

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	儿童遗传代谢病筛查与诊疗体系的创新及推广应用									
推荐单位/科学家	中华医学会北京分会秘书处									
项目简介	<p>遗传代谢病（IMD）是儿童罕见病的重要组成部分，我国由于人口基数大，形成罕见病并不罕见的特殊局面。儿童 IMD 筛查、诊治水平直接关系我国人口质量和人口素质。新生儿遗传代谢病筛查（NBS）是发现可治或可预防的 IMD 最经济有效的途径，有利于人口素质提高。通过 NBS 和临床高危儿童及时的生化和分子检查，可早期诊断 IMD 患儿，治疗手段包括饮食控制、药物、酶替代疗法和基因治疗等。早期筛查与诊治干预对改善预后至关重要。</p> <p>我国 IMD 筛查与诊疗较国外起步较晚，已取得显著进展，但目前仍面临诸多挑战。本项目创新建立了中国儿童 IMD 筛查与诊疗体系，并在国内国际推广应用，带动儿童 IMD 从筛查到诊治领域的高质量发展。主要科技创新如下：</p> <p>创新点 1：创新制定 NBS 免费筛查“北京方案”，有效拓展我国筛查病种覆盖率。首次实现基于国产试剂、设备和筛查方案的 NBS 筛查，免费筛查病种扩大至 12 种，在北京及全国多家医院推广；制定国内首个 MS/MS 筛查共识，指导临床筛查；研发基于汉信码的 NBS 管理信息系统，搭建新生儿 IMD 筛查-诊治-管理平台，建立 300 余万 NBS 数据，为科学决策提供支撑。</p> <p>创新点 2：建立儿童 IMD“基因测序+串联质谱+特异性生化”结合的 IMD 精准诊断体系。综合应用临床数据、生化数据和特检数据等优化形成完整的儿童 IMD 精准诊断方案，推进我国儿童 IMD 的早期预警研究发展；建立儿童 IMD 全国多中心高质量队列，初步明确我国 IMD 疾病谱。</p> <p>创新点 3：建立并完善儿童 IMD 的精准治疗与管理模式。创新糖原累积症、甲基丙二酸血症等 IMD 的精准治疗与管理，实现重大 IMD 临床研究取得新突破；发布诊疗共识/指南，引导和规范临床诊疗。</p> <p>创新点 4：开展多项 IMD 新诊断试剂、设备、新药和治疗方案研究，促进临床转化。研制国内首个“琥珀酰丙酮和非衍生化/衍生化多种氨基酸、肉碱测定试剂盒（MS/MS 法）”，产品性能达到国际领先水平，实现国产替代；研制国内首台获得 NMPA 医疗器械注册证并成功应用于 NBS 领域的 MS/MS 设备，填补国内技术空白。已在 20 个国家注册及应用。并开展多项 IMD 临床新药和新治疗方案研究，推动精准诊疗进步。</p> <p>举办“全国儿科内分泌遗传代谢病诊疗新进展暨高峰论坛”23 届、北京临床质谱论坛 5 届等，辐射全国，累计培训近 6 万人次。在国内外进行学术报告 70 余次。</p> <p>获发明专利 3 项、实用新型专利 3 项；代表性论文 274 篇，其中 SCI 论文 164 篇，主编指南共识 19 篇、专著 6 部；参编指南共识 23 篇（包括国际指南 2 篇）、专著 4 部；制定行业标准 1 项、团体标准 2 项；国家医疗器械注册证书 3 项。</p> <p>在儿童 IMD 筛查、诊断、治疗和管理等方面取得了重大经济和社会效益。在 NBS 方面，2017-2023 年，“北京方案”已推广至全国 28 个省市 140 家医院，共筛查 980 万余名新生儿，确诊患者 3900 余名，累计节省 NBS 筛查经费 75.7 亿元。在儿童 IMD 精准诊治与管理方面，建立和完善儿童 IMD 精准诊疗体系，推广至 147 家医院，探索新治疗方案，指导临床决策，提高诊疗效率，改善患儿生活质量，降低家庭和社会负担，提高人口素质。</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	The China birth cohort study (CBCS)	Eur J Epidemiol	2022,3;37(3):295-304	7.7	岳文涛, 张恩捷, 刘瑞霞, 张玥, 王程荣, 高岫, 苏少飞, 高啸, 吴青青, 杨晓葵, Papageorghiou AT, 阴赅宏	Papageorghiou AT, 阴赅宏	SCI	24	是
2	Long-acting PEGylated growth hormone in children with idiopathic short stature	European Journal of Endocrinology	2022 Oct 13;187(5):709-718.	5.3	罗小平 赵莎 杨玉 董关萍 陈临琪 李婧 罗飞宏 巩纯秀 徐庄剑 徐旭 龚海红 杜红伟 侯凌 钟燕 石乔 陈雪峰 陈秀丽 许丽雅 程若倩 苏畅 马亚萍 徐露莲 张丽娜 卢洪华	罗小平	SCI	7	否
3	Development, validation, and clinical application of an FIA-MS/MS method for the quantification of lysophosphatidylcholines in dried blood spots	J Clin Lab Anal.	2022,1;36(1):e24099	2.6	岳小飞, 刘伟, 刘颖, 沈敏, 翟燕红, 马志军, 曹正	马志军, 曹正	SCI	2	否
4	Identification and molecular analysis of 11 cases of the PTS gene variants associated with tetrahydrobiopterin deficiency	Frontiers in Genetics	2022,13:919209	2.8	李璐璐, 杨海河, 赵金琦, 杨楠, 宫丽霏, 唐玥, 孔元原	孔元原	SCI	3	否
5	Intrauterine inflammation induced white matter injury protection by	Pediatric Research	2021 May;89(7):1706-1714.	3.1	詹迪, 张偲, 龙文君, 魏岚, 金圣娟, 杜彩琪, 李柱锡, 郭树森, 黄廉静, 宁琴, 罗小平	罗小平	SCI	9	否

