组学和分子检测技术构建胚胎发育时空动态图谱，建立先天畸形、染色体病、单/多基因病等多种发育源性疾病和遗传性出生缺陷的发生机制及防控技术研究体系。项目主要以出生缺陷疾病中的 18 三体综合征、13 三体综合征、视网膜色素变性、石骨症中的 II 型常染色体显性骨硬化症、Alport 综合征、X 染色体综合征、Klinefelter 综合征、不同妊娠阶段的流产物组织、21 单体综合征、特纳综合征和 22 三体综合征胎儿的血液、细胞、绒毛及组织等为研究对象，通过空间转录组学、单细胞多组学、基因芯片技术、RT-PCR、高通量测序、蛋白组学、细胞重编程、N6-甲基腺嘌呤免疫沉淀测序等技术进行分析，建立 18 三体综合征、Klinefelter 综合征、X 染色体三体综合征和流产物组织等出生缺陷疾病多组学研究，同时建立单体综合征等表观遗传组学研究表达图谱，筛选发育源性疾病相关的潜在生物标志物，结合多组学和分子检测技术构建胚胎发育动态图谱，建立先天畸形、染色体病、单/多基因病等多种发育源性疾病和遗传性出生缺陷的发生机制研究体系。利用单细胞测序、空间转录组、蛋白组学、蛋白修饰组学等技术系统研究发育源性疾病和遗传性出生缺陷胎儿和母体血液或组织中的调控分子、生物蛋白组、基因组表达，通过整合单细胞多组学与空间转录组学技术，系统解析妊娠早中期胚胎心、肾、肝、脊柱等器官的细胞异质性与时空发育动态，筛选合适的生物标志物，根据胎儿的不同临床表征提供个性化诊疗，突破现有的诊断模式效果不理想和缺乏个性化等问题，为多组学分子检测技术优化出生缺陷等发育源性疾病的治疗提供新思路和方法学保障。 该项目联合开发应用的 RT-i1000 智能染色体核型分析系统显著提升我国出生缺陷等发育源性疾病防控能力，推动染色体疾病诊断进入智能化、标准化新时代，提供智能化诊断，RT-i1000 全自动染色体智能分析系统通过深度学习算法实现染色体畸变自动识别准确率超 90%，获中国国家药品监督管理局认证，推动我国染色体病等发育源性疾病诊断迈入智能化时代，获得良好经济效益和社会效益。项目获国家发明专利授权 4 项；共发表论文 167 篇，其中英文论文 48 篇，总影响因子 118.023，总引次数 497，总他引次数 454，中文论文 119 篇，总引用次数 623，总他引次数 598。研究成果在国内多家机构推广应用，有效减少侵入性诊断和治疗需求，出生缺陷率大幅降低，减轻家庭和社会经济负担，获得很好的经济效益和社会效益。									
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	Single-cell	Human	2021,15(	3.8	邱晓芬,虞海	汤冬娥,戴勇	SCIE	3	否	

	chromatin accessibility landscape of human umbilical cord blood in trisomy 18 syndrome	genomics	1):40		燕, 伍宏伟, 胡芷洋, 周俊, 林华, 薛雯, 蔡晚霞, 陈洁晶, 晏强, 戴威尔, 杨明, 汤冬娥, 戴勇				
2	Integrating Spatial Transcriptomics and Single-Cell RNA-seq Reveals the Gene Expression Profiling of the Human Embryonic Liver	Frontiers in cell and developmental biology	2021,9:1257	4.6	侯显良, 杨艳娥, 李萍, 曾志棚, 胡文龙, 折瑞莲, 刘星琼, 汤冬娥, 欧明林, 戴勇	汤冬娥, 欧明林, 戴勇	SCIE	24	否
3	Genotyping, generation and proteomic profiling of the first human autosomal dominant osteopetrosis type II-specific induced pluripotent stem cells	Stem Cell Res Ther	2019,10(1):251	7.1	欧明林, 李春洪, 汤冬娥, 薛雯, 徐勇, 朱鹏, 李博, 谢建生, 陈洁晶, 眭维国, 尹良红, 戴勇	戴勇	SCIE	4	否
4	Integrating spatial transcriptomics with single-cell transcriptomics reveals a spatiotemporal gene landscape of the human developing kidney	Cell Biosci	2022,12(1):80	7.5	伍宏伟, 刘璠娜, 上官钰, 杨艳娥, 石苇, 胡文龙, 曾志棚, 胡楠, 张新洲, Berthold Hocher, 汤冬娥, 尹良红, 戴勇	汤冬娥, 尹良红, 戴勇	SCIE	8	否
5	Single-Cell Sequencing Reveals the Relationship between Phenotypes and	Cytogenetic and Genome Research	2019,159(2):55-65	1.7	刘晓慧, 汤冬娥, 郑凤屏, 徐勇, 郭辉, 周俊, 林琳华, 谢建生, 欧明林, 戴勇	戴勇	SCIE	9	否

