

2025 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	儿童遗传性肾脏病精准诊治体系和关键技术的建立和推广									
推荐单位/科学家	上海市医学会									
项目简介	<p>儿童尿毒症患病率 1/万，5 岁以下占 20%，以往病因不明且缺乏靶向干预导致高死亡率，严重危害儿童健康。本项目针对早期明确尿毒症病因和创新靶向治疗这一国际儿童肾脏病学界难点和重点，取得系列创新成果：</p> <p>1. 建成国内首个遗传性肾脏病数据库新平台，揭示儿童尿毒症首要病因</p> <p>① 采用国际最新病因五分类并融合基因型表型首创中国儿童遗传性肾脏病数据库平台，构建覆盖全国儿童遗传性肾脏病队列近 8000 例；国际率先提出创新性家系全外显子和序贯全基因组结合 RNA 测序分子诊断策略，在 30 省 146 家中心推广，分子诊断率从 36%提高至 50%，较同期国际报道单人全外显子测序提高 17.3%，分子诊断中位年龄由 12 岁提前至 3.5 岁，明显早于国际报道的 8.0 岁；②在国际上首次提出遗传性肾脏病系儿童尿毒症首要病因（约 40%），避免 35%创伤性肾穿刺及 32%过度使用免疫抑制剂；③基于数据库平台首次全面刻画中国儿童遗传性肾脏病基因型表型谱系特征，提出肾外表型评估的重要性，并揭示辅酶 Q10 缺陷肾病占儿童尿毒症 12%，与欧美报道不足 2%明显不同。</p> <p>2. 创建遗传性肾脏病的临床-基础交互研究平台，发现致病新基因和新模式</p> <p>创建基因突变动物模型与人类家系交互研究策略，首先在发现致病新基因方面取得突破：①首次构建 Gen1 突变小鼠模型，系 MGI 网站收录的首个 Gen1 突变小鼠模型，并通过人群队列-体外功能实验-点突变小鼠建模等证实 GEN1 系人类遗传性肾脏病致病新基因；②首次阐明 tRNAPhe (m.616T>C) 可影响线粒体的结构和功能而导致人类肾小管损害和慢性肾脏病；③同时在致病新模式方面，通过鉴定父母温和亚效等位基因及非经典剪接位点突变，在国际首次报道 TBX6 基因通过非经典剪接位点突变剂量依赖效应的致病新模式，突出家系全基因组测序的必要性，也为遗传性肾脏病临床外显率的异质性提供理论依据。纳入新发现致病基因新模式后，基因诊断率提高 3.2%。</p> <p>3. 建立预警和疾病进展风险评估体系，创新靶向治疗方案而改善预后</p> <p>① 揭示肾脏病进展重要靶点 c-Myc，建立基于“基因检测分子诊断-尿微量蛋白检测-核素肾静态显像”的遗传性肾脏病多模态预警和风险评估系统，避免 18%患儿肾穿刺等侵入性检查，相关成果形成专家共识并作为循证依据被美国放射学会指南引用；②针对中国儿童尿毒症重要病因开展全国多中心辅酶 Q10 治疗临床研究，诊治患儿 300 余例，减少蛋白尿 40%，延缓 27%患儿肾功能恶化；在儿童遗传性肾脏病中首创使用钠-葡萄糖协同转运蛋白 2 抑制剂，减少尿蛋白 33%，作为唯一循证依据写入改善全球肾脏病预后组织（KDIGO）最新指南；③早期预警和靶向治疗带来希望，单中心数据提示儿童慢性肾脏病中尿毒症构成比由 26%降至 15%，国际儿童透析协作网中国队列近年数据显示约 2.2%的患儿摆脱透析治疗。</p> <p>经十余年研究，明确了儿童尿毒症主要病因，开发针对病因和疾病进展靶标的干预策略，达国际领先水平，获 2021 年度上海医学科技奖一等奖。受邀在国际儿科肾脏病学会官方期刊发表专题述评并进行大会报告，团队成员获国之名医、国家杰青、国家优青、万人计划领军人才、东方英才等。</p>									
代表性论文目录										
序	论文名称	刊名	年,卷(期)	影响	全部作者(国)	通讯作者(含)	检索	他引总	通讯作者	