	fibrinogen-like protein 2 deficiency in perinatal mice								
6	Inborn errors of metabolism detectable by tandem mass spectrometry in Beijing	Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism	2020, 33(5): 639-645	1.3	杨楠, 宫丽霏, 赵金琦, 杨海河, 马志军, 刘伟, 万智慧, 孔元原	孔元原	SCI	8	否
7	A pilot study on newborn screening for congenital adrenal hyperplasia in Beijing	Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism	2019, 32(3): 253-258	1.3	宫丽霏, 高啸, 杨楠, 赵金琦, 杨海河, 孔元原	孔元原	SCI	9	否
8	Mutation spectrum of PAH gene in phenylketonuria patients in Northwest China: identification of twenty novel variants	Metab Brain Dis	2019, 34(3): 733-745	3.2	闫有圣, 张钊, 金孝华, 张庆华, 郑雷, 冯暄, 郝胜菊, 高华方, 马旭	高华方, 马旭	SCI	11	否
9	Evaluation of droplet digital PCR for non-invasive prenatal diagnosis of phenylketonuria	Anal Bioanal Chem	2019, 411(27): 7115-7126	3.8	闫有圣, 王芳, 张钊, 金孝华, 张庆华, 冯暄, 郝胜菊, 高华方, 马旭	高华方, 马旭	SCI	6	否
10	1989-2014年北京市先天性甲状腺功能减低症发病特征及影响因素分析	中华预防医学杂志	2016, 50(8): 728-732	0	杨海河, 裘蕾, 赵金琦, 杨楠, 宫丽霏, 孔元原	孔元原	CNKI	20	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	中国实用新型专利	中国	ZL201420347535.1	2014-11-26	一种氨基酸和肉碱及酰基肉碱非衍生法串联质谱检测试剂盒	汪勤; 冯健明; 赵吉庆
2	中国发明专利	中国	ZL201410535219.1	2015-10-07	试剂盒及其应用以及	杨绪庆

