

拟推荐 2026 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	生育障碍的遗传与环境病因学解析及辅助生殖精准诊疗体系构建
推荐单位/科学家	安徽省医学会
项目简介	<p>预防与诊治不孕不育、提高人口出生率是“健康中国”战略的重大课题。针对生殖障碍因遗传缺陷不清、环境毒理不明导致患者反复面临辅助生殖治疗（ART）失败的临床痛点，本项目系统开展了“遗传与环境病因溯源-精准诊疗体系构建-临床设备研发”的系列转化医学研究，取得如下核心成果：</p> <p>一、生殖障碍遗传与环境病因的探索：在遗传病因方面，鉴定了多个导致生殖障碍的新致病基因。发掘了导致完全受精失败（如 ACR）、重度弱畸精子症（如 DNALI1、TEKT3、LRRC23 等）的关键基因，揭示了精子顶体或鞭毛组装缺陷的分子机制；鉴定了导致早发性卵巢功能不全及植入前胚胎致死的关键突变（如 CCDC155、TLE6 等）。同时自主开发 SPCards 平台，实现了对非经典剪接变异的精准挖掘，有效扩充了分子诊断靶点库。在环境毒性方面，依托前瞻性队列证实重金属暴露增加女性多囊卵巢综合征风险，明确了大气污染物与男性精液质量受损的相关性；探明母体微量元素协同炎症因子异常是 ART 助孕流产的危险因素，并证实早孕期意外暴露 GnRHa 对母婴无显著不良影响，完善了专科安全性评价体系。</p> <p>二、辅助生殖精准诊疗体系构建与专科装备研发：将病因学成果转化为临床实践，针对确诊遗传变异患者制定个体化治疗方案，有效规避了经验性治疗的盲目性；发掘了预测非梗阻性无精子症显微取精结局的分子标志物，为手术决策提供循证支持。同时建立导致流产的多指标预警模型，实现环境管理前置。此外，围绕实验室精细操作与并发症管理，自主研发了“重组胚胎发育抗冻液”、“改良核基因组移植显微操作针/皿”等新型器械，预期为提升胚胎操作的稳定性与安全性提供技术支撑；研制了“一种新型膀胱镜”、“具有过滤功能的废水收集桶”等辅助装备，有望为进一步规范 ART 的临床并发症处理提供专科硬件支持。</p> <p>本项目团队围绕该领域累计发表 SCI 收录论文 100 余篇（其中本项目核心论文 24 篇），立项包括国家重大新药创制在内的国家及省部级科研项目 30 项，获授权专利及实用新型 8 项，参编《畸形精子症诊疗中国专家共识》等多部国家级临床诊疗共识及指南。依托本项目，相继获批国家卫健委重点实验室及教育部工程研究中心，牵头建成了生殖系统疾病新药临床评价国家级平台，并培养了一批国家级高层次拔尖人才。项目成果填补了生殖障碍病因学多项空白，建立的综合诊疗体系在全国多家医疗机构推广应用，为优化 ART 临床路径、提升精准诊疗规范化水平提供了重要的专科支撑。</p>

代表性论文目录

序号	论文名称	刊名	年,卷(期)及页码	影响因子	全部作者(国内作者须填写中文姓名)	通讯作者(含共同,国内作者须填写中文姓名)	检索数据库	他引总次数	通讯作者单位是否含国外单位
1	ACROSIN deficiency causes total fertilization failure in	Human reproduction	2023 Jun 1;38(6): 1213-1223	6.1	花荣, 薛汝峰, 刘义园, 李玉倩, 沙宣, 李阔阔, 高阳, 沈群山, 吕明	贺小进, 曹云霞, 吴欢	Web of science	19	否

	humans by preventing the sperm from penetrating the zona pellucida				荣, 徐玉萍, 章志国, 贺小进, 曹云霞, 吴欢				
2	DNALI1 deficiency causes male infertility with severe asthenozoospermia in humans and mice by disrupting the assembly of the flagellar inner dynein arms and fibrous sheath	Cell death & disease	2023 Feb 15;14(2):127	9.6	吴欢, 刘义园, 李玉倩, 李阔阔, 许传, 高阳, 吕明荣, 郭瑞, 徐玉萍, 周平, 魏兆莲, 花荣, 贺小进, 曹云霞	花荣, 贺小进, 曹云霞	Web of science	34	否
3	Performance evaluation of differential splicing analysis methods and splicing analytics platform construction	Nucleic acids research	2022 Sep 9;50(16):9115-9126	13.1	李阔阔, 罗腾飞, 朱艳, 黄元凤, 王安, 张迪, 董礼杰, 王宇健, 王瑞, 汤冬冬, 于震, 沈群山, 吕明荣, 凌正宝, 方正焕, 袁静, 李斌, 夏昆, 贺小进, 李津臣, 赵贵虎	贺小进, 李津臣, 赵贵虎	Web of science	10	否
4	Bi-allelic human TEKT3 mutations cause male infertility with oligoasthenoteratozoospermia owing to acrosomal hypoplasia and reduced progressive motility	Human Molecular Genetics	2023, Vol. 00, 00, 1-11	3.2	刘义园, 李玉倩, 蒙兰兰, 李阔阔, 高阳, 吕明荣, 郭瑞, 徐玉萍, 周平, 魏兆莲, 贺小进, 曹云霞, 吴欢, 谭跃球, 花荣	吴欢, 谭跃球, 花荣	Web of science	12	否
5	Homozygous missense mutation in CCDC155 disrupts the transmembrane distribution	Human genetics	2022 Nov;141(11):1795-1809	3.6	吴欢, 张新, 花荣, 李玉倩, 程丽, 李阔阔, 刘义园, 高阳, 沈群山, 王冠雄, 吕明荣, 徐	贺小进, 曹云霞, 刘明兮	Web of science	16	否