号			及页码	因子	内作者须填写中文姓名)	共同, 国内作者须填写中文姓名)	数据库	次数	单位是否含国外单位
1	辅酶Q 10 治疗COQ6 基因突变致肾病一例并文献复习	中华儿科杂志	2017,55(2): 135-138	0	曹琦, 李国民, 徐虹, 沈茜, 孙利, 方晓燕, 刘海梅, 郭维, 翟亦晖, 吴冰冰	徐虹	中国科学引文数据库(CSCD)	2	否
2	c-Myc promotes renal fibrosis by inducing integrin av-mediated transforming growth factor-β signaling	kidney international	2017;92(4):888-899	14.8	沈阳, 缪乃俊, 王葆, 徐金兰, 甘馨心, 徐丹, 周莉, 薛鸿, 张伟, 杨丽, 陆利民	陆利民	SCI (Expanded)	46	否
3	Disruption of Gen1 Causes Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract in Mice	International Journal Of Biological Sciences	2018 Jan 1;14(1): 10-20.	8.2	王合瑞, 张弛, 王筱雯, 连亚茹, 郭斌, 韩淼, 张小娥, 朱晓婷, 徐思贤, 郭增利, 毕云莉, 沈茜, 王翔, 刘娇娇, 庄远, 倪婷, 徐虹, 吴晓晖	徐虹, 吴晓晖	SCI (Expanded)	6	否
4	Genetic spectrum of renal disease for 1001 Chinese children based on a multicenter registration system	Clinical Genetics	2019 Nov;96(5): 402-410.	2.9	饶佳, 刘小荣, 毛建华, 汤小山, 沈茜, 李国民, 孙利, 毕允力, 王翔, 钱琰琰, 吴冰冰, 王慧君, 周文浩, 马端, 郑必霞, 沈颖, 陈植, 栾江威, 王晓雯, 王墨, 党西强, 王英, 吴玉斌, 侯玲, 孙书珍, 李倩, 刘雪梅, 白海涛, 杨阳, 邵晓珊, 李宇红, 郑莎莎, 韩梅, 刘翠华, 曹广海, 赵丽君, 仇三玲, 董扬, 朱颖, 王飞燕, 张东风, 李玉峰, 赵丽萍, 杨春芳, 罗新辉, 陈丽植,	张爱华, 徐虹	SCI (Expanded)	25	否

					蒋小云, 张爱华, 徐虹				
5	Functional Characterization of PHEX Gene Variants in Children With X-Linked Hypophosphatemic Rickets Shows No Evidence of Genotype-Phenotype Correlation	Journal Of Bone And Mineral Research	2020 Sep;35(9):1718-1725.	5.1	郑必霞, 王春莉, 陈秋霞, 车若琛, 沙玉根, 赵非, 丁桂霞, 周玮, 贾占军, 黄松明, 陈颖, 张爱华	张爱华	SCI (Expanded)	21	否
6	Diagnostic and clinical utility of genetic testing in children with kidney failure	Pediatric Nephrology	2021 Nov;36(11):3653-3662.	2.6	陈径, 林芳, 翟亦晖, 王春燕, 吴冰冰, 马端, 饶佳, 刘娇娇, 刘佳璐, 余明惠, 沈茜, 徐虹	沈茜, 徐虹	SCI (Expanded)	13	否
7	Genetic spectrum of CAKUT and risk factors for kidney failure: a pediatric multicenter cohort study	Nephrology Dialysis TransplantationNephrology Dialysis Transplantationn	2022 Dec 22;38(9):1981-1991.	4.8	刘佳璐, 王筱雯, 刘翠华, 马端, 高晓洁, 蒋小云, 毛建华, 朱光华, 张爱华, 王墨, 党西强, 庄捷秋, 李玉峰, 白海涛, 张锐锋, 沈彤, 毕允力, 孙瑜博, 王翔, 吴冰冰, 陈径, 饶佳, 汤小山, 沈茜, 徐虹	沈茜, 徐虹	SCI (Expanded)	4	否
8	Efficacy and Safety of Dapagliflozin in Children With Inherited Proteinuric Kidney Disease: A Pilot Study.	Kidney International Reports	2021 Dec 21;7(3):638-641.	5.7	刘娇娇, 崔静怡, 方晓燕, 陈径, 严卫丽, 沈茜, 徐虹	沈茜, 徐虹	SCI (Expanded)	21	否
9	Heteroplasmic and homoplasmic m.616T>C in mitochondrial tRNAPhe	Jci Insight	2022 Jun 8;7(11):e157418.	6.3	徐成献, 童凌霄, 饶佳, 叶青, 陈玉霞, 张颖颖, 徐洁, 毛晓婷, 孟飞龙, 沈惠君,	管敏鑫, 蒋萍萍, 毛建华	SCI (Expanded)	8	否

