

2026 年安徽医学科技奖候选项目/候选人
公示内容

推荐奖种	安徽医学科技奖（非基础类）
项目名称	伯特-霍格-杜布综合征精准诊疗创新体系构建及临床推广应用
推荐单位/专科分会	中国科学技术大学附属第一医院（安徽省立医院）
推荐意见	同意上报
项目简介	伯特-霍格-杜布综合征（Birt-Hogg-Dubé, BHD）是一种由 FLCN 基因变异所致的常染色体显性遗传性疾病，以多囊肿、自发性气胸、皮肤纤维毛囊瘤及肾癌为主要特征。2008 年以前，全球 BHD 研究均基于高加索人群，我国医师普遍将自发性气胸视为散发疾病，从未与遗传性疾病关联，导致大量患者漏诊，平均确诊周期长达 10 年以上，漏诊误诊问题突出。 本项目从 2008 年国内率先开展 FLCN 基因突变研究起步，历经 16 年持续攻关，围绕我国 BHD 患者“肺主导型”独特表型，构建了覆盖“早期识别—影像分层—基因确诊—家系筛查—终身随访”的全链条精准诊疗创新体系，实现从“0 到 1”奠基性突破到体系化临床应用的跨越。 技术创新层面： 一是首次系统解析中国 BHD 遗传谱系与”肺主导型”表型。2008 年在国际上首次证实”散发性”自发性气胸亦存在 FLCN 种系突变，将 BHD 概念引入我国临床；阐明我国患者肺囊肿发生率 100%、气胸 58.3%、皮肤病变仅 47.2%（欧美>90%）的独特疾病谱；累计发现 20 类致病变异，其中 14 种为国际首次报道；提出”反复气胸+多囊肿+家族史”本土化三联征快速识别标准。 二是首创可量化 HRCT 影像鉴别体系与阶梯式分层诊断路径。首次提出区分 BHD 与淋巴管肌瘤病（LAM）的形态、分布、数量三项目量化鉴别指标；基于 1010 例多囊肿队列建立”病史采集+影像分析+实验室检查+基因/病理检测”阶梯式诊断策略，实现影像鉴别从”主观经验”到”客观量化”的突破，被国际指南性文件引用并纳入我国专家共识。

三是构建 FLCN 变异全流程一体化分子诊断体系。 首创 Sanger 测序联合 MLPA 分层筛查方案，证实大片段缺失约占我国致病变异 10%；研发 Haloplex 靶向 NGS 一体化诊断策略，实现”一次检测、全覆盖”；建立国内首个 FLCN minigene 剪接功能验证平台，完成 2 种意义不明变异（VUS）致病性重新界定，攻克大片段缺失漏检与 VUS 判定两大行业瓶颈。 四是首创呼吸专科牵头的罕见病门诊+MDT 全周期管理模式。 2019 年建立安徽省首家呼吸罕见病门诊，随后启动呼吸罕见病 MDT；量化证实 BHD 相关气胸保守治疗后复发率高达 76%，早期手术后复发率仅 4%，据此确立” BHD 并发气胸尽早手术干预”策略；牵头制定我国首部《BHD 诊治和管理中国专家共识》，形成 15 条标准化推荐意见，填补国内诊疗规范空白。 五是建成全国最大 BHD 登记随访队列并发现气胸独立危险因素。单中心累计管理 141 例患者，居全国首位；在国际上首次发现 FL 第 1-3 号外显子缺失为气胸发生的独立危险因素（OR=10.0）；2023 年受邀在国际 BHD 会议首次报告中国人群队列数据，并与美国梅奥医学中心开展合作研究。 临床应用与推广： 项目成果已在全国多家三甲医院推广应用，全国多中心确诊队列达 256 例，患者中位误诊时长较国际报道的平均 13 年显著缩短至 12 个月；获授权发明专利 2 件，开发 AI 辅助识别系统，识别精度达 80%以上；发表 SCI 论文 18 篇，累计他引 164 次；举办专项培训 40 余场，覆盖万余名临床医师；培养博士、硕士研究生 39 名，2 人担任国际罕见病期刊编辑。项目显著提升了我国 BHD 乃至呼吸罕见病的精准诊疗水平，为罕见病单病种诊疗体系建设提供了可复制的”安徽模式”，具有重要的临床价值和社会效益。									
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姓名）	检索数据库	他引总次数	通讯作者单位是否含国外单位
1	Mutation analysis of the FLCN gene in Chinese patients with sporadic and familial isolated	Clin Genet	2008: 74 (2) : 178 - 183	2.1	任昊桢, 朱成楚, 杨驰, 陈仕林, 谢峻,	易龙	SCI-EXPANDED	58	否