					联合检测多种氨基酸和肉毒碱的方法	
3	中国实用新型专利	中国	ZL202020304638.5	2020-10-27	一种可折叠的多功能离心管架	李天鹤; 邢宏磊; 宋伟; 段婷; 陈奕; 阴赅宏
4	中国发明专利	中国	ZL201711021377.5	2021-03-19	苯丙酮尿症检测试剂盒	金孝华; 闫有圣; 高华方; 马旭
5	中国发明专利	中国	ZL201910327792.6	2021-12-24	液质联用同时检测 PKU、CAH 和 GAL 的试剂盒及其应用	陈建起; 李海明; 黄浩然; 鲍冬芹; 毛玄玄

完成人情况表

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
阴赅宏	1	首都医科大学附属北京妇产医院	首都医科大学附属北京妇产医院	教授,主任医师	院长
对本项目的贡献	<p>项目主要完成人,负责项目的组织和实施。</p> <p>(1) 负责创新筛查方案、临床验证和推广应用。</p> <p>(2) 负责前瞻性建立全球最大 50 万出生人口队列,提升出生缺陷防控和 NBS 筛查水平。</p> <p>(3) 主持相关科技部国家重点研发计划项目 1 项,发表相关 SCI 论文 78 篇,专利 3 项。</p> <p>对创新点 1、2、3、4 均有重大贡献,支持证明材料见附件 1-1、2-3、4-1、7-4、7-9、7-12。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
罗小平	2	华中科技大学同济医学院附属同济医院	华中科技大学同济医学院附属同济医院	教授,主任医师	儿科学系主任, 同济儿童医院 院长
对本项目的贡献	<p>(1) 建立儿童 IMD“基因测序+串联质谱+特异性生化”结合的 IMD 精准诊断体系。综合应用临床数据、生化数据和特检数据等优化形成完整的儿童 IMD 精准诊断方案,推进我国儿童 IMD 的早期预警研究发展;建立儿童 IMD 全国多中心高质量队列,初步明确我国 IMD 疾病谱。</p> <p>(2) 建立并完善儿童 IMD 精准治疗与管理模式。创新糖原累积症、CAH 等 IMD 精准治疗与管理,实现重大 IMD 临床研究取得新突破;发布诊疗共识/指南,引导和规范临床诊疗。</p> <p>(3) 开展多项 IMD 新药和治疗方案研究,促进临床转化。</p> <p>对创新点 2、3、4 均有重大贡献,支持证明材料见附件 1-2、1-5、7-2、7-3、7-5、7-6、7-10、7-15。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
董慧	3	北京大学第一医院	北京大学第一医院	副主任医师	无
对本项目的贡献	<p>(1) 参与设计新生儿筛查方案:参与完成多部遗传代谢病防治专家共识或指南。</p> <p>(2) 参与临床验证:对多种氨基酸、有机酸、脂肪酸代谢病进行新生儿筛查及高危筛查研究,验证筛查技术,并应用于诊断及监测。</p> <p>对创新点 1、3 均有贡献,支持证明材料见附件 7-7、7-12。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
孔元原	4	首都医科大学附属北京妇产医院	首都医科大学附属北京妇产医院	主任医师	新生儿疾病筛查科主任
对本项目的贡献	<p>(1) 提出临床需求,设计新生儿筛查方案:创新制定 NBS 免费筛查的“北京方案”,率先实现 NBS 免费筛查病种扩大至 12 种。2022 年 6 月-2023 年 12 月,北京妇产医院完成北京市 NBS 串联质谱筛查 208995 人,</p>				

