

拟推荐 2026 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	Wilson 病出生缺陷中西医结合三级预防策略创新及应用								
推荐单位 / 科学家	安徽省医学会								
项目简介	<p>Wilson 病又名肝豆状核变性，是一种常染色体隐性遗传疾病，累及脑、肝、生殖等多系统。该病基因携带者频率高达 1/100~1/200，给社会和家庭造成巨大负担，加强该病出生缺陷预防研究具有重大意义。课题组所在单位为国家卫健委临床重点专科、国家中医药管理局中西医结合临床重点学科和重大疑难病 Wilson 病防治中心、国家区域脑病诊疗中心、国家神经变性疾病大数据平台单位。项目组所在单位于 2023 年举办首届肝豆状核变性国际会议，并且连续 16 年举办“皖江脑病论坛”学术会议，连续 8 年每季度举办“出神入化”学术季，传播 Wilson 病相关中西医结合知识，接纳来自美国、韩国及德国学者访问交流。合作单位中国科技大学附属第一医院具备遗传学人才，有着成熟的产前诊断技术平台。本项目组整合了所在单位中西医技术优势。</p> <p>1、开发了首个针对 Wilson 病诊断及鉴别诊断的“目标序列捕获 Ion Torrent 高通量测序技术”基因芯片，测序数据涵盖 Wilson 病 ATP7B 外显子、内含子和鉴别诊断基因的外显子和侧翼序列，提高该病基因诊断检出率。</p> <p>2、建立 Wilson 病胚胎植入前遗传学检测(PGT)技术平台及诊疗路径，诞生国内首例 Wilson 病家系 PGT-M+PGT-A 三代试管健康婴儿，实现 Wilson 病出生缺陷的一级预防。</p> <p>3、创立 Wilson 病羊水穿刺产前诊断技术平台及诊疗路径，省内首次运用了羊水穿刺产前诊断法阻断了 Wilson 病先天缺陷儿的出生，实现 Wilson 病出生缺陷二级预防。</p> <p>4、首创唾液铜蓝蛋白无创高效优质的诊断方法，运用于 Wilson 病早期诊断及筛查。进行了 Wilson 病证候流行病学调查，发现痰瘀互结为该病贯穿始终的主要证候，创制化痰祛瘀方肝豆灵；基于其伴肝纤维化痰瘀互结伴肝阴虚的证候特点，以肝豆灵为基础创制肝豆扶木汤治疗 Wilson 病肝纤维化；发现肾虚伴痰瘀互结为其伴生殖系统损害主要证候类型，在肝豆灵基础上创制针对 Wilson 病生殖系统损害的肝豆补肾汤，三种方药改善 Wilson 病的三大系统损害，并阐明机制。创立 Wilson 病患者长期数据跟踪分析方法及平台，用于解决患者饮食缺乏个体化和精细化。促进 Wilson 病出生缺陷三级预防和机制研究。</p> <p>5、建立生殖遗传和 PGT 多学科会诊团队，培育了遗传学临床研究型高级人才，揭示了 Wilson 病基因突变类型与中医证候二者的相关性。多次开展免费公益基因检测医疗活动，营造了全社会关爱单基因病及罕见病病患的良好氛围。</p> <p>本项目实现了 Wilson 病出生缺陷中西医结合三级防控。取得系列原创成果，相关理论已纳入国家卫健委“十四五”规划教材《神经病学》并全国推广。课题组牵头制定《肝豆状核变性（Wilson 病）中西医结合诊疗指南》，由中华中医药学会、中国中西医结合学会和中华医学会联合发布。相关成果在国内外会议发言共 30 余次，获得“一带一路国际中医药传播杰出贡献奖”。获得国家发明专利 4 项；实用新型专利 1 项；相关计算机软著 5 项；培养硕士、博士 180 余人；相关技术及制剂已广泛应用于应用于收治的全国 30 个省市以及美国等国内外 Wilson 病患者，并在全国多家医院推广应用。</p>								
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)	检索数据库	他引总次数	通讯作者单位是否含国外单