	promote isolated chronic kidney disease and hyperuricemia.				陆志宏, 苍小辉, 傅海东, 王树刚, 顾伟跃, 赖恩颖, 管敏鑫, 蒋萍萍, 毛建华				
10	Phenotype and genotype spectra of a Chinese cohort with nephronophthisis-related ciliopathy.	Journal Of Medical Genetics	2022 Feb;59(2):147-154.	3.6	汤小山, 刘翠华, 刘小荣, 陈径, 方晓燕, 刘佳璐, 马端, 曹广海, 陈植, 徐达良, 朱颖, 蒋小云, 陈丽植, 吴玉斌, 侯玲, 李宇红, 邵晓珊, 郑莎莎, 张爱华, 郑必霞, 简珊, 戎赞华, 苏庆晓, 高霞, 饶佳, 沈茜, 徐虹	饶佳, 沈茜, 徐虹	SCI (Expanded)	18	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	ZL201911010144.4	2023-04-14	一种结合临床多指标的预测算法	徐虹; 吴明妍; 沈茜; 毕允力; 龚一女; 吴哈; 阮彤; 邱家辉; 刘道文
2	中国发明专利	中国	ZL201110077002.7	2015-07-29	一种检测 DNA 主动去甲基化的方法	马端; 张进; 王慧君; 杨璐
3	中国发明专利	中国	ZL201110077001.2	2014-01-08	可诱导性组织特异性表达载体及其用途	马端; 张进; 王慧君; 罗欣
4	中国发明专利	中国	ZL201911177503.5	2022-07-26	一种抗 ANGPTL3 单克隆抗体及其在制备治疗肾病综合征药物中的用途	徐虹; 韩新利; 沈茜; 孙利; 刘海梅; 吕倩影
5	中国发明专利	中国	ZL202210754520.6	2023-08-08	一种 Angpt13 敲除的鼠永生生化足细胞系及其应用	徐虹; 冀保威; 沈茜; 刘俊朝
6	中国计算机软件著作权	中国	2019SR1027917	2019-10-10	图像与文本结合的 VUR 疾病诊疗手段预测软件 V1.1	无
7	中国计算机软件著作权	中国	2019SR1027893	2019-10-10	VUR 诊疗方案推荐软件 V1.1	无
8	中国计算机软件著作权	中国	2021SR1206904	2021-08-16	诊断和治疗关联分析系统 V1.0	无

完成人情况表

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
----	----	------	------	----	------

