

华夏医学科技奖项目申报公示

我单位完成的下列项目拟申报 2024 年度华夏医学科技奖，特进行公示。公示期：2024 年 5 月 15 日至 2024 年 5 月 21 日，公示期内如对公示内容有异议，请您向川北医学院附属医院科技部反映。

联系人及联系电话：唐竞成 19114240775

完成单位（盖章）：川北医学院附属医院

2024 年 5 月 15 日



项目详细内容见附件

附：公示内容

项目名称：基于微流控芯片技术的遗传性耳聋相关基因检测系统研制及临床应用

推荐单位：清华大学

主要完成单位：清华大学、北京博奥晶典生物技术有限公司、中国人民解放军总医院第六医学中心、首都医科大学附属北京同仁医院、北京大学、成都市妇女儿童中心医院、深圳市妇幼保健院、首都医科大学附属北京妇产医院、川北医学院附属医院

主要完成人：徐友春、潘良斌、戴朴、黄丽辉、郑晓瑛、邢婉丽、刘青松、刘文兰、阴赅宏、杨汉丰、李若然、任永红、周丽霞、卢英、许俊泉

项目简介：

针对我国发病率最高的单基因遗传病-遗传性耳聋的筛查需求，项目组开发了基于微流控技术的遗传性耳聋相关基因检测系统并开展了遗传性耳聋基因筛查应用。该系统由一款具有完全知识产权的微流控多指标 PCR 芯片及支持该芯片的微阵列芯片扫描仪、离心热封一体机等配套硬件及分型判读软件组成。在三个方面有重要的技术创新：1) 首次提出基于离心分配和热封隔离的微流控多指标分析技术，实现了多指标、无产物污染风险的 PCR 检测；2) 首次开发基于竞争性等位基因特异性 PCR (Kompetitive Allele-Specific PCR, KASP) 的遗传性耳聋相关基因分型技术，形成了遗传性耳聋相关基因检测试剂盒，实现了遗传性耳聋热点突变的快速、精准检测；3) 研制了支持上述芯片检测试剂盒工作的新型微流控芯片检测仪器平台及配套软件，实现了批量化的样本分配、隔离和多指标 PCR 同步检测。相关研究授权发明专利 8 项、外观设计专利 2 项，登记软件著作权 2 项，

发表代表性 SCI 论文 3 篇。

该系统可对 4 个耳聋基因相关的 23 种突变进行检测，是目前突变覆盖度最高的耳聋基因微流控检测获得三类医疗器械注册证书的产品，具有以下技术优势：检测位点更多（23 个），能为临床诊断及治疗、预防提供更全面、更准确的信息及指导意见；操作方便，摒弃了常规核酸扩增产物开盖过程，对人员和环境的要求大幅降低；分析时间短（2 小时）；样本类型覆盖全（兼容血液样本和干血片），切合临床需要。

该系统的应用和推广产生积极社会影响：1）对出生缺陷防控意义重大，首次将遗传性耳聋检测由三级医院推进到基层一线，完善了遗传性耳聋三级预防体系；2）产生重大经济效益，在全国超 70 家医疗机构获得应用；3）产生重大社会效益，北京、成都、深圳等地已采用该系统进行政府主导的新生儿遗传性耳聋基因筛查，已完成超 65 万人次的检测，大大提高聋儿及致病基因携带者的检出率，有利于指导优生优育，对聋儿提早进行医学干预，避免由聋至哑，降低社会负担和家庭负担。