	Genotypes of Klinefelter Syndrome								
6	Integrated single-cell analyses decode the developmental landscape of the human fetal spine	iScience	2022,25(7):104679	5.8	虞海燕, 汤冬娥, 伍宏伟, 李春洪, 卢永平, 何芳, 张晓刚, 杨艳娥, 石苇, 胡文龙, 曾志棚, 戴威尔, 欧明林, 戴勇	欧明林, 戴勇	SCIE	7	否
7	Systematic proteomics analysis of lysine acetylation reveals critical features of placental proteins in pregnant women with preeclampsia	Journal of Cellular and Molecular Medicine	2021,25(22):10614-10626	4.3	上官钰, 王英兰, 石苇, 郭若楠, 曾志棚, 胡文龙, 蔡晚霞, 宴强, 徐勇, 汤冬娥, 戴勇	汤冬娥, 戴勇	SCIE	4	否
8	Quantitative proteomic analysis of Down syndrome in the umbilical cord blood using iTRAQ	Mol Med Rep	2015,11(2):1391-1399	3.4	睦维国, 张若菡, 陈洁晶, 何慧燕, 崔甄甄, 欧明林, 李武县, 齐素文, 文锦丽, 林秀华, 戴勇	戴勇	SCIE	7	否
9	Differential expression profile study and gene function analysis of maternal foetal-derived circRNA for screening for Down's syndrome	Experimental and Therapeutic Medicine	2020,19(2):1006-1016	2.4	睦维国, 甘晴, 常燕, 欧明林, 陈洁晶, 林华, 薛雯, 吴炎, 何慧燕, 汤冬娥, 戴勇	汤冬娥, 戴勇	SCIE	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	ZL201510227710.2	2019-07-19	智力障碍疾病的致病基因模型及其构建方法和应用	戴勇, 郭辉, 睦维国, 刘富华
2	中国发明专利	中国	ZL201810965845.2	2021-05-14	生物显微镜的快速自	李乔亮, 陈齐文,

					动聚焦方法	吴亚杰，唐洪浩，余志刚，何旭东，齐素文
3	中国发明专利	中国	ZL201911296126.7	2021-08-24	显微镜聚焦方法、装置、计算机设备和存储介质	齐素文，张确健，罗睿田，聂涛，唐洪浩
4	中国实用新型专利	中国	ZL201821263367.2	2019-03-08	试剂卡卡仓进卡机构	何旭东，唐洪浩，陈齐文，吴亚杰，余志刚，张确健，聂涛，李乔亮，齐素文