徐虹	1	复旦大学附属儿科医院	复旦大学附属儿科医院	教授,主任医师	学科带头人
对本项目的贡献	主导项目组建成国内首个遗传性肾脏病数据库新平台,揭示儿童尿毒症首要病因;创建遗传性肾脏病的临床-基础交互研究平台,发现致病新基因和新模式;建立预警和疾病进展风险评估体系,创新靶向治疗方案而改善预后。证明附件 1.1、1.3、1.4、1.6-1.8、1.10、2.1、2.4-2.8。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
沈茜	2	复旦大学附属儿科医院	复旦大学附属儿科医院	教授,主任医师	科室主任
对本项目的贡献	协同第一完成人构建首个遗传性肾脏病数据库新平台、揭示遗传性肾脏病系儿童尿毒症首要病因,鉴定致病新基因 GEN1,建立遗传性肾脏病预测模型,首创使用钠-葡萄糖协同转运蛋白 2 抑制剂以减少遗传性肾脏病尿蛋白。证明附件 1.4、1.6-1.8、1.10、2.1、2.4、2.5。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张爱华	3	南京医科大学附属儿童医院	南京医科大学附属儿童医院	教授,主任医师	院长
对本项目的贡献	协同第一完成人构建首个遗传性肾脏病数据库新平台及指导各类疾病临床表型-基因型谱系特征,建立遗传性肾脏病变异位点致病性功能验证平台,为靶向防治奠定基础。证明附件 1.4、1.5、1.10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
毛建华	4	浙江大学医学院附属儿童医院	浙江大学医学院附属儿童医院	教授,主任医师	副院长
对本项目的贡献	协同第一完成人构建首个遗传性肾脏病数据库新平台及指导各类疾病临床表型-基因型谱系特征,发现并鉴定遗传性肾脏病新致病基因 tRNAPhe (m.616T>C)。证明附件 1.4、1.9。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
吴晓晖	5	复旦大学	复旦大学	教授	常务副所长
对本项目的贡献	利用 piggyBac 转座子技术构建了 Gen1 小鼠模型,为研究先天性肾脏和尿路发育异常致病新基因 GEN1 及机制研究奠定基础。证明附件 1.3。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
马端	6	复旦大学	复旦大学	教授	副主任
对本项目的贡献	协同第一完成人构建首个遗传性肾脏病数据库新平台及指导各类疾病临床表型-基因型谱系特征,建立遗传性肾脏病基因变异致病性功能研究平台。证明附件 1.4、1.6、1.7、1.10、2.2、2.3。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
张锋	7	复旦大学	复旦大学	教授,研究员	副主任
对本项目的贡献	首次报道 TBX6 基因通过非经典剪接位点突变剂量依赖效应的遗传性肾脏病致病新模式。证明材料 7.6。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
陆利民	8	复旦大学	复旦大学	教授	系副主任
对本项目的贡献	鉴定肾脏疾病进展重要潜在靶点 c-Myc,参与构建遗传性肾脏病预测模型。证明附件 1.2。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
饶佳	9	复旦大学附属儿科医院	上海交通大学医学院附属新华医院	研究员,主任医师	科室主任

对本项目的贡献	协同第一完成人构建首个遗传性肾脏病数据库新平台、绘制遗传性肾脏病肾消耗病基因型-表型谱系特征。证明附件 1.4、1.10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
刘小荣	10	首都医科大学附属北京儿童医院	首都医科大学附属北京儿童医院	教授,主任医师	名誉主任
对本项目的贡献	协同第一完成人构建首个遗传性肾脏病数据库新平台、绘制遗传性肾脏病肾消耗病基因型-表型谱系特征。证明附件 1.4、1.10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
翟亦晖	11	复旦大学附属儿科医院	复旦大学附属儿科医院	主任医师,副教授	副主任
对本项目的贡献	协同第一完成人构建遗传性肾脏病预测模型和风险评估体系,创新靶向 COQ10 缺陷相关肾病治疗方案,阐明儿童尿毒症首要病因。证明附件 1.1、2.8、1.6。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
汤小山	12	复旦大学附属儿科医院	复旦大学附属儿科医院	主治医师	无
对本项目的贡献	协同第一完成人构建首个遗传性肾脏病数据库新平台、绘制遗传性肾脏病肾消耗病基因型-表型谱系特征。证明附件 1.4、1.10。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
孙利	13	复旦大学附属儿科医院	复旦大学附属儿科医院	主任医师	科室主任
对本项目的贡献	协同第一完成人构建首个遗传性肾脏病数据库新平台。证明附件 1.4。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
刘佳璐	14	复旦大学附属儿科医院	复旦大学附属儿科医院	主治医师	无
对本项目的贡献	协同第一完成人构建遗传性肾脏病预测模型、绘制遗传性肾脏病 CAKUT 基因型-表型谱系特征。证明附件 1.7。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
王春燕	15	复旦大学附属儿科医院	复旦大学附属儿科医院	主治医师	无
对本项目的贡献	协同第一完成人阐明儿童尿毒症首要病因系遗传性肾脏病,首次报道 TBX6 基因通过非经典剪接位点突变剂量依赖效应的遗传性肾脏病致病新模式。证明材料 1.6、7.7。				
完成单位情况表					
单位名称	复旦大学附属儿科医院			排名	1
对本项目的贡献	作为项目的主要完成单位,复旦大学附属儿科医院一直大力支持肾脏科学学科建设。儿科医院肾脏科是国内从事儿童肾脏疾病临床、科研和教学的重要基地之一,目前已获批国际儿科肾脏病学会(IPNA)培训中心、国家卫健委临床重点专科、国家肾病专业医疗质控中心儿童肾病专业组组长单位,并牵头成立国家儿童医学中心肾脏专科联盟和上海市肾脏发育和儿童肾脏病研究中心。长期与南京医科大学附属儿童医院肾脏科、浙江大学医学院附属儿童医院肾脏科和首都医科大学附属北京儿童医院合作推动全国儿童肾脏病事业的发展,特别是儿童遗传性肾脏病精准诊治与研究体系的建立和推广。在项目的组织实施过程中,依托单位始终关心项目的科研进程,在人力、设备、场地方面给予了大力支持,积极配合项目组对平台建设所要求,保证课题经费的合理使用,负责组织协调研究人员的落实、课题的进展及总结,为本项目的顺利完成提供了坚实的				