代表性论文目录：

序号	论文名称/作者	刊名	年卷页码 (xx 年 xx 卷 xx 页)	通讯作者 (含共同)	第一作者 (含共同)	他引 次数	检索数据库	通讯作者单位是否含国外单位
1	A microfluidic-based SNP genotyping method for hereditary hearing-loss detection / Ying Lu, Shan Chen, Li Wei, Lanhua Sun, Houming Liu and Youchun Xu	Analytical Chemistry	2019 年 91(6)卷 6111-6117 页	徐友春	卢英、陈珊	16	SCI-Expanded、 CSCD、Web of Science 核心合集	否
2	A fully integrated SNP genotyping system for hereditary hearing-loss detection / Nan Li, Yuanyue Zhang, Minjie Shen and Youchun Xu	Lab on a Chip	2022 年 22(4)卷 697-708 页	徐友春	李楠	1	SCI-Expanded、 CSCD、Web of Science 核心合集	否
3	Clinical and molecular findings in a Chinese family with a de novo mitochondrial A1555G mutation / Ping Gu, Guojian Wang, Xue Gao, Dongyang Kang, Pu Dai and Shasha Huang	BMC Medical Genomics	2022 年 15 卷 121 页	戴朴、黄莎莎	辜萍	0	SCI-Expanded、 CSCD、Web of Science 核心合集	否

主要知识产权和标准规范等目录：

序号	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(标准发布)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)
1	发明专利	一种芯片、使用方法及用途	中国	ZL201410676313.9	2016.08.24	证书号第 2207375 号	博奥生物集团有限公司、清华大学	徐友春 闫赫 刘冬辰 孟详睿 陈一奇 朱芸增 邢婉丽 程京
2	发明专利	微流控芯片和微流控装置	中国	ZL201711058624.9	2023.04.14	证书号第 5881421 号	清华大学	徐友春
3	发明专利	一种试样分析芯片及其使用方法	中国	ZL201610977021.8	2018.11.13	证书号第 314 8388 号	北京博奥晶典生物技术有限公司、成都博奥晶芯生物科技有限公司	徐友春 任永红 许俊泉 魏丽 冀艳丰 张海明 王姝杰 綦庶周占永 欧阳兆槐
4	发明专利	一种多指标试样分析芯片及其使用方法	中国	ZL201610976216.0	2019.03.08	证书号第 3283296 号	北京博奥晶典生物技术有限公司、成都博奥晶芯生物科技有限公司	徐友春 许俊泉 任永红 冀艳丰 魏丽 綦庶 张海明 王姝杰 欧阳兆槐
5	发明专利	一种多指标检测微流控芯片及其使用方法	中国	ZL201810068316.2	2020.10.27	证书号第 4054378 号	北京博奥晶典生物技术有限公司	徐友春 许俊泉 任永红 魏丽 綦庶 王姝杰 欧阳兆槐
6	发明专利	一种便捷芯片热封仪	中国	ZL201810068287.X	2020.05.12	证书号第 3793748 号	北京博奥晶典生物技术有限公司、成都博奥晶芯生物科技有限公司	綦庶 任永红 魏丽 王丽丽 陈安全 李蓓蓓 王姝杰 尚萌 李若然

7	发明专利	一种易检的 SNP/InDel 分型检测系统及其使用方法	中国	ZL201810068696.X	2021.07.13	证书号第 4549177 号	北京博奥晶典生物技术有限公司、成都博奥晶芯生物科技有限公司	任永红 徐友春 魏丽 王姝杰 綦庶 王丽 丽 陈安全 尚萌 李 蓓蓓 岳凯丽 许俊泉 欧阳兆槐
8	发明专利	一种防错插微流控芯片离心托盘及其使用方法	中国	ZL201910031001.5	2022.04.12	证书号第 5068819 号	北京博奥晶典生物技术有限公司	潘良斌 周丽霞
9	外观设计专利	便捷芯片热封仪	中国	ZL201730512382.0	2018.06.08	证书号第 4687562 号	北京博奥晶典生物技术有限公司	綦庶 任永红 王姝杰 魏丽
10	外观设计专利	便捷生物芯片离心机	中国	ZL201730514978.4	2018.05.25	证书号第 4662927 号	北京博奥晶典生物技术有限公司	王姝杰 任永红 魏丽 綦庶