	primary spontaneous pneumothorax				侯亚义, 许争锋, 王东进, 穆大凯, 马德华, 王勇, 叶敏华, 叶中瑞, 陈保福, 王春国, 林洁, 乔迪, 易龙				
2	FLCN intragenic deletions in Chinese familial primary spontaneous pneumothorax	American Journal of Medical Genetics Part A	2015, 167A (5):1125-1133	1.7	丁一冰, 朱成楚, 邹卫, 马德华, 闵海燕, 陈保福, 叶敏华, 潘宴青, 曹磊, 万明月, 张文文, 孟露露, 梅雨娜, 杨驰, 陈仕林, 高千, 易龙	易龙, 高千	SCI-EXPANDED	13	否
3	Clinical and genetic characteristics of Chinese patients with Birt-Hogg-Dubé syndrome	Orphanet Journal of Rare Diseases	2017, 12(1):104	3.6	刘雅萍, 徐志燕, 冯瑞娥, 詹永忠, 王俊, 李国珍, 李雪, 张伟宏, 胡晓文, 田欣伦, 徐凯峰, 张学	田欣伦	SCI-EXPANDED	23	否
4	Genotypic characteristics of Chinese patients with Birt-Hogg-Dubé syndrome and	Orphanet Journal of Rare Diseases	2019, 14(1):223	3.6	刘克强, 徐文帅, 田欣伦, 肖蒙, 赵新	徐凯峰, 刘雅萍	SCI-EXPANDED	14	否

	functional analysis of FLCN variants				月, 张茜丽, 渠涛, 宋家兴, 刘雅萍, 徐凯峰, 张学				
5	The etiology of diffuse cystic lung disease: an analysis of 1010 consecutive cases in a LAM clinic	Orphanet Journal of Rare Diseases	2021, 16(1):273	3.6	崔涵, 程重生, 徐文帅, 田欣伦, 杨燕丽, 王亚妮, 黄健男, 何雨荻, 王俊, 冯瑞娥, 张伟宏, 徐凯峰	徐凯峰	SCI-EXPANDED	13	否
6	Characterization of CT scans of patients with Birt-Hogg-Dubé syndrome compared with those of Chinese patients with non-BHD diffuse cyst lung diseases	Orphanet Journal of Rare Diseases	2020, 15 (1) :176	3.6	徐文帅, 徐志燕, 刘雅萍, 詹永忠, 隋昕, 冯瑞娥, 彭敏, 李雪, 王俊, 孟淑珍, 王丽, 田欣伦, 张学, 徐凯峰	田欣伦	SCI-EXPANDED	10	否
7	Birt-Hogg-Dubé syndrome encountered at rare lung disease clinic in Anhui province, China	Orphanet Journal of Rare Diseases	2022, 17 (1) :203	3.6	张国凤、刘金丽、汪禹烁、王月、江贤亮、彭燕、肖峻、韦炜、沈兵、易龙、Jay H. Ryu、胡晓文	胡晓文	SCI-EXPANDED	2	否
8	Exons 1-3 deletion in FLCN is associated with increased risk	Orphanet Journal of	2023, 18 (1) :115	3.6	王月、蔡梦茹、江贤亮、	胡晓文	SCI-EXPANDED	7	否

