浙江省科学技术奖公示信息表（单位提名）

提名奖项：科学技术进步奖

|  |  |
| --- | --- |
| 成果名称 | 基于ARMS-PCR-CE技术的儿童脊髓性肌萎缩症“筛诊治管”体系建立与应用 |
| 提名等级 | 一等奖 |
| 提名书  相关内容 | 主要知识产权和标准规范目录：   1. **毛姗姗**, 陈昱玮, 姚妹. 浙江大学. 一种整合SMN1与SMN2拷贝数、微小变异与家系连锁分析的试剂盒及其应用. 国家发明专利. 专利号：ZL202310060495.6. 授权公告日2025-07-22. 2. **毛姗姗**, 郭亦亦, 周栋明, 姚妹, 夏雨, 冯艺杰, 李伟. 浙江大学. 一种SMN1基因突变检测试剂盒及其应用. 国家发明专利. 专利号：ZL202011276126.3. 授权公告日2022-03-23. 3. 儿童脊髓性肌萎缩症症状前治疗专家共识（2025版）[J].临床儿科杂志,2025,43(9):643-651. （**毛姗姗**，通讯作者）   代表性论文专著目录：   1. Yijie Feng, Yiqin Cui, Jianing Jin, Siyi Huang, Jia Wei, Mei Yao, Dongming Zhou, **Shanshan Mao**\*. The Alterations of Gut Microbiome and Lipid Metabolism in Patients with Spinal Muscular Atrophy. Neurology and Therapy. 2023, 12(3): 961-976. 2. Mei Yao, Ying Ma, Ruiying Qian, Yu Xia, Changzheng Yuan, Guannan Bai\*, **Shanshan Mao**\*. Quality of life of children with spinal muscular atrophy and their caregivers from the perspective of caregivers: a Chinese cross-sectional study. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2021, 16(1): 7. 3. Mei Yao, Liya Jiang, Yue Yan, Yicheng Yu, Yuwei Chen, Xiaoyi Wang, Yijie Feng, Yiqin Cui, Dongming Zhou, Feng Gao, **Shanshan Mao\***. Analytical validation of the amplification refractory mutation system polymerase chain reaction-capillary electrophoresis assay to diagnose spinal muscular atrophy. Clinical Chemistry and Laboratory Medicine. 2024, 62(12): 2405-2414. 4. Yijie Feng, Yicheng Yu, Jingli Zhao, Lu Xu, Congying Zhao, Yi Hua, Guoxia Sheng, Tingting Chen, Yi Zhang, Linlin Wei, Feng Gao, **Shanshan Mao\***. Sustainable efficacy of nusinersen in children with later-onset spinal muscular atrophy: a 3-year observational study. World Journal of Pediatrics. 2025 Jul 29. 5. Xingpeng Fu, Yijie Feng, Yiqin Cui, Xiao Fang, Yicheng Yu, Jin Yu, Jingjing Qian, Feng Gao, Jingjing Ye\*, **Shanshan Mao\***. Echocardiographic evaluation of left ventricular function in children with spinal muscular atrophy before and after nusinersen treatment. Journal of the Neurological Sciences. 2025, 470: 123415. 6. Jianing Jin, Yijie Feng, Siyi Huang, Yiqin Cui, Liya Jiang, Yue Yan, Yicheng Yu, Dongming Zhou, Feng Gao, **Shanshan Mao\***. Value of plasma neurofilament light chain for monitoring efficacy in children with later-onset spinal muscular atrophy under nusinersen treatment. Clinical Chemistry and Laboratory Medicine. 2024, 62(6): e132-e135. 7. Jinjin Huang, Yijie Feng, Jia Wang, Siyi Huang, Jianing Jin, Lu Xu, Congying Zhao, Yi Hua, Xiaoying Li, Jingfang Xu, Haibing Li, Huan Zhang, Yi Zhang, Feng Gao, **Shanshan Mao\***. Feasibility analysis of intrathecal administration strategy of nusinersen based on Cobb angle in children with spinal muscular atrophy. European Journal of Paediatric Neurology. 2023, 46: 55-60. |
| 主要完成人 | 毛姗姗，排名1，主任医师，浙江大学医学院附属儿童医院；  冯艺杰，排名2，住院医师，浙江大学医学院附属儿童医院；  黄瑾瑾，排名3，副主任医师，浙江大学医学院附属儿童医院；  金佳宁，排名4，住院医师，浙江大学医学院附属儿童医院；  高峰，排名5，主任医师，浙江大学医学院附属儿童医院；  徐璐，排名6，副主任医师，浙江大学医学院附属儿童医院；  姚妹，排名7，住院医师，浙江大学医学院附属儿童医院  盛国霞，排名8，主治医师，浙江大学医学院附属儿童医院；  赵聪颖，排名9，副主任医师，浙江大学医学院附属儿童医院； |
| 主要完成单位 | 浙江大学医学院附属儿童医院 |
| 提名单位 | 浙江大学 |
| 提名意见 | 本项目聚焦国内脊髓性肌萎缩症（SMA）诊断延迟普遍存在、规范化诊治管理策略缺乏等疾病临床困境，深入了解疾病特征，开发了SMA快速精准诊断技术、建立了规范化“筛诊治管”体系。主要成果如下：  1. 全面深入的疾病机制研究：基于临床积累及创新基础研究，从临床表型、多系统损害特征、遗传及病理生理机制等多维度对SMA开展系统研究，率先阐述国内患者营养、血脂代谢、心血管等系统并发症及可能致病机制，深入揭示患者生存质量，形成对疾病全面深刻认识。  2. 精准诊断与早期筛查：靶向临床需求，研发出快速、准确、可一次性检测SMN1、SMN2基因拷贝数及所有遗传变异方式的ARMS-PCR-CE诊断技术，显著缩短诊断时间窗；覆盖检测先证者全家系成员，开展高质量遗传咨询，有助于全面提高人口素质；总结并绘制患儿临床高危画像，基于画像普及与技术推广，促进SMA早期筛查、快速诊断。  3. 精准治疗与规范个体化管理：创建全国最大的SMA患者队列，依托临床及基础研究探索个体化疾病修正治疗与多系统功能损害干预策略，并创新性探索诊治相关生物标志物，率先于国内开展规范的个体化多学科全病程管理，构建全面精准评估与干预体系，全面提升患者生存率和生存质量，成效示范省内、辐射全国。  该项目开展期间获国家发明专利授权2项，发表高质量SCI论文7篇，牵头制定专家共识1项。相关成果有利于提升我省儿童SMA早诊早治与多学科管理水平，领跑省内、领先国内。  同意提名该成果为浙江省科学技术进步奖一等奖。 |