						姓名)			位
1	Copper deposition in Wilson's disease causes male fertility decline by impairing reproductive hormone release through inducing apoptosis and inhibiting ERK signal in hypothalamic-pituitary of mice.	Frontiers in Endocrinology	2022, 13:961748	4.6	王婷婷、吴丽敏、陈秋莹、陈奎玉、谭芳、刘贾波、刘祥、韩辉	韩辉、吴丽敏	SCI	11	否
2	Clinical and genetic characterization of a large cohort of patients with Wilson's disease in China.	Translational neurodegeneration	2022, 11(1):13	15.2	张士杰、杨文明、李祥、裴培、董婷、杨悦、张静	杨文明、张静	SCI	24	否
3	Role of serum ceruloplasmin in the diagnosis of Wilson's disease: A large Chinese study.	Frontiers in neurology	2022, 13: 1058642	2.8	杨悦、郝文杰、魏涛华、唐露露、钱南南、杨玉龙、席虎、张士杰、杨文明	杨文明	SCI	7	否
4	Safety of early cumulus cell removal after short-term insemination combined with early rescue ICSI in the prevention of fertilization failure.	Reproductive biomedicine online	2023, 47(2):103214	3.5	方群英、江小华、白顺、许波、宗璐、齐美杰、万洋洋、金仁桃、董先宏、吴丽敏	吴丽敏	SCI	11	否
5	A retrospective cohort study: vaccination status and safety analysis of SARS-CoV-2	Expert Review of Vaccines	2023, 23(1):1185-1195	4.8	韩辉、赵丹、房新如、杨文明、王梦丽、刘千琢、王路瑶、籍智慧、张娟、侯志峰、华磊、王宇、吴丽敏	韩辉、吴丽敏	SCI	0	否

	vaccine in patients with Wilson's disease.								
6	GanDouLing promotes proliferation and differentiation of neural stem cells in the mouse model of Wilson's disease.	Bioscience reports	2021,41(1):BSR202717	4.7	董婷、吴明彩、唐露露、蒋怀周、周萍、匡春俊、田丽伟、杨文明	董婷、杨文明	SCI	9	否
7	Clinical efficacy and safety of Gandouling plus low-dose D-penicillamine for treatment of Wilson's disease with neurological symptoms.	Journal of traditional Chinese medicine	2018;38(1):89-94	2.2	张静、李良勇、陈怀珍、杨文明	李良勇、杨文明	SCI	10	否
8	肝豆状核变性中医证型与ATP7B基因突变的相关性研究	中国中西医结合杂志	2018.38.(7):799-804	0	韩辉、郑明翠、吴丽敏、宋书婷、杨文明	吴丽敏	CSCD	27	否
9	基于Pink1/Parkin通路探讨肝豆汤对Wilson病TX模型小鼠的线粒体自噬的影响	中国实验方剂学杂志	2022.28.(12):111-118	0	张静、张宇、唐露露、陈怀珍、金姍、杨文明	杨文明	CSCD	11	否
10	补肾化痰祛瘀方对铜负荷肝豆状核变性模型小鼠卵泡发育障碍的影响	北京中医药大学学报	2020,43(03):225-233	0	韩辉、吕丹丽、宋成玮、郑明翠、詹敏、许金波、吴丽敏	吴丽敏	CSCD	11	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	ZL202411463619.6	2024-12-20	肝豆状核变性患者长期数据跟踪分析及平台	韩辉; 吴丽敏; 王婷婷; 蒋真真; 江鹏宇; 王力
2	中国发明专利	中国	ZL202411240551.5	2024-11-15	基于图像识别的肝豆状核变性角膜K-F环分级方法	魏涛华; 杨文明; 汪瀚; 张娟; 韩辉; 刘丹青; 钱南南; 王玮琦
3	中国发明专利	中国	ZL202310832552.8	2024-05-24	一种治疗脑型肝豆状核变性痰瘀互结证肌	汪美霞; 陶庄; 杨文明; 王飞; 李祥;