	<p>确诊 124 人，所有确诊患儿治疗率达 99%以上。</p> <p>(2) 完善基于汉信码的新生儿疾病筛查管理信息系统，搭建了筛查-诊治-管理平台，建立了三百余万新生儿疾病筛查数据，为进一步科学决策新生儿筛查工作提供了科技支撑。</p> <p>(3) 在常见重大遗传代谢病研究中取得新突破，促进筛查水平的提升。</p> <p>对创新点 1、3 均有贡献，支持证明材料见附件 1-4、1-6、1-7、1-10、4-1、7-1、7-12。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
应艳琴	5	华中科技大学同济医学院附属同济医院	华中科技大学同济医学院附属同济医院	副主任医师	无
对本项目的贡献	<p>(1) 参与建立儿童 IMD“基因测序+串联质谱±特异性生化”结合的 IMD 精准诊断体系。</p> <p>(2) 参与建立儿童 IMD 全国多中心高质量队列，初步明确我国 IMD 疾病谱。</p> <p>(3) 参与制定多项常见 IMD 的筛查诊断规范或诊疗国际/国内指南；</p> <p>(4) 参与开展多项 IMD 新药和治疗方案研究，促进临床转化。</p> <p>对创新点 2、3 均有贡献，支持证明材料见附件 7-5。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
曹正	6	首都医科大学附属北京妇产医院	首都医科大学附属北京妇产医院	教授,主任技师	检验科主任
对本项目的贡献	<p>(1) 负责临床验证和推广应用，设计了详细的临床验证方案，并负责临床验证结果的数据分析和结果解释。实验室实现了进口检测试剂和设备的国产替代，2022 年 6 月-2023 年 12 月，负责实验室完成北京市 NBS 串联质谱筛查 208995 人，确诊 124 人。</p> <p>(2) 制定新生儿疾病 MS/MS 筛查共识，填补国内空白，有效指导临床筛查。</p> <p>(3) 学术交流：举办北京临床质谱论坛 5 届，累积授课近 8000 人次。</p> <p>(4) 发表相关学术论文 9 篇，其中 SCI6 篇，共识 1 篇。</p> <p>对创新点 1、4 均有贡献，支持证明材料见附件 1-3、4-1、7-1、7-11、7-12。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
万智慧	7	首都医科大学附属北京妇产医院	首都医科大学附属北京妇产医院	副研究员,讲师	无
对本项目的贡献	<p>(1) 参与临床验证和推广应用，包括：样本收集、前处理、上机检测、数据收集、数据分析和结果解读等。</p> <p>(2) 建立了新生儿溶酶体贮积症的串联质谱筛查方法；建立了高苯丙氨酸血症的鉴别诊断方法；统计分析实验室筛查数据，建立了多种遗传代谢病的筛查切值。</p> <p>(3) 参与制定新生儿疾病 MS/MS 筛查共识，填补国内空白，有效指导临床筛查。</p> <p>(4) 发表相关学术论文 12 篇，其中 SCI3 篇，共识 1 篇。</p> <p>对创新点 1、4 均有贡献，支持证明材料见附件 1-6、4-1、7-1、7-12。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
闫有圣	8	首都医科大学附属北京妇产医院	首都医科大学附属北京妇产医院	主任医师	副主任
对本项目的贡献	<p>(1) 参与设计 NBS 筛查方案并开展临床验证。</p> <p>(2) 建立了超过 1000 例 PKU 患者专病队列，明确 PKU 患者 PAH 基因热点突变，并开发了 PAH 基因热点突变检测方法。</p> <p>(3) 开展甲基丙二酸血症发病率及分子病因学研究，揭示甲基丙二酸血症基因-表现相关性，促进甲基丙二</p>				