	of pneumothorax in Chinese patients with Birt-Hogg-Dubé syndrome	Rare Diseases			吕广瑜、胡代菊、张国凤、刘金丽、韦炜、肖峻、沈兵、Jay H. Ryu、胡晓文				
9	A rapid NGS strategy for comprehensive molecular diagnosis of Birt-Hogg-Dubé syndrome in patients with primary spontaneous pneumothorax	Respiratory Research	2016, 17:64	5.7	张昕昕, 马德华, 邹卫, 丁一冰, 朱成楚, 闵海燕, 张斌, 王玮, 陈保福, 叶敏华, 蔡明辉, 潘宴青, 曹磊, 万明月, 金玉, 高千, 易龙	易龙, 高千	SCI-EXPANDED	16	否
10	Minigene Assay as an Effective Molecular Diagnostic Strategy in Determining the Pathogenicity of Noncanonical Splice-Site Variants in FLCN	The Journal Molecular Diagnostics	2023, 25 (2) :110-120	3.9	张昕昕, 蔡明辉, 马元春, 陈洁, 黄少萍, 蔡梦茹, 丁一冰, 马德华, 高千, 胡晓文, 朱成楚, 易龙	易龙, 朱成楚	SCI-EXPANDED	8	否

知识产权证明目录/代表性引文目录

序号	类别	国别	专利号	知识产权具体名称	授权时间	全部发明人
----	----	----	-----	----------	------	-------

1	发明专利	中国	ZL 2008 1 0228266. X	2021-09-28	一种用于鉴别 诊断 BHD 综 合征与原发性 自发性气胸的 血浆 microRNA 标 记物及应用	闵海燕;易龙;高千
2	发明专利	中国	ZL 2025 1 1535073. 5	2025-10-24	检索器模型训 练方法、基于 检索增强生成 的伯特-霍格- 杜布综合征识 别方法及系统	石军;胡晓文;李昊 青;陈先梦;汪瑞; 安虹

完成人情况表

姓名	排名	职称	行政职务	完成单位	工作单位
胡晓文	1	主任医师	内科学系主任 学科主任	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）
对本项目的贡献	本人作为项目总负责人、第一完成人，全面统筹 BHD 全链条精准诊疗体系攻关，牵头设计全部核心研究方案与技术路线： 1. 主导构建国内单中心最多病例的 BHD 临床遗传队列，首次发现多种国际新突变； 2. 国内首创呼吸专科主导依托呼吸罕见病门诊+MDT 诊疗模式，基于队列数据明确气胸早期手术干预策略，牵头组织全国专家编撰国内首部《伯特-霍格-杜布综合征诊治和管理中国专家共识》； 3. 搭建安徽省 BHD 标准化登记随访队列，带队完成国际会议口头汇报，统筹论文发表与罕见病人才培养。 全程统筹项目临床转化、省内外技术推广，为本项目全部原创技术与行业规范制定核心创造性贡献人。				
姓名	排名	职称	行政职务	完成单位	工作单位
刘杰	2	主任医师	呼吸罕见病专科病区主任	广州医科大学附属第一医院	广州医科大学附属第一医院
对本项	作为本项目第二完成人，长期致力于呼吸罕见病诊疗，尤其是肺部弥漫性囊状病变（肺淋巴管肌瘤和 BHD）。与第一完成人胡晓文共同牵头				