完成人情况表					
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
戴勇	1	深圳市人民医院	深圳市人民医院	主任医师	无
对本项目的贡献	项目总设计与技术总指导。负责项目的设计和实验指导，指导并参与成果的推广应用，利用分子生物学技术对出生缺陷等发育源性疾病的机制及诊断进行研究，包括基因组学、蛋白组学、转录组学等，建立诊疗体系过程中，在多种类型发育源性疾病的机制研究及诊断有重要贡献，对所有创新点均有重要贡献。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
汤冬娥	2	深圳市人民医院	深圳市人民医院	副研究员	无
对本项目的贡献	本项目的贡献为出生缺陷多组学诊断体系核心构建。从事发育源性疾病和遗传性出生缺陷筛查诊断体系创新及临床应用，开展核型分析、CMA 等一系列出生缺陷防控相关分子遗传检测项目，有效地降低出生缺陷疾病的发生；同时开展发育源性疾病研究及多器官发育的多组学动态解析，并构建时空调控网络图谱，为发育源性疾病的早期诊断、再生医学及疾病治疗靶点挖掘奠定理论和技术基础。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
齐素文	3	深圳市瑞图生物技术有限公司	深圳市瑞图生物技术有限公司	副教授	副总经理
对本项目的贡献	主要贡献于智能诊断系统临床验证。聚焦人工智能与医学诊断的深度融合，革新 AI 分析技术，重塑出生缺陷防控新范式并推广应用。所研发的 RT-i1000 全自动染色体扫描系统通过“深度学习算法+高精度自动化”双核驱动，开创染色体智能诊断新范式；基于人工智能深度学习技术，不断深化 AI 技术在染色体分析中的应用，将扫片流程和阅片流程做到了两个步骤连贯统一。通过深度融合人工智能与自动化技术，彻底改变了传统染色体核型分析的工作模式，显著提升了我国出生缺陷防控能力，推动染色体疾病诊断进入智能化、标准化新时代。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
郭辉	4	深圳市人民医院	深圳市人民医院	主任医师	主任
对本项目的贡献	本项目主要贡献于单染色体病及出生缺陷等发育源性疾病的分子遗传与细胞遗传的诊断。长期从事产前诊断和遗传咨询工作，利用分子生物学技术对发育源性疾病的机制及诊断进行研究，建立诊疗体系，对降低发育源性疾病率具有重要贡献。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
胡芷洋	5	深圳人民医院	深圳市人民医院	主任医师	主任

对本项目的贡献	本项目主要贡献于出生缺陷等发育源性疾病的咨询与诊断。长期从事遗传咨询、发育源性疾病产前咨询及产前筛查诊断临床工作，每年完成上千例的遗传咨询，介入产前诊断等出生缺陷临床工作，同时，在无创产前检测筛查胎儿微缺失微重复、特发性婴儿动脉钙化症、结节性硬化症等工作中作出贡献，有效的降低出生缺陷等发育源性疾病率。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
周俊	6	深圳市人民医院	深圳市人民医院	主任医师	副主任
对本项目的贡献	本项目主要贡献于出生缺陷等发育源性疾病诊断防控体系构建。从事系统性建立出生缺陷等发育源性疾病诊断体系，针对不同类型表型及疾病特征，根据患者不同特点合理安排不同诊疗方式，降低患病胎儿出生率。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
虞海燕	7	深圳市人民医院	深圳市人民医院	助理研究员	无
对本项目的贡献	本项目主要贡献于器官发育的多组学动态解析与时空调控网络研究。通过整合单细胞多组学与空间转录组学技术，绘制妊娠早中期流产物单细胞转录组与染色质可及性图谱，揭示器官发育分子轨迹，为器官发育的时空调控提供了分子蓝图。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
欧明林	8	深圳市人民医院	深圳市人民医院	研究员	无
对本项目的贡献	本项目主要贡献于先天畸形或功能异常出生缺陷等发育源性疾病的机制研究。从事先天性组织发育不良系统性研究，利用转录组学等探讨先天性组织器官发育不良调控表达障碍；利用基因组学方法，对组织发育与疾病的功能基因组学进行研究，阐明发育源性疾病的机制。				
完成单位情况表					
单位名称	深圳市人民医院			排名	1
对本项目的贡献	参与项目申请、立项、研究、管理等全过程。从组织、管理、监督等各方面给予了积极的指导和建设性的研究建议，对本项目的研究起到重要作用，并为项目的完成提供资金、场地、技术、设备、人才及临床资源的支持，对项目的完成起到了组织、管理和协调等作用。				
单位名称	深圳市瑞图生物技术有限公司			排名	3
对本项目的贡献	为项目的完成提供资金、场地、技术、设备及人才的支持，对项目的完成起到协调作用。				