	酸血症精准防治。 对创新点 1、3 均有贡献，支持证明材料见附件 1-8、1-9、2-4、7-8、7-12。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
刘瑞霞	9	首都医科大学附属北京妇产医院	首都医科大学附属北京妇产医院	教授,研究员	中心实验室副主任
对本项目的贡献	<p>(1) 于 2018 至 2022 年，建成了符合国际标准的全球最大的、前瞻性 50 万出生人口队列，仅北京市的 11 家单位，就纳入了 89472 例孕妇。</p> <p>(2) 出生孩子均于出生后三天内采取足跟血，应用该新生儿疾病筛查信息管理系统建立标本库，进行新生儿遗传代谢病的筛查。</p> <p>(3) 共采集生物样本超一百万人份，建成了符合国际标准的全球最大的出生人口队列和生物样本库。</p> <p>(4) 发表相关学术论文 39 篇，其中 SCI26 篇。</p> <p>对创新点 1 有贡献，支持证明材料见附件 1-1。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
翟燕红	10	首都医科大学附属北京妇产医院	首都医科大学附属北京妇产医院	副教授,主任技师	临床质谱中心主任
对本项目的贡献	<p>(1) 参加临床验证和推广应用，2022 年 6 月-2023 年 12 月，负责实验室完成北京市 NBS 串联质谱筛查 208995 人，确诊 124 人。</p> <p>(2) 积极协调项目组成员的工作，确保项目按计划顺利进行。</p> <p>(2) 参与制定新生儿疾病 MS/MS 筛查共识，填补国内空白，有效指导临床筛查。</p> <p>(3) 学术交流：举办北京临床质谱论坛 5 届，累积授课近 8000 人次。</p> <p>(4) 发表相关学术论文 9 篇，其中 SCI6 篇，共识 1 篇。</p> <p>对创新点 1、4 均有贡献，支持证明材料见附件 1-3、4-1、7-1、7-12。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
岳文涛	11	首都医科大学附属北京妇产医院	首都医科大学附属北京妇产医院	教授,研究员	科技处处长
对本项目的贡献	<p>(1) 于 2018 至 2022 年，参与建成了符合国际标准的全球最大的、前瞻性 50 万出生人口队列，仅北京市的 11 家单位，就纳入了 89472 例孕妇。出生孩子均于出生后三天内采取足跟血，应用该新生儿疾病筛查信息管理系统建立标本库，进行新生儿遗传代谢病的筛查。</p> <p>(2) 共采集生物样本超一百万人份，建成了符合国际标准的全球最大的出生人口队列和生物样本库。</p> <p>(3) 发表相关学术论文 28 篇，其中 SCI 19 篇。</p> <p>对创新点 1 有贡献，支持证明材料见附件 1-1。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
沈健	12	广州市丰华生物股份有限公司	广州市丰华生物股份有限公司	其他	研发部经理
对本项目的贡献	<p>(1) 带领团队研制国内首个“琥珀酰丙酮和非衍生化/衍生化多种氨基酸、肉碱测定试剂盒 (MS/MS 法)”，与国际领先试剂的对比实验显示，性能达到国际领先试剂水平。改变了国内 NBS 试剂被进口试剂垄断的局面，实现国产替代。</p> <p>(2) 参与研制国内首台获得 NMPA 医疗器械注册证并成功应用于 NBS 领域的 MS/MS 设备 (FH-6000MD)。</p> <p>(3) 获批 2 项发明专利和 1 项知识产权，制定 1 项团体标准和 1 项行业标准，获得国家医疗器械注册证书 2</p>				

