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	临床细胞遗传学诊断质控技术创建与应用
提名等级	一等奖
提名书相关内容	**主要知识产权：** 1.授权发明专利：一种染色体异常核型室间质评图及制备方法；中国，ZL201310072348.7，2019-4-9，第3328134号，浙江大学医学院附属妇产科医院，翁炳焕。 2.授权发明专利：一种染色体异常核型图像库及其构建方法；中国，ZL201310109735.3，2018-4-10，第2876052号，浙江大学医学院附属妇产科医院，翁炳焕。 **代表性论文：** 1.翁炳焕,任宇珂,吕时铝,金昱,卢欢明.产前诊断中染色体核型分析的质量控制.中华医院管理杂志，2008，24（3）：216—217. 2.M. Chen, J.K. Chan, S. Nadarajah, A.S. Tan, M.L. Chan, J. Mathew, E.E. Saw, C. Lim, W. Wong, F.S. Cheah, H.Y. Law, P.C. Wong, S.S. Chong, Single-tube nonaplex microsatellite PCR panel for preimplantation genetic diagnosis of Hb Bart's hydrops fetalis syndrome, Prenatal diagnosis 35(6) (2015) 534-43. 3.Du YY, Zhang J, Wang HJ, Yan XL, Yang YJ, Yang L, Luo X, Chen YT, Duan T, Ma D, Hypomethylated DSCR4 is a Placenta Derived Epigenetic Marker for Trisomy 21,Prenatal Diagnosis, 2011;31(2):207-14. 4. Luo X, Zhang J, Wang HJ, Du YY, Yang L, Zheng FY, Ma D, PolyA RT-PCR-based quantification of microRNA by using universal TaqMan probe/ Biotechnology Letter, 2012;34(4):627-33 5.Yan-Mei Yang, Kai Yan, Bei Liu, Min Chen, Li-Ya

	Wang, Ying-Zhi Huang, Ye-Qing Qian, Yi-Xi Sun, Hong-Ge Li , Min-Yue Dong, Comprehensive genetic diagnosis of patients with Duchenne/Becker muscular dystrophy (DMD/BMD) and pathogenicity analysis of splice site variants in the DMD gene. J Zhejiang Univ Sci B, 2019;20(9):753-765. 6. Min Chen, Mingjue Zhao, Caroline G Lee, Samuel S Chong, Identification of microsatellite markers <1 Mb from the FMR1 CGG repeat and development of a single-tube tetradecaplex PCR panel of highly polymorphic markers for preimplantation genetic diagnosis of fragile X syndrome, Genet Med. 2016 Sep;18(9):869-75. 7. Sheng W, Wang HJ, Zhang P, Qian YY, Wu Y, Ma XJ, Zheng FY, Chen L, Huang GY, Ma D, LINE-1Methylation Status and Its Association with Tetralogy of Fallot in Chinese Infants. BMC Medical Genomic, 2012, 5:20. 8.YuqinLuo, Bei Jia, Kai Yan, Siping Liu, Xiaojie Song, Mingfa Chen, Fan Jin, Yang Du, Juan Wang, Yan Hong, Sha Cao, Dawei Li, Minyue Dong. Pilot study of a novel multi-functional noninvasive prenatal test on fetus aneuploidy, copy number variation, and single-gene disorder screening. Mol Genet Genomic Med. 2019 Apr;7(4):e00597.
主要完成人	**翁炳焕**，排名 1，主任技师，浙江大学医学院附属妇产科医院； **贺林**，排名 2，教授，上海交通大学； **徐晨明**，排名 3，教授，复旦大学附属妇产科医院； **马端**，排名 4，教授，复旦大学； **蔡剑平**，排名 5，教授，北京医院； **陈敏**，排名 6，主管技师，浙江大学医学院附属妇产科医院； **罗玉琴**，排名 7，主任技师，浙江大学医学院附属妇产科医院； **毛愉婵**，排名 8，实验师；浙江大学医学院附属妇产科医院；

	杨艳梅，排名 9，主管技师，浙江大学医学院附属妇产科医院；
主要完成单位	1.单位名称：浙江大学医学院附属妇产科医院 2.单位名称：北京医院
提名单位	浙江大学
提名意见	在 2003 年我国产前诊断学科创建初期因无质控物及其制备方法而影响学科发展、新项目质控准入开展的背景下，项目组率先设计“以可再生利用技术制备质控物”方法。具体在设计淋巴细胞培养标本预处理方法（发明专利 ZL20051008588.3）以优化 EBV 转染和细胞培养、提高 EBV 转化成功率的同时，建立以 EBV 转染构建临床易误诊染色体异常质控淋巴细胞株，获首个产前诊断质控物制备发明专利（ZL200510091259.2），用于探索常规产前诊断染色体核型分析室间质评，开启产前诊断质控物产业制备和室间质评之门；根据国情，2006 年开始创建易误诊染色体异常核型室间质评图及具有“质控试题库”用途的染色体异常质控图像库，均获国家发明专利（ZL201310072348.7 和 ZL201310109735.3），并反复试验应用、多渠道推广，2012 年发表以邮件发送质控图的染色体形态学室间质评报道，所创质控技术自 2013 年至今国家质管机构以政府行为常规应用于全国 30 多个省市的染色体形态学室间质评，这是我国产前诊断学科开展的首个室间质评项目，已成为我国审批产前诊断的必备质控准入指标；因非整倍体为重大出生缺陷及其精准检测的重要性，项目组重组 SV40LTag-pcDNA3.1(-)克隆，以脂质体转染法构建羊水细胞系质控细胞株及首个出生缺陷永生化细胞库，获发明专利（ZL200910152257.8/ZL201610539057.8），解决以羊水细胞为常规产前诊断标本却无同源可再生利用羊水细胞系质控物问题，特别是其中非整倍体质控细胞株于 2018 年被国家质管机构用于全国产前非整倍体检测(FISH)质控物，解决其无配套质控物问题；2019 年创建多细胞融合质控细胞株，以解决遗传病筛查配套质控物制备问题（ZL201910109486.5）。临床实验室质量控制是我国政府行为，开创产前诊断质控是本学科创建、发展及新项目质控准入的必备前提和标志性指标。