目的贡献	组织全国呼吸、胸外、影像、皮肤、泌尿、肾内及遗传咨询等学科 43 位专家，编制完成《伯特-霍格-杜布综合征诊治和管理中国专家共识》（2023 年发表于《中华结核和呼吸杂志》），担任共同通讯作者。针对国人“肺主导型”临床特征，形成 15 条标准化推荐意见，涵盖影像筛查、基因诊断、气胸早期手术干预（复发率由 76%降至 4%）、肾脏终身监测、家系症状前基因检测及 MDT 全链条管理，确立了适合中国人群的诊断标准和治疗策略，被全国多家三甲医院作为临床诊疗规范采用。对应创新点四：首创呼吸专科牵头 MDT 全周期管理模式，撰写国内首部 BHD 诊治专家共识。作为共同通讯作者，独立负责共识总体框架设计、核心推荐意见拟定及全文审校定稿。支撑材料：其他附件 7-4。合作完成，本人独立贡献为共识总体架构设计与核心推荐意见制定。				
姓名	排名	职称	行政职务	完成单位	工作单位
田欣伦	3	主任医师	无	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院
对本项目的贡献	本人作为项目第 3 完成人，深度参与中国 BHD 全链条精准诊疗体系攻关，重点承担临病例数据收集、整理及行业规范编撰等关键工作： 1. 作为分中心牵头人参与构建中国 BHD 临床遗传队列，负责本中心 BHD 患者招募、临床信息采集及长期随访，完善病例表型与基因型配套数据，协助完成相关论文病例资料整理、数据统计分析，助力团队挖掘国人特有致病新突变，辅助阐明国人“肺主导型”特有疾病谱； 全程参与国内首部《伯特-霍格-杜布综合征诊治和管理中国专家共识》编撰工作，梳理大量本中心真实临床病例数据，提供气胸、肺囊肿等肺部表型诊疗实操依据。				
姓名	排名	职称	行政职务	完成单位	工作单位
易龙	4	副教授	无	南京大学	南京大学
对本项目的贡献	主要贡献包括：（1）四篇代表性论文通讯作者（1-1、1-2、1-9、1-10）：2008 年完成我国首个 FLCN 突变筛查、首创 Sanger+MLPA 分层筛查、研发 Haloplex 靶向 NGS 策略、建立国内首个 minigene 验证平台。（2）发明专利 2-1 发明人之一（知识产权 2-1）。（3）作为《BHD 综合征诊治和管理中国专家共识（2023）》执笔专家，执笔撰写共识分子诊断部分，就 FLCN 基因变异检测策略、VUS 变异解读原则及功能验证路径提供专科意见，推动国内首部 BHD 全国性临床指南发布，对应创新点一、三。				
姓名	排名	职称	行政职务	完成单位	工作单位
张国凤	5	住院医师	无	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）
对本项目的贡献	作为本项目完成人，本人主要贡献为 BHD 患者临床数据收集、家系随访、数据分析、总结汇总等。定期线上随访+阶段性线下复诊核查双向随访机制，常态化追踪家系成员的健康状态及病情进展情况，深度参与 BHD 专项临床研究工作，协作完成患者临床数据系统化收集、研究成果梳理汇总等核心工作。支撑材料：代表性论文 1-7 第一作者。				

姓名	排名	职称	行政职务	完成单位	工作单位
刘雅萍	6	教授	无	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院
对本项目的贡献	本人作为项目第6完成人(遗传学专家)，深度参与中国BHD全链条精准诊疗体系攻关，聚焦遗传变异解析、遗传咨询体系搭建及行业共识编撰工作： 1. 参与全国BHD临床队列建设，承担本中心入组患者基因测序原始数据解读、致病变异筛选与基因型功能注释工作，比对分析突变位点与肺部临床表型的关联规律，辅助团队识别国人特有新型致病突变；同步负责患者遗传家系梳理、遗传风险评估与个体化遗传咨询工作； 全程参与国内首部《伯特-霍格-杜布综合征诊治和管理中国专家共识》编撰，负责共识遗传筛查、变异解读、家系遗传咨询章节，结合大量遗传数据分析结果，明确BHD基因检测流程及亲属筛查管理方案，填补国内该疾病遗传诊疗规范空白。				
姓名	排名	职称	行政职务	完成单位	工作单位
刘金丽	7	副主任医师	无	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）
对本项目的贡献	刘金丽教授（皮肤科）主要贡献为BHD患者皮肤表型评估与MDT协作管理。参与BHD皮肤纤维毛囊瘤筛查，协助明确皮肤病变检出率47.2%（欧美>90%），为“肺主导型”特征谱提供皮肤数据。作为MDT骨干成员，参与每周会诊，负责皮肤病变评估与鉴别诊断，参与建立四步诊断流程中皮肤科评估环节。参与《BHD诊治和管理中国专家共识》制定，就皮肤病变识别提供专科意见。对应创新点一、四。支撑材料：代表性论文1-4，1-7。独立贡献为皮肤表型数据采集、皮肤病变评估标准建立及MDT皮肤专科管理。				
姓名	排名	职称	行政职务	完成单位	工作单位
徐凯峰	8	主任医师	无	中国医学科学院北京协和医院	中国医学科学院北京协和医院
对本项目的贡献	本人作为项目第8完成人，呼吸临床骨干专家，深度参与中国BHD全链条精准诊疗体系研究，聚焦临床病例积累、肺部表型诊疗研究与行业共识完善工作，论文1-4、1-5通讯作者： 1. 作为协作分中心核心临床负责人参与搭建全国BHD临床遗传队列，开展本中心BHD患者临床收治、病例入组、影像及肺部症状数据系统化采集，长期跟进患者术后与保守治疗随访，补充大量气胸、多发肺囊肿典型病例表型数据，支撑团队开展基因型-肺部表型关联分析，辅助揭示国人以肺部病变为主的疾病特征； 深度参与国内首部《伯特-霍格-杜布综合征诊治和管理中国专家共识》撰写研讨，结合多年呼吸科罕见病临床经验，针对BHD肺部并发症筛查、保守治疗、手术时机选择等提供临床实操建议，完善共识中呼吸疾病全程管理相关内容。				