					张力障碍的中药制剂及其制备方法	黄鹏
4	中国发明专利	中国	ZL 201310150754.0	2014-11-26	治疗肝型肝豆状核变性的中药及制备方法	杨文明; 汪瀚; 汪美霞; 鲍远程
5	中国实用新型专利	中国	ZL 202023067584.4	2022-03-15	治疗肝豆状核变性肝硬化腹水用中药敷脐装置	张娟; 谢道俊; 鲍远程; 杨文明; 汪瀚; 韩辉; 蒋怀周; 杨波; 周磊; 张荣信; 黄晓峰; 马莹
6	中国计算机软件著作权	中国	2021SR0400014	2020-12-30	肝豆状核变性临床数据可视化运维与监控系统 V1.0	韩辉
7	中国计算机软件著作权	中国	2021SR0408544	2020-12-15	肝豆状核变性临床数据语义查询系统 V1.0	韩辉
8	中国计算机软件著作权	中国	2021SR0405087	2020-11-26	肝豆状核变性临床数据仓库数据迁移系统 V1.0	韩辉
9	中国计算机软件著作权	中国	2021SR0400104	2020-11-16	肝豆状核变性临床数据仓库元数据管理系统 V1.0	韩辉
10	中国计算机软件著作权	中国	2024SR1056786	2024-07-24	肝豆状核变性患者中医辨证评估系统 V1.0	张娟

完成人情况表

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
韩辉	1	安徽中医药大学第一附属医院	安徽中医药大学第一附属医院	主任医师	科主任
对本项目的贡献	所在工作单位是单基因病 Wilson 病(肝豆状核变性)国家重大疑难病防治中心, 与中国科学技术大学附属第一医院合作申报了省科技攻关项目, 开发了 Wilson 病基因诊断和鉴别诊断的芯片, 对 Wilson 病进行了中西医结合治疗。对全部创新点起关键作用, 积极进行项目的应用推广, 对本项目工作量占全部科研工作量 80%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
吴丽敏	2	中国科学技术大学附属第一医院(安徽省立医院)	中国科学技术大学附属第一医院(安徽省立医院)	研究员	科主任
对本项目的贡献	1、开发 Wilson 病基因诊断和鉴别诊断芯片, 建立基因突变位点数据库; 2、创立了 Wilson 病羊水穿刺产前诊断、胚胎植入前产前检测技术平台和诊疗路径, 诞生了我国首例 Wilson 病 PGT-M+PGT-A 三代试管婴儿, 实现单基因病出生缺陷的一级和二级预防; 3、对项目 4.1.2.1-4.1.2.4 创新点起重要作用, 对本项目工作量占全部科研工作量 60%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
杨文明	3	安徽中医药大学第一附属医院	安徽中医药大学第一附属医院	主任医师	名誉院长
对本项目的贡献	所在工作单位是单基因病 Wilson 病国家重大疑难病防治中心, 主持 2 项 Wilson 病国家自然科学基金项目, 对创新点 4.1.2.1、4.1.2.3、4.1.2.4 做出贡献, 对本项目工作量占全部科研工作量 50%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务

