

第六届中国出生缺陷干预救助基金会科学技术奖

青年学者奖公示内容

一、候选人许波，所属安徽省立医院（中国科学技术大学附属第一医院），研究员，任生殖遗传中心行政副主任

二、推荐单位：安徽省立医院（中国科学技术大学附属第一医院）

三、推荐意见

兹郑重推荐我院生殖遗传中心副主任许波博士参评第六届中国出生缺陷干预救助基金会青年学者奖。该同志 2012 年毕业于中国科学技术大学遗传学专业，获博士学位，现任我院生殖遗传中心副主任、博士生导师、杰出技术骨干，深耕出生缺陷防治领域 14 年，履职尽责、成效显著。该同志秉持“预防为主、精准防控、普惠民生”理念，率先在安徽省构建一站式单基因病防控模式，开发 Wilson 病专属基因芯片，成功阻断相关先天缺陷儿出生，显著提升区域防控水平。牵头“春风行动”科技志愿服务，科普覆盖超 700 万人次，获评长三角优秀科技服务品牌。科研上，其主持 4 项国家自然科学基金及多项省部级课题，发现多种遗传病新致病基因，建立多个公共开源数据库，发表 SCI 论文 70 余篇，成果填补相关研究空白。临床中优化 PGT 技术流程，诊疗水平居省内领先、国内先进，累计阻断千余例严重出生缺陷。该同志兼具科研创新与临床担当，积极推动技术转化、人才培养及基层帮扶，为我国出生缺陷防治事业做出了一定的贡献。我院推荐其参评，望予认可。

四、候选人学术成就和贡献

本人 2012 年毕业于中国科学技术大学遗传学专业并获博士学位，现任中国科学技术大学附属第一医院生殖遗传中心副主任、博士生导师、杰出技术骨干，深耕出生缺陷防治领域 14 年，长期聚焦遗传病精准诊疗与胚胎植入前遗传学干预的临床实践与科研攻关。秉持“预防为主、精准防控、普惠民生”的核心理念，统筹临床诊疗与科研创新双重职责，致力于将基础研究成果转化为可及的防控手段，为我国出生缺陷防治事业高质量发展持续贡献力量。

创造性工作与防控体系建设 针对我国单基因病防控链条不完整、基层资源匮乏、家系随访缺失等长期痛点，作为生殖中心遗传检测团队负责人，率先在安徽省构建“筛查—诊断—咨询—干预—随访”一站式单基因病防控模式，整合临床

遗传咨询、实验室分子诊断与生殖中心胚胎学技术资源，打通院前筛查、孕期干预与产后随访的关键节点，实现从遗传咨询、胚胎植入前筛查到产前诊断的全链条闭环管理。近三年累计接诊优生遗传咨询门诊 6000 余人次，完成孕前携带者筛查 2000 余例，运用全外显子组测序、目标序列靶向捕获测序、PCR 等多平台技术完成单基因病诊断 1000 余例；同步建立分层次、多元化、全方位的应用推广模式，开展公益扶贫行动，为单基因病/罕见病贫困家庭免费提供遗传咨询、基因检测及胚胎植入前遗传学诊断服务，推动防控普惠化、可及化，让先进诊断技术真正惠及基层与困难群体。

主要科学发现与技术创新

1. 自主研发中国首个针对肝豆状核变性（Wilson 病）ATP7B 全基因诊断与鉴别诊断的“目标序列捕获 Ion Torrent 高通量测序”基因芯片，覆盖 ATP7B 全基因（外显子+内含子）及 11 个临床症状类似疾病的鉴别基因，攻克了 Wilson 病精准诊断与鉴别难题；与国家重大疑难病 Wilson 病防治中心深度合作，完成 200 余例患者基因诊断与鉴别诊断，在安徽省首次以羊膜腔穿刺产前诊断阻断 Wilson 病患儿出生，并诞生省内首例 Wilson 病家系 PGT 健康婴儿，实现单基因病一级预防（孕前阻断）与二级预防（产前诊断）的有机结合，为同类罕见单基因病防控提供了示范路径。

2. 主持国家自然科学基金 4 项(8247060434、82171599、81971333、81601244) 及国家重点研发计划子课题 1 项（2019YFA0802600），聚焦配子发生的遗传与环境病因，通过临床队列建设、家系遗传分析与多组学分析相结合，牵头建立生殖遗传专业样本库——累计收集 2528 例可育男性对照、8445 例无精子症、2393 例少弱畸形精子症、63 例卵母细胞成熟障碍、628 例原发性卵巢功能不全、176 例植入前胚胎停育患者及 1671 例不育症家系（含 9676 例家系成员），涵盖血样、精液、睾丸组织等标准化材料，为生殖遗传疾病研究提供了珍贵的标本支撑。依托该资源库，鉴定 50 余种导致人类配子发生成熟障碍的致病突变，阐明其中 10 余种分子机制，为不孕不育的无创诊断、精准治疗与遗传咨询提供全新候选分子靶点。代表性成果于 2023 年在 Cell Discovery 发表，首次报道减数分裂重组修复关键蛋白 C12ORF40/REDIC1 及其通过稳定重组中间体促进交换形成的功能机制，证实其失活突变可致人类减数分裂重组减少及无精子症发生，填补了相关领