姓名	排名	职称	行政职务	完成单位	工作单位	
许实成	9	副主任医师	无	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）	
对本项目的贡献	本人作为 MDT 影像科骨干成员，参与每周会诊，负责 HRCT 影像评估与鉴别诊断，参与 BHD 与 LAM 三项量化指标的判读与验证，参与建立四步诊断流程中影像科评估环节（第二步）。对应创新点二。					
姓名	排名	职称	行政职务	完成单位	工作单位	
江贤亮	10	副主任医师	无	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）	
对本项目的贡献	江贤亮教授（胸外科）主要贡献为 BHD 相关自发性气胸的外科干预策略建立。基于胸外科队列数据，量化分析 BHD 气胸不同治疗方案预后，证实保守治疗复发率 76%，早期胸膜固定术/肺大疱切除术复发率降至 4%，为确立“气胸尽早外科干预”核心策略提供关键外科循证依据。作为 MDT 团队骨干成员，按需参与会诊，制定 BHD 疑难气胸个体化手术方案。参与呼吸罕见病 MDT 专病门诊运行。对应创新点四。支撑材料：Zhang 2022, Orphanet J Rare Dis, 17:203。本人独立贡献为 BHD 气胸外科治疗数据收集、手术策略制定及术后随访管理。					
完成单位情况表						
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	1
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）作为本项目第一完成单位，依托呼吸与危重症医学科及罕见病诊疗中心平台，牵头项目整体设计与组织实施，主要贡献：构建精准诊疗与 MDT 协作体系；明确气胸早期手术干预策略，降低气胸复发率；建立“影像筛查→基因检测→家系验证→终身随访”阶梯式分层诊疗流程。协助建立 BHD 分子诊断技术体系，形成覆盖变异广谱筛查-缺失断点定位-变异功能定性的 FLCN 分子诊断全流程。系统揭示国人疾病特征，全国单中心病例数领先；首次发现 FLCN exons 1-3 缺失为气胸独立危险因素，患者平均误诊时长由国际报道 13 年大幅缩短。牵头制定标准与推广应用。牵头编写国内首部《BHD 综合征诊治和管理中国专家共识》；成立安徽省呼吸罕见病专科联盟；推动诊疗规范在全国范围推广应用。				
单位名称		广州医科大学附属第一医院			排名	2
对本项目的贡献		广州医科大学附属第一医院（国家呼吸医学中心）作为本项目第二完成单位，依托国家呼吸医学中心平台优势，为项目提供核心学术资源、专家网络及临床转化支撑，主要贡献如下： 一、共同牵头制定行业规范。 本单位刘杰教授（第二完成人）与胡晓文教授共同牵头，组织全国 43 位专家编				

