

一、项目名称：Wilson 病出生缺陷中西医结合三级防控新策略及应用

二、提名单位：安徽省教育厅

三、主要完成人情况：

1. 排名第 1，**韩辉**，主任医师，工作单位：安徽中医药大学，完成单位：安徽中医药大学，对本项目主要技术发明/主要科技创新的贡献：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%。
2. 排名第 2，**吴丽敏**，主任医师、研究员，工作单位：中国科学技术大学附属第一医院（安徽省立医院），完成单位：中国科学技术大学附属第一医院（安徽省立医院），对本项目主要技术发明/主要科技创新的贡献：①开发了 Wilson 病基因诊断和鉴别诊断的芯片，建立了基因突变位点数据库。为单基因病的产前诊断奠定了基础。②创立了 Wilson 病羊水穿刺产前诊断、胚胎植入前产前检测 (PGT) 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。实现了单基因病出生缺陷的一级和二级预防。③对项目 2.1、2.2、2.3、2.4 创新点起重要作用。并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 60%。

3. 排名第 3, **杨文明**, 主任医师, 工作单位: 安徽中医药大学, 完成单位: 安徽中医药大学, 对本项目主要技术发明/主要科技创新的贡献: 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, 主持 2 项 Wilson 病国家自然科学基金项目, 对创新点 2.1、2.4 做出贡献, 对本项目工作量占全部科研工作量 50%。
4. 排名第 4, **汪瀚**, 主任医师, 工作单位: 安徽中医药大学, 完成单位: 安徽中医药大学, 对本项目主要技术发明/主要科技创新的贡献: 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, 对创新点 2.1、2.4 做出贡献, 对本项目工作量占全部科研工作量 50%。
5. 排名第 5, **汪美霞**, 主任医师, 工作单位: 安徽中医药大学, 完成单位: 安徽中医药大学, 对本项目主要技术发明/主要科技创新的贡献: 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, 对创新点 2.1、2.4 做出贡献, 对本项目工作量占全部科研工作量 50%。
6. 排名第 6, **魏涛华**, 副主任医师, 工作单位: 安徽中医药大学, 完成单位: 安徽中医药大学, 对本项目主要技术发明/主要科技创新的贡献: 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, 对创新点 2.3、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%。

7. 排名第 7，**童先宏**，副研究员，工作单位：中国科学技术大学附属第一医院（安徽省立医院），完成单位：中国科学技术大学附属第一医院（安徽省立医院），对本项目主要技术发明/主要科技创新的贡献：①为中国科学技术大学附属第一医院辅助生殖技术、体外受精-胚胎培养实验室技术、胚胎植入前遗传学检测 (PGT) 技术平台开创者。并拥有相关技术专利。②为中国科学技术大学附属第一医院生殖遗传多学科会诊团队骨干成员，参与制定了单基因遗传病患者的产前诊断治疗方案。③参与创新点 2.1、2.4 工作，对创新点 2.2、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%。
8. 排名第 8，**杨悦**，医师，工作单位：安徽中医药大学，完成单位：安徽中医药大学，对本项目主要技术发明/主要科技创新的贡献：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，对创新点 2.3、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%。
9. 排名第 9，**张静**，主任医师，安徽中医药大学，对本项目主要技术发明/主要科技创新的贡献：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，对创新点 2.3、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%。

10. 排名第 10, **张娟**, 主任医师, 工作单位: 安徽中医药大学, 完成单位: 安徽中医药大学, 对本项目主要技术发明/主要科技创新的贡献: 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, 对创新点 2.1、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%。

11. 排名第 11, **董婷**, 主任医师, 工作单位: 安徽中医药大学, 完成单位: 安徽中医药大学, 对本项目主要技术发明/主要科技创新的贡献: 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, 对创新点 2.3、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%。

四、主要完成单位: 安徽中医药大学、中国科技大学附属第一医院(安徽省立医院)

五、主要知识产权和标准规范等目录:

1. 国家发明专利, 肝豆状核变性患者长期数据跟踪分析方法及平台, 中国, CN 119004040 B, 2024-12-20, 7611582, 安徽中医药大学第一附属医院, 韩辉; 吴丽敏; 王婷婷; 蒋真真; 江鹏宇; 王力, 有效
2. 国家发明专利, 基于图像识别的肝豆状核变性角膜 K-F 环分级方法, 中国, CN 118762006 B, 2024-11-15, 7524490, 安徽

中医药大学，魏涛华；杨文明；汪瀚；张娟；韩辉；刘丹青；钱南南；王玮琦，有效

3. 国家发明专利，一种治疗脑型肝豆状核变性痰瘀互结证肌张力障碍的中药制剂及其制备方法，中国，CN 116726128 B，2024-05-24，7021248，安徽中医药大学第一附属医院（安徽省中医院），汪美霞；陶庄；杨文明；王飞；李祥；黄鹏，有效
4. 标准规范，肝豆状核变性中西医结合诊疗指南，2023-05-31，中国中西医结合学会；中华中医药学会；中华医学会，安徽中医药大学第一附属医院，杨文明；汪瀚；孙林娟；张国梁；汪美霞；韩辉；董婷；汤其强，有效
5. 实用新型专利，治疗肝豆状核变性肝硬化腹水用中药敷脐装置；ZL 202023067584.4，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，有效
6. 计算机软件著作权，肝豆状核变性临床数据可视化运维与监控系统 V1.0，中国，2021SR0400014，2020-12-30，软著登字第 7122241 号，安徽中医药大学第一附属医院，韩辉，有效
7. 计算机软件著作权，肝豆状核变性临床数据语义查询系统 V1.0，中国，2021SR0408544，2020-12-15，软著登字第 7130771 号，安徽中医药大学第一附属医院，韩辉，有效
8. 计算机软件著作权，肝豆状核变性临床数据仓库数据迁移系统

V1.0, 中国, 2021SR0405087, 2020-11-26, 软著登字第 7127314 号, 安徽中医药大学第一附属医院, 韩辉, 有效

9. 计算机软件著作权, 肝豆状核变性临床数据仓库元数据管理系统 V1.0, 中国, 2021SR0400104, 2020-11-16, 软著登字第 7122331 号, 安徽中医药大学第一附属医院, 韩辉, 有效
10. 计算机软件著作权, 肝豆状核变性患者中医辨证评估系统 V1.0, 中国, 2021SR1056786, 2024-07-24, 软著登字第 13460659 号, 安徽中医药大学第一附属医院, 张娟, 有效