域研究空白。

3. 结合人工数据挖掘与大数据建模，建立世界首个精子发生基因数据库 SpermatogenesisOnline 1.0、卵子及卵巢功能基因数据库 FollicleOnline、减数分裂基因数据库 MeiosisOnline 等公共开源平台，提升关键基因的生物信息学分析与临床转化潜力，为全球科研人员与临床医师提供综合性、可持续更新的数据资源。

4. 优化胚胎植入前遗传学诊断（PGT）全链条技术体系，从样本预处理、全基因组扩增到拷贝数变异分析与单核苷酸多态性单体型连锁分析均进行系统升级，可高效处理染色体易位、单基因病及致病性微缺失/微重复等复杂遗传病病例。PGT 项目量从 2023 年的 229 例增至 2025 年的 529 例（增幅 131%），活检周期数由 188 提升至 439，诊断准确率与临床妊娠率均处于省内领先、国内先进水平。累计获相关专利 4 项、软件著作权 3 项，相关技术已在省内多家医疗机构推广应用。

学术成就与地位 在 SCI 期刊发表出生缺陷防治相关学术论文 70 余篇，其中第一/通讯作者近 40 篇，代表作发表于 Cell Discovery、Nucleic Acids Research、Human Reproduction、eLife、Database (Oxford) 等国际知名期刊，核心论文为生殖遗传与配子发生研究提供了重要参考。主持国家自然科学基金 4 项、国家重点研发计划子课题 1 项、省自然科学基金 2 项、省教育厅课题 1 项等共 10 余项，资助经费逾 800 万元，覆盖配子发生病因、单基因病防控等核心方向。现任世界中联优生优育专委会常务理事、中国细胞生物学会生殖分会副秘书长、海峡两岸医药卫生交流协会遗传与生殖专委会委员、安徽省细胞学会生殖分会主委、安徽省医师协会生殖医学专委会秘书长等学术职务。先后荣获安徽省科学技术进步二等奖 2 项、中国中西医结合学会科学技术奖三等奖、安徽省自然科学优秀学术论文二、三等奖等。

对行业技术进步与事业发展的贡献 作为秘书长筹建安徽省生殖与遗传专科联盟、安徽省细胞学会生殖医学分会，多次组织学术会议、专家沙龙、病例大赛及远程教学，推动区域学术交流与技术普及，助力安徽省出生缺陷防治整体水平稳步提升。自 2021 年起作为发起人和项目负责人牵头实施“春风行动”科技志愿服务系列活动，创新构建多元科普传播矩阵，依托短视频平台、医院官方渠道、

医护个人科普账号及新华网、江淮晨报等主流媒体，常态化开展科普宣教与主题科普直播，同步举办高水平学术会议、专家沙龙、基层义诊与技术培训，实现科普、义诊、帮扶一体化推进，获评长三角优秀科技服务品牌，推动优质医疗资源持续下沉。作为博士生导师指导研究生 10 余名，培养基层出生缺陷防治专业骨干多名，并积极开展跨学科协作，带动同行推进科研与临床实践，为行业人才队伍建设与可持续发展储备力量。Wilson 病基因芯片、优化的 PGT 技术体系及一站式防控模式已在省内推广应用，带动基层防控技术升级，为我国中部地区单基因病防控提供了可复制、可推广的经验范本。

社会效益与经济效益 社会效益方面，通过技术推广与防控模式创新，累计阻断超 1000 例严重出生缺陷患儿出生，有效降低安徽省出生缺陷发生率，减少先天残疾，切实减轻患儿家庭精神与经济负担，提升群众获得感与幸福感；“春风行动”科普内容累计关注量超 700 万人次，显著提升公众健康素养与基层医务人员专业能力，助力形成“政府主导、机构协同、群众参与”的多方共建防控格局；建立的生殖遗传样本库与开源基因数据库为国内外科研与临床提供重要支撑，助力健康中国战略落地。经济效益方面，自主研发的诊断技术与优化的诊疗流程降低了诊断成本与医疗资源浪费，累计节约医疗费用数百万元；公益帮扶为贫困家庭减免诊疗费用，缓解因病致贫风险；相关专利与技术转化带动生殖遗传检测产业上下游协同发展，实现社会效益与经济效益的双赢。