	项。 对创新点 4 有贡献，支持证明材料见附件 2-1、2-2、2-5、5-1、5-2、5-3、7-13、7-14、7-16。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
冯健明	13	广州市丰华生物股份有限公司	广州市丰华生物股份有限公司	主管技师	技术总监
对本项目的贡献	<p>(1) 带领团队研制国内首台获得 NMPA 医疗器械注册证并成功应用于 NBS 领域的 MS/MS 设备 (FH-6000MD)，填补国内相关技术空白。</p> <p>(2) 参与制定 1 项团体标准和 1 项行业标准。</p> <p>对创新点 4 有贡献，支持证明材料见附件 2-1、2-2、2-5、5-1、5-2、5-3、7-13、7-14、7-16。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
杨绪庆	14	广州市丰华生物股份有限公司	广州市丰华生物股份有限公司	主管技师	技术总监
对本项目的贡献	<p>(1) 2017 年 1 月-2023 年 12 月，推广至全国 28 个省市 140 家三甲与二甲医院，共筛查 980 万余名新生儿，筛查出 18.7 万例可疑阳性病例，确诊患者 3900 多名。通过与替代进口试剂的成本进行对比计算，共计节省筛查试剂成本约 7.8 亿元。按卫生经济学成本效益分析节省门诊、住院治疗等直接、间接费用约 67.9 亿元，合计约 75.7 亿元。</p> <p>(2) 参与本项目产品取得国家食品药品监督管理总局颁发的三类医疗器械注册证工作。</p> <p>对创新点 4 有贡献，支持证明材料见附件 2-1、2-2、2-5、5-1、5-2、5-3、7-13、7-14、7-16。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
陈建起	15	广州市丰华生物股份有限公司	广州市丰华生物股份有限公司	其他	质谱部副经理
对本项目的贡献	<p>(1) 积极拓展国际市场，目前已和 20 个国家达成合作意向，并在当地进行产品注册工作。</p> <p>(2) 7 个国家已经取得注册证，并开展临床使用。</p> <p>对创新点 4 有贡献，支持证明材料见附件 2-1、2-2、2-5、5-1、5-2、5-3、7-13、7-14、7-16。</p>				
完成单位情况表					
单位名称	首都医科大学附属北京妇产医院			排名	1
对本项目的贡献	<p>北京妇产医院负责本项目的设计和实施，提出临床需求、创新筛查方案、负责临床验证和推广应用。</p> <p>1、科技创新</p> <p>(1) 创新制定 NBS 免费筛查“北京方案”，率先实现 NBS 免费筛查病种扩大至 12 种：首次开展基于全套国产试剂、设备和筛查方案的筛查，实现免费 MS/MS 筛查。</p> <p>(2) 研发了基于汉信码的 NBS 管理信息系统。</p> <p>(3) 制定 MS/MS 筛查共识，填补国内空白，有效指导临床筛查。</p> <p>(4) 前瞻性建立全球最大 50 万出生人口队列，提升出生缺陷防控和 NBS 水平。</p> <p>(5) 创新 PKU、MMA 等 IMD 的精准治疗与管理，实现重大 IMD 临床研究取得新突破。</p> <p>2、推广应用情况</p> <p>(1) 在完成 300 余万北京市 NBS 基础上，北京妇产医院创新了 NBS 免费筛查“北京方案”，实现进口检测试剂和设备的国产替代。为北京市政府于 2022 年 6 月 1 日起将本创新筛查方案纳入公共卫生惠民项目起到科技支撑作用。2022 年 6 月-2023 年 12 月，北京妇产医院完成 NBS 串联质谱筛查 208995 人，确诊 124 人。该方案陆续在四川、河北等多个省市推广应用。</p>				