	保障。		
单位名称	南京医科大学附属儿童医院	排名	2
对本项目的贡献	<p>作为项目的主要完成单位，南京医科大学附属儿童医院是医学院儿科学院的主体单位，设有国家博士后科研工作站、南京市儿科医学研究所、南京市儿科重点实验等科研机构，建立临床科研平台，为项目的顺利实施奠定基础。南京医科大学附属儿童医院一直大力支持肾脏科学学科建设，肾脏科目前系江苏省临床重点专科，每年承担包括国家杰出青年科学基金等科研任务，逐步构建覆盖多层次遗传变异检测分子诊断平台，建立全国最大的低磷性佝偻病随访队列。在项目实施过程中，与主要完成单位复旦大学附属儿科医院共建中国儿童遗传性肾脏病数据库队列。依托单位为项目实施在人力、设备、场地方面给予了大力支持，积极配合项目组对平台建设所要求，为本项目的顺利完成提供了坚实的保障。</p>		
单位名称	浙江大学医学院附属儿童医院	排名	3
对本项目的贡献	<p>作为项目的主要完成单位，浙江大学医学院附属儿童医院获批国家儿童健康与疾病临床医学研究中心和国家儿童区域医疗中心，系首批儿科学国家重点学科单位，建立临床科研平台，为项目的顺利实施奠定基础。浙江大学医学院附属儿童医院肾内科一直以来致力于遗传性肾脏病的研究与治疗，积累了丰富的临床经验和科研成果。科室拥有一支专业的医疗团队，包括多名主任医师、副主任医师和博士研究生，具备雄厚的技术力量和科研实力。医院高度重视本科室与复旦大学附属儿科医院肾脏科、南京医科大学附属儿童医院肾脏科的长期合作，在此项目中的研究工作中提供了先进的实验设备、充足的科研经费以及良好的科研环境，为项目的顺利开展提供了有力保障。</p>		
单位名称	复旦大学	排名	4
对本项目的贡献	<p>作为项目的主要完成单位之一，复旦大学在该项目组完成此项目的整个过程中，给予了人力、物力、财力上的鼎力支持，为项目的顺利开展和实施提供了有利条件。在实验条件方面，配备完整的分子生物学，病原学等检测与实验仪器，供项目组无偿使用，并有熟练掌握现代化实验技巧的专业技术人员直接参与或辅导课题组相关人员共同攻克技术难关，完成相关检测及实验工作;配备设施完备的实验动物中心，可提供各种标准合格的实验动物，有动物实验合格证，有条件完善的实验室，有专业人员辅助项目组完成高质量的动物实验，为本项目的顺利完成提供了坚实的保障。</p>		
单位名称	首都医科大学附属北京儿童医院	排名	5
对本项目的贡献	<p>作为主要完成单位，首都医科大学附属北京儿童医院是国家儿童医学中心肾脏专科联盟主任单位，作为核心单位参与构建中国儿童肾病遗传数据库、建立了全国最大的儿童遗传性肾脏病队列，在疾病表型-基因型关联研究发挥重要作用。牵头制定了《中国儿童非典型溶血尿毒综合征诊疗专家共识》，对疾病的遗传诊断、治疗和预后做出了贡献，推动了儿童肾脏疾病的遗传学工作的发展。北京儿童医院作为国家儿童医学中心，同时作为国家儿童医学中心互联网+肾脏专科联盟副主任单位，对区域医疗中心和基层医院的遗传性肾脏病进行了大量的工作指导（包括线下培训和线上远程会诊）。</p>		