汪瀚	4	安徽中医药大学第一附属医院	安徽中医药大学第一附属医院	主任医师	副院长
对本项目的贡献	所在工作单位是单基因病 Wilson 病国家重大疑难病防治中心，对创新点 4.1.2.1、4.1.2.4 做出贡献，对本项目工作量占全部科研工作量 50%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
汪美霞	5	安徽中医药大学第一附属医院	安徽中医药大学第一附属医院	主任医师	科主任
对本项目的贡献	所在工作单位是单基因病 Wilson 病国家重大疑难病防治中心，对创新点 4.1.2.3、4.1.2.4 做出贡献，对本项目工作量占全部科研工作量 50%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张娟	6	安徽中医药大学第一附属医院	安徽中医药大学第一附属医院	主任医师	科主任
对本项目的贡献	所在工作单位是单基因病 Wilson 病国家重大疑难病防治中心，对创新点 4.1.2.1、4.1.2.4 起重要作用，积极进行项目的应用推广，对本项目工作量占全部科研工作量 40%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
魏涛华	7	安徽中医药大学第一附属医院	安徽中医药大学第一附属医院	副主任医师	无
对本项目的贡献	所在工作单位是单基因病 Wilson 病国家重大疑难病防治中心，对创新点 4.1.2.3、4.1.2.4 起重要作用，积极进行项目的应用推广，对本项目工作量占全部科研工作量 40%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张静	8	安徽中医药大学第一附属医院	安徽中医药大学第一附属医院	主任医师	无
对本项目的贡献	所在工作单位是单基因病 Wilson 病国家重大疑难病防治中心，对创新点 4.1.2.3、4.1.2.4 起重要作用，积极进行项目的应用推广，对本项目工作量占全部科研工作量 40%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张士杰	9	安徽中医药大学第一附属医院	安徽中医药大学第一附属医院	副研究员	无
对本项目的贡献	所在工作单位是单基因病 Wilson 病国家重大疑难病防治中心，对创新点 4.1.2.1、4.1.2.3 起重要作用，积极进行项目的应用推广，对本项目工作量占全部科研工作量 40%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
王婷婷	10	安徽中医药大学第一附属医院	安徽中医药大学第一附属医院	医师	无
对本项目的贡献	所在工作单位是单基因病 Wilson 病国家重大疑难病防治中心，对创新点 4.1.2.3、4.1.2.4 起重要作用，积极进行项目的应用推广，对本项目工作量占全部科研工作量 40%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
董婷	11	安徽中医药大学第一附属医院	安徽中医药大学第一附属医院	主任医师	科副主任
对本项目的贡献	所在工作单位是单基因病 Wilson 病国家重大疑难病防治中心，对创新点 4.1.2.3、4.1.2.4 起重要作用，积极进行项目的应用推广，对本项目工作量占全部科研工作量 40%。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务

侯志峰	12	安徽中医药大学第一附属医 院	安徽中医药大学第一附 属医院	主任医师	科副主任
对本项目的 贡献	所在工作单位是单基因病 Wilson 病国家重大疑难病防治中心，对创新点 4.1.2.3、4.1.2.4 起重要作用，积极进行项目的应用推广，对本项目工作量占全部科研工作量 40%。				
完成单位情况表					
单位名称	安徽中医药大学第一附属医院			排名	1
对本项目的 贡献	安徽中医药大学第一附属医院脑病学科为国家卫生健康委员会临床重点专科、国家中医药管理局中西医结合临床重点学科、国家区域中医脑病诊疗中心、国家重大疑难病 Wilson 病防治中心、国家神经变性疾病大数据平台单位，接纳了来自全国 30 个省、自治区、直辖市和 10 多个国家的 Wilson 病患者。为该项目的研究提供了基础平台与病例来源，对于推进项目的进展发挥主要作用。在研究过程中积极提供相关技术、经费和设备，确保研究人员的研究时间及工作条件，保证了研究的顺利开展。研究期间医院组织专家对研究情况进行定期检查与督促，帮助课题组尽快完成任务，并及时解决研究中所遇到的困难，对该项目完成起到组织、管理与协调的作用，在研究过程中起主要作用。				
单位名称	中国科学技术大学附属第一医院（安徽省立医院）			排名	2
对本项目的 贡献	中国科学技术大学附属第一医院（安徽省立医院）作为本项目的第二完成单位，协同安徽中医药大学第一附属医院完成本项目的研究。在本项目实施期间，充分调用本院及外院现有条件下一切可供利用的科研资源，最大程度支持该项目的基础与临床应用研究。项目实施期间，在医学遗传学人才引进与配置、高通量测序仪器顺利招标、实验室投入使用等方面予以充分保障。支持课题顺利进展发挥协同作用。				