浙江省科学技术奖公示信息表

提名奖项：科学技术进步奖

|  |  |
| --- | --- |
| 成果名称 | 遗传代谢病防控关键技术创新与应用推广 |
| 提名等级 | 二等奖 |
| 提名书相关内容 | **主要知识产权和标准规范目录：**1. 李海波,刘德远,李红,王挺,姜纬,张建林,李琼,王纬,刘敏娟, 张丽丽. 新的染色体微缺失/微重复综合征检测体系及试剂盒. 中国. ZL 2015 1 0091951.9. 发明专利
2. 李琼, 李海波, 周黎明, 陈良, 余颀.一种卡通外观的染色体教具3D模型. 中国. ZL 2021 2 1881617.0. 实用新型专利
3. 浙江大学医学院附属儿童医院(浙江省儿童医院、浙江省儿童保健院).新生儿遗传代谢病筛查全流程信息管理软件V1.0. 中国. 2023SR0711104. 软著

**代表性论文专著目录**1. 封志纯, 王艳, 杨茹莱. 遗传代谢病防治理论与实践. 人民卫生出版社.2023年3月（第一版）
2. 原发性肉碱缺乏症筛查与诊治共识. 中华医学杂志, 2019, 99(2) : 88-92.
3. 新生儿遗传代谢病筛查组织管理及血片采集技术规范专家共识. 中华新生儿科杂志, 2023, 38(6) : 321-326.
4. Yang RL, Qian GL, Wu DW, et al. A multicenter prospective study of next-generation sequencing-based newborn screening for monogenic genetic diseases in China. World J Pediatr. 2023;19(7):663-673.
5. Zhang T, Shen Y, Xu Y, et al. Clinical, biochemical characteristics and genotype-phenotype analysis of congenital hypothyroidism diagnosed by newborn screening in China. Clin Chim Acta. 2023;547:117459.
6. Xue J, Shen R, Xie M, et al. 22q11.2 recurrent copy number variation-related syndrome: a retrospective analysis of our own microarray cohort and a systematic clinical overview of ClinGen curation. Transl Pediatr. 2021;10(12):3273-3281.
7. 杨茹莱,杨艳玲,王挺,等. 新生儿遗传代谢病人工智能疾病风险评估模型的建立及验证.中华儿科杂志.2021,59(4):286-293.
 |
| 主要完成人 | 杨茹莱，排名1，主任医师，浙江大学医学院附属儿童医院；李海波，排名2，研究员，宁波大学附属妇女儿童医院；杨昕，排名3，副主任医师，浙江大学医学院附属儿童医院；郑静，排名4，副主任技师，浙江大学医学院附属儿童医院；吴鼎文，排名5，副主任技师，浙江大学医学院附属儿童医院；陈胜潜，排名6，工程师，浙江博圣生物技术股份有限公司；刘德远，排名7，助理研究员，天昊生物医药科技（苏州）有限公司；陈迟，排名8，主治医师，浙江大学医学院附属儿童医院；张婷，排名9，副主任技师，浙江大学医学院附属儿童医院； |
| 主要完成单位 | 1.浙江大学医学院附属儿童医院2.宁波大学附属妇女儿童医院3.浙江博圣生物技术股份有限公司4.天昊生物医药科技（苏州）有限公司 |
| 提名单位 | 浙江大学 |
| 提名意见 | 目前，我国出生缺陷三级防控体系已初显成效，但针对信息化防控网络建设、干预闭环体系优化、防控关键技术有机整合和规范化实施等方面仍需完善。项目组以遗传代谢病为切入点，在国家“十三五”重点研发计划支持下，开展遗传代谢病防控关键技术创新与应用推广。项目组建立了贯通孕前-产前-生后的“基于大数据的重大出生缺陷预测与预警智能信息系统”。优化基于串联质谱技术的新生儿遗传代谢病筛查体系，率先构建了基于遗传代谢病的数字化质控模式，创新实践覆盖多病种的区域网络化多病统管、“三网合一”管理模式，覆盖应用到浙江省11个地市335家医疗机构并在国内推广。开展微阵列芯片法、增强型全外显子组技术在遗传代谢病等出生缺陷产前诊断领域的临床应用研究，研发了基于毛细管电泳法的流产组织染色体非整倍体检测试剂盒并获得国家三类医疗注册证，建立了针对不良孕产胚胎基因组异常的快速、低成本检测技术方案。在国内率先开展基于高通量测序技术的新生儿基因筛查的多中心前瞻性研究和临床实践，形成《出生后出生缺陷筛诊治关键技术与干预规范手册》，实现新生儿疾病筛诊治关键技术的有机整合和创新应用，有效完善和规范了我国新生儿遗传代谢病筛诊治的实践技术体系和临床路径。该项成果已覆盖浙江省全域并推广至全国15家省市医疗单位，3年累计筛查新生儿4232804例，确诊患儿20075例，绝大部分患儿经早期干预和治疗，获得良好预后，推广效果显著，社会和经济效益重大。该成果深入完善了新生儿疾病筛查的“浙江模式”并在全国推广应用，于2021年被选为国家“十三五”科技创新成就展参展项目，具有很好的创新性和实用性，极大提升了我国出生缺陷的综合防控能力。该成果经公示无异议。提名该成果为省科学技术进步奖二等奖。 |