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. 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. 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. 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. 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 | 脊髓性肌萎缩症（SMA）是婴幼儿最常见的致死致残性常染色体隐性遗传神经肌肉病之一，患者表现为进行性肌萎缩与无力，常伴多系统功能损害，生存质量低下，家庭经济及社会负担沉重。目前，国内SMA诊治面临诊断延迟普遍存在、遗传咨询覆盖率低、缺乏规范的全病程管理策略等挑战，亟需开发快速精准诊断技术、构建规范化的多学科诊疗管理体系。毛姗姗教授研究团队针对国内传统诊断技术耗时长、临床迟诊漏诊率高等瓶颈，及标准化多学科诊疗体系建立存在的困难与挑战，开展一系列基础与临床研究，创新性开发ARMS-PCR-CE检测技术，并基于该技术成果的示范推广，建立完善的儿童SMA“筛诊治管”体系，实现早期筛查、诊断、治疗与管理，对真正实现SMA的三级预防、提高我国人口素质、保障儿童健康等具有极大的社会效益和经济效益。该成果主要创新贡献为：①基于临床专病队列与生物样本库的建立，研发出具备快速、准确，可一次性高效检测SMN1、SMN2基因拷贝数及所有遗传变异方式的ARMS-PCR-CE新型遗传学诊断技术，精准检出患者及携带者；与传统检测技术相比，显著缩短诊断时间窗。同时，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。②基于团队临床研究发现，创新性总结出SMA患儿临床识别高危画像，并在省内多家医疗单位相关科室开展画像普及与培训宣教，通过多中心协作，建立国内领先、通过早筛早诊的患者与携带者临床队列，构建诊疗决策树，精准指导临床诊治，降低死亡率与致残率，全面提高患者的生存率和生存质量。③基于临床积累及深入的基础研究，探索SMA患者营养代谢、心血管、呼吸、骨骼等多系统功能损害的可能致病机制，率先阐述国内患者营养、血脂代谢、心血管等系统并发症及潜在的治疗干预策略，并创新性探索诊治相关生物标志物，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。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的早诊早治与多学科管理水平，领跑省内、领先国内。综上所述，毛姗姗教授团队此项技术成果研究意义值得肯定，创新性突出，经济效益与社会效益显著，整体研究技术成果达到国内领先水平，同意提名该成果为浙江省科学技术进步奖一等奖。 |