	制《BHD 综合征诊治和管理中国专家共识》（2023 年）。该共识是国内首部 BHD 全国性临床指南，形成 15 条标准化推荐意见，确立了适合中国人群的诊断标准、治疗策略及 MDT 全链条管理规范，被全国多家三甲医院采用，对推动全国 BHD 诊疗规范化具有里程碑意义。 二、提供多学科诊疗学术支撑。依托国家呼吸医学中心平台，本单位为项目组构建呼吸专科牵头 MDT 全周期管理模式提供全国性学术资源支撑，协助整合多学科专家资源、指导 MDT 门诊运行制度设计、提供远程会诊及双向转诊技术平台支持，为项目组建立阶梯式诊断流程和影像鉴别标准提供了关键技术指导与临床验证支持。 三、助力人才培养与全国推广。依托国家呼吸医学中心罕见病中心，协助项目组建立全国呼吸罕见病学术协作网络，联合举办专项学术培训及 MDT 病例讨论，累计覆盖临床医师万余人；为本项目培养硕博研究生及进修医师提供教学平台与临床轮转资源，助力构建国内 BHD 人才培养体系。推动 BHD 精准诊疗“安徽模式”在华南地区及全国多家医院的借鉴与推广，显著扩大了项目技术的辐射范围。		
单位名称	中国医学科学院北京协和医院	排名	3
对本项目的贡献	北京协和医院作为本项目完成单位，依托国家罕见病医学中心及国家罕见病协作网牵头单位优势，在弥漫性肺部囊状病变（包括 LAM、BHD、PLCH 等）诊治方面积累了丰富的丰富经验，主要贡献： 一、参与专家共识制定。本单位徐凯峰教授、田欣伦教授作为《BHD 综合征诊治和管理中国专家共识（2023）》7 位执笔专家之二，参与共识撰写与审校；刘雅萍等多位专家作为编写专家组成员，参与共识讨论与投票。该共识由 43 位全国多学科专家投票，15 条推荐意见全部高票通过，发表于《中华结核和呼吸杂志》2023 年第 46 卷第 9 期，为国内首部 BHD 全国性专家共识。 二、提供临床诊疗与科研支撑。本单位作为国家罕见病协作网牵头单位，在弥漫性肺部囊状病变（多囊肿）领域深耕多年，对 LAM、BHD、PLCH 等罕见病积累了丰富的临床诊疗与基础研究经验，发表 BHD 相关综述与临床研究，为共识制定提供循证医学依据和鉴别诊断经验。 三、推动学术传播与人才培养。本单位专家参与 BHD 相关学术讲座与继续教育，协助推广规范化诊疗理念，培养呼吸罕见病的临床骨干人才。		
单位名称	南京大学	排名	4
对本项目的贡献	南京大学医学院作为本项目完成单位，依托分子遗传与分子诊断实验平台，主要贡献： 一、搭建 minigene 技术验证平台。易龙教授（完成人）提供 minigene 体外剪接功能验证平台，针对 FLCN 外显子 11 侧翼 8 种 VUS 开展实验，证实 4 种变异诱发异常剪接、生成截短蛋白，完成 2 种 VUS 致病性重新界定，首次建立 FLCN 非经典剪接位点变异功能验证标准流程。 二、参与专家共识制定。易龙教授作为《BHD 综合征诊治和管理中国专家共识（2023）》7 位执笔专家之一，执		

	笔撰写共识分子诊断部分，提供 FLCN 基因变异检测策略及 VUS 解读专科意见，参与共识推荐意见制定与审校。 三、提供技术协作。为项目组提供 VUS 功能验证实验设计与体外剪接技术支持、结果判读，协助培养 BHD 分子诊断人才。 四、推动学术成果。易龙教授作为 Zhang 2023 (J Mol Diagn) 合作者，与项目组共同完成 minigene VUS 功能验证研究，填补国内 FLCN 基因 VUS 功能验证空白。
--	---