

附件 1

2022年度海南省科学技术奖提名公示内容

提名奖项：科学技术进步奖

项目名称	海南地区重度感音神经性耳聋一体化防控研究体系建设
提名等级	二等奖
提名单位	中国人民解放军总医院海南医院
提名意见	海南省科学技术进步奖
项目简介	<p>为解决海南地区重度感音神经性耳聋一体化防控体系建设的迫切需求，在海南省聋病大数据研究的基础上，本项目创建了"重度感音神经性耳聋临床决策支持系统"，系统融合了耳聋动物模型建立和分子机制研究、耳聋基因诊断及生物信息学数据分析、新生儿听力筛查和管理、早期耳廓形态畸形联合筛查等研究内容，将临床与基础研究紧密结合，实现海南省重度感音神经性耳聋的三级防控和精准医疗。</p> <p>通过耳聋基因诊断和群体筛查，识别药物性耳聋易感个体并进行用药指导，实现耳聋出生缺陷的一级预防；对分子病因明确的耳聋及高危家庭通过产前诊断进行干预，实现耳聋出生缺陷的二级预防；借助海南省新生儿听力筛查管理系统，开展新生儿听力初筛-市县妇幼保健院复筛-诊断机构确诊的诊疗模式，做到听力障碍儿童早筛查、早诊断、早干预，实现耳聋出生缺陷的三级预防。对确诊的重度感音神经性耳聋进行分级、分型管理、制定个体化听力康复策略：对接受人工耳蜗植入的耳聋患者开展基因筛查，预测人工耳蜗植入效果并进行风险评估。最大限度保障了听力障碍儿童的语言康复和智能发育，实现遗传性耳聋的诊、治、防的闭环管理。</p> <p>项目产出 3 种用于耳聋出生缺陷防控相关的耳聋基因筛查及产前</p>



检测新技术, 申报专利 3 项和软件著作 3 项, 建立了标准化的实验方法和规范化的生物信息学分析。项目主持国科金青年项目、海南省面上项目、海南省重点研发项目、三亚市卫生科技创新项目等 7 项基金研究。发表论文 17 篇, 其中 SCI 论文 8 篇, 单篇最高影响因子 13.352, 总影响因子 37.981, 他引 103 次, 中文核心论文 9 篇, 他引 47 次。

提名书
相关内容

一、 代表性论文专著目录

1. Yang S, Cai Q, Bard J, Jamison J, Wang J, Yang W, Hu BH. Variation analysis of transcriptome changes reveals cochlear genes and their associated functions in cochlear susceptibility to acoustic overstimulation. *Hear Res.* 2015,330(Pt A):78-89. (IF 3.565) (被引频次 13 次)
2. Yang S, Cai Q, Vethanayagam RR, Wang J, Yang W, Hu BH. Immune defense is the primary function associated with the differentially expressed genes in the cochlea following acoustic trauma. *Hear Res.* 2016,333:283-294. (IF 2.906) (被引频次 31 次)
3. Wang J, Luo X, Pan J, Dong X, Tian X, Tu Z, Ju W, Zhang M, Zhong M, De Chen C, Flory M, Wang Y, Ted Brown W, Zhong N. (Epi) genetic variants of the sarcomere-desmosome are associated with premature utero-contraction in spontaneous preterm labor. *Environ Int.* 2021,148:106382. doi: 10.1016/j.envint.2021.106382. (IF 13.352) (被引频次 2 次)
4. 苏钰, 戴朴. 耳聋基因诊断在人工耳蜗植入中的应用. *中华耳科学杂志.* 2018,16(6):785-790. (被引频次 18 次)
5. Huang S, Gao X, Wang Y, Kang D, Zhang X, Yang S, Dai P. Prelingual Sensorineural Hearing Loss Caused by a Novel GJB2 Dominant Mutation in a Chinese Family. *Biomed Res Int.* 2020 Jan 21;2020:6370386. doi: 10.1155/2020/6370386. (IF 3.4) (被引频次 2 次)
6. Yang S, Wang C, Zhou C, Kang D, Zhang X, Yuan H. A follow-up study of a Chinese family with Waardenburg syndrome type II caused by a truncating mutation of MIF gene. *Mol Genet Genomic Med.* 2020;8(12):e1520. (IF 2.183) (被引频次 0 次)
7. Yang S, Dai P, Liu X, Kang D, Zhang X, Yang W, Zhou C, Yang S, Yuan H. Genetic and phenotypic heterogeneity in Chinese patients with Waardenburg syndrome type II. *PLoS One.* 2013 Oct 23;8(10):e77149. doi: 10.1371/journal.pone.0077149. eCollection 2013. (IF 3.534) (被引频次 26 次)
8. Gu P, Wang G, Gao X, Kang D, Dai P, Huang S. Clinical and molecular findings in a Chinese family with a de novo mitochondrial A1555G mutation. *BMC Med Genomics.* 2022 May 25;15(1):121. doi: 10.1186/s12920-022-01276-y. PMID: 35614445; (IF 3.622) (被引频