	<p>(2) 学术交流①举办 NBS 学习班和北京临床质谱论坛 20 余次，累计授课近 20000 人次；②大会学术报告 60 余次。</p> <p>(3) 发表代表性论文 157 篇，其中 SCI 论文 87 篇，共识 1 篇。</p> <p>(4) 主编《婴幼儿营养与喂养》《读懂孩子的生长规律》，参编《遗传性肝病及病例解析》。</p>		
单位名称	华中科技大学同济医学院附属同济医院	排名	2
对本项目的贡献	<p>华中科技大学同济医学院附属同济医院参与本项目中儿童遗传代谢病精准诊断体系的建立、建立并完善儿童 IMD 精准治疗与管理模式，并开展多项 IMD 新药和治疗方案研究，促进临床转化。</p> <p>1、科技创新：</p> <p>(1) 建立儿童 IMD“基因测序+串联质谱+特异性生化”结合的 IMD 精准诊断体系。综合应用临床数据、生化数据和特检数据等优化形成完整的儿童 IMD 精准诊断方案，推进我国儿童 IMD 的早期预警研究发展；建立儿童 IMD 全国多中心高质量队列，初步明确我国 IMD 疾病谱。</p> <p>(2) 建立并完善儿童 IMD 精准治疗与管理模式。创新糖原累积症、甲基丙二酸血症等 IMD 的精准治疗与管理，实现重大 IMD 临床研究取得新突破；发布诊疗共识/指南，引导和规范临床诊疗。</p> <p>(3) 开展多项 IMD 新药和治疗方案研究，促进临床转化。</p> <p>2、推广应用情况：</p> <p>(1) 推动项目研究成果应用于 147 家医疗单位，极大的提高了儿童 IMD 的诊疗水平。</p> <p>(2) 科研项目：主持 1 项国家卫生计生委医药卫生科技发展研究中心国家重点研发计划课题；</p> <p>(3) 发表代表性论文 112 篇，其中 SCI 论文 73 篇，牵头/参与发表国际/国内指南 26 篇，其中牵头发表国内指南 11 篇，参与发表国际指南 4 篇。</p> <p>(4) 牵头制定一项团体标准。</p>		
单位名称	北京大学第一医院	排名	3
对本项目的贡献	<p>北京大学第一医院参与本项目中的 NBS 筛查方案设计、临床验证和推广应用。</p> <p>1、科技创新</p> <p>(1) 设计 NBS 方案：组织设计并牵头执笔完成 15 部遗传代谢病防治专家共识或指南，如：高苯丙氨酸血症的诊治共识、原发性肉碱缺乏症筛查与诊治共识。</p> <p>(2) 开展临床验证：对多种氨基酸、有机酸、脂肪酸代谢病进行 NBS 及高危筛查研究，验证筛查技术，并应用于诊断及监测。</p> <p>(3) 提供方案应用示范支持：通过兼职的中华医学会儿科分会内分泌遗传代谢学组等，向全国推广应用技术。</p> <p>2、推广应用情况</p> <p>(1) 筛查多种氨基酸、有机酸和脂肪酸氧化代谢障碍性疾病数万人，确诊患者治疗率达 99%以上，并按相关政策实施医保报销和基金补助诊疗，保证及时有效的治疗。</p> <p>(2) 学术交流及学习班：组织线上、线下会议 30 场，针对可治疗遗传代谢病的防治推广技术，牵头“平氨行动”、“千人千面的甲基丙二酸血症”、“临床案例”等线上学术交流会 20 次，救治危重、疑难患者。</p> <p>(3) 发表代表性论文 5 篇，其中 SCI 4 篇。</p>		
单位名称	广州市丰华生物股份有限公司	排名	4
对本项目的贡献	<p>广州市丰华生物股份有限公司主要负责本合作项目中的国产试剂、设备的关键技术攻关和推广应用。</p> <p>1、科技创新</p>		

(1) 研制国内首个“琥珀酰丙酮和非衍生化/衍生化多种氨基酸、肉碱测定试剂盒 (MS/MS 法)”，与国际领先试剂的对比实验显示，性能达到国际领先试剂水平。改变了国内 NBS 试剂被进口试剂垄断的局面，实现国产替代。

(2) 研制国内首台获得 NMPA 医疗器械注册证并成功应用于 NBS 领域的 MS/MS 设备 (FH-6000MD)，填补国内相关技术空白。

(3) 获批 2 项发明专利和 1 项知识产权，制定 1 项团体标准和 1 项行业标准，取得国家医疗器械注册证书 2 项。

2、推广应用

(1) 于 2016 年 7 月 29 日取得国家食品药品监督管理总局颁发的三类医疗器械注册证，2017 年 1 月-2023 年 12 月，已推广至全国 28 个省市 140 家三甲与二甲医院，共筛查 980 万余名新生儿，筛查出 18.7 万例可疑阳性病例，确诊患者 3900 多名。通过与替代进口试剂的成本进行对比计算，共计节省筛查试剂成本约 7.8 亿元。按卫生经济学成本效益分析节省门诊、住院治疗等直接、间接费用约 67.9 亿元，合计约 75.7 亿元。

(2) 积极拓展国际市场，目前已和 20 个国家达成合作意向，并在当地进行产品注册工作，其中 8 个国家已经取得注册证，并开展临床使用。