次0次)

二、 主要知识产权和标准规范目录

知识产权(标准)类别	知识产权(标准)具体名称	国家(地区)	授权号(标准编号)	授权(标准实施)日期	证书编号(标准批准发布部门)	权利人(标准起草单位)	发明人(标准起草人)	发明专利(标准)有效状态
发明专利	检测 POU3F4 基因的成套试剂及试剂盒	中国	ZL202010697223.3	2022.05.20	证书号第 5172840 号	中国人民解放军总医院第一医学中心; 北京迈基诺基因科技股份有限公司	苏钰 戴朴 伍建 姬晓雯 王少杰	有效
发明专利	耳聋单倍型基因突变无创检测方法	中国	ZL202011338696.0	2020-11-25	CN11216677B	北京迈基诺基因科技股份有限公司	伍建 姬晓雯 王海丽 刘娜 韩璐	有效
发明专利	用于二代测序的接头	中国	ZL201710262024.8	2020-04-21	CN106939344B	北京迈基诺基因科技股份有限公司	伍建 姬晓雯	有效
软件著作权	耳聋热点筛查管理分析软件	中国	2020SR0319915	2019-12-20	软著登记第 5198611 号	重庆迈基诺基因科技股份有限公司	迈基诺(重庆)科技有限责任公司	有效
软件著作权	迈基诺耳聋热点突变分析软件	中国	2020SR032020719915	2020-04-09	软著登记第 519803 号	重庆迈基诺基因科技股份有限公司	迈基诺(重庆)科技有限责任公司	有效
软件著作权	基于 10xgenomic 和捕获测序的 HLA 单倍型分析软件	中国	2020SR04744143	2020-05-15	软著登记第 5352839 号	重庆迈基诺基因科技股份有限公司	迈基诺(重庆)科技有限责任公司	有效

主要完成人

苏钰, 排名 1, 副主任医师, 中国人民解放军总医院海南医院
 杨淑芝, 排名 2, 副主任医师, 中国人民解放军总医院第六医学中心
 韩明显, 排名 3, 副主任医师, 中国人民解放军总医院第六医学中心
 王洁, 排名 4, 主任技师, 海南省妇女儿童医学中心



	<p>伍建，排名 5，教授级高级工程师，北京迈基诺基因科技有限责任公司</p> <p>黄莎莎，排名 6，副研究员，中国人民解放军总医院第六医学中心</p> <p>王芃芃，排名 7，高级工程师，北京迈基诺基因科技有限责任公司</p> <p>张山山，排名 8，技师，中国人民解放军总医院海南医院</p>
主要完成单位	<ol style="list-style-type: none">1. 中国人民解放军总医院海南医院2. 中国人民解放军总医院第六医学中心3. 海南省妇女儿童医学中心4. 北京迈基诺基因科技有限责任公司