	of CCDC155 and SUN1, resulting in non-obstructive azoospermia and premature ovarian insufficiency in humans				玉萍, 贺小进, 曹云霞, 刘明兮				
6	The associations of serum metals concentrations with the intermediate and pregnancy outcomes in women undergoing in vitro fertilization (IVF)	cotoxicology and Environmental Safety	2022 Mar 15:233:113309	6.1	李丹阳, 梁春梅, 曹煜, 朱大敏, 沈凌超, 张智康, 姜婷婷, 张洲, 宗凯, 刘雅静, 梁丹, 曹云霞, 纪冬梅, 许孝凤	曹云霞, 纪冬梅, 许孝凤	Web of science	17	否
7	Exposure to multiple toxic metals and the risk of early embryonic arrest among women undergoing assisted reproductive techniques	Environmental Research	2022 Aug:211:113072	7.7	姜婷婷, 胡园, 何世涛, 江瑞, 姚余有, 金忠秀, 沈娟, 陶芳标, 姬艳丽, 梁春梅	陶芳标, 姬艳丽, 梁春梅	Web of science	8	否
8	Serum Cu, Zn and IL-1 β Levels May Predict Fetal Miscarriage Risk After IVF Cycles: A Nested Case-Control Study	Biological Trace Element Research	2023 Dec;201(12):5561-5574	3.6	胡园, 张冬阳, 张青, 尹涛, 姜婷婷, 何世涛, 李梦珠, 岳心宇, 罗桂英, 陶芳标, 曹云霞, 纪冬梅, 姬艳丽, 梁春梅	曹云霞, 纪冬梅, 姬艳丽, 梁春梅	Web of science	7	否
9	Linear and non-linear relationships between sulfur dioxide and semen quality: A longitudinal study in	Environmental Research	2023 Jan 1;216(Pt 3):114731	7.7	马玉波, 彭晓晴, 潘志鹏, 胡成洋, 夏青, 蔡国旗, 曹云霞, 潘发明	曹云霞, 潘发明	Web of science	9	否

	Anhui, China								
10	No significant long-term complications from inadvertent exposure to gonadotropin-releasing hormone agonist during early pregnancy in mothers and offspring: a retrospective analysis	Reproductive Biology and Endocrinology	2021 Mar 20;19(1):46	4.7	吴欢, 许晓燕, 马聪, 周怡然, 裴善爱, 耿浩, 何晔, 徐千花, 徐玉萍, 贺小进, 周平, 魏兆莲, 许孝凤, 曹云霞	许孝凤, 曹云霞	Web of science	6	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	ZL201910751313.3	2020-10-27	重组胚胎发育后期丰富蛋白及包含其的抗冻液	曹云霞, 王建业, 章志国, 周平, 沈兵, 高大勇
2	中国实用新型专利	中国	ZL201920677437.7	2020-08-21	一种便于收纳的手术推车	刘雅静, 纪冬梅, 杜馨, 闫雪波, 程慧茹
3	中国实用新型专利	中国	ZL201920677437.7	2020-08-07	一种医疗用具有过滤功能的废水收集桶	刘雅静, 闫雪波, 纪冬梅, 杜馨, 张洲, 张俊强
4	中国实用新型专利	中国	ZL201821920992.X	2019-08-27	一种方便取样的血液检测架	刘雅静, 曹云霞, 纪冬梅, 谢芬芬, 张洲, 章志国, 魏兆莲, 周平
5	中国实用新型专利	中国	ZL202122485773.1	2022-03-22	改良人核基因组移植显微操作针	纪冬梅, 邹薇薇, 曹云霞, 梁丹, 梁春梅, 杜忆南, 刘雅静, 张智康, 王鑫
6	中国实用新型专利	中国	ZL202122487707.8	2022-02-18	一种改良核基因组移植显微操作皿	纪冬梅, 曹云霞, 刘雅静, 梁丹, 邹薇薇, 宗凯, 沈凌超, 尹涛, 纪多旭
7	中国实用新型专利	中国	ZL202022855902.7	2021-12-10	一种显微注射挂针器	梁丹, 曹云霞, 刘雅静, 纪冬梅
8	中国实用新型专利	中国	ZL202021944316.3	2021-07-02	一种新型膀胱镜	沈群山, 张俊强, 高阳, 贺小进, 王超, 李关键, 汤冬冬, 曹云霞

完成人情况表

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
曹云霞	1	安徽医科大学第一附属医院	安徽医科大学第一附属医院	主任医师,教授	妇产科学系主任
对本项目的贡献	系学科带头人,本项目依托的多项国家级课题主持人。本项目主要负责人,负责对研究的总体设计与指导。参与多项专利的研发;是代表性论文1、2、4-6和8-10的共同通讯作者。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
吴欢	2	安徽医科大学第一附属医院	安徽医科大学第一附属医院	副主任医师	无
对本项目的贡献	本项目负责人之一,负责项目的总体设计实施和监督管理,并组织协调本项目在省内外单位的推广应用。参与男性生育国家级临床共识、指南的编写;是代表性论文2、5、10的共同第一作者,代表性论文1的共同通讯作者和代表性论文4的共同作者。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
梁春梅	3	安徽医科大学	安徽医科大学	副研究员	卫生检验与检疫学系副主任/党支部书记
对本项目的贡献	参与协调生育障碍的环境病因学解析相关研究工作。是代表性论文6的共同第一作者和代表性论文7、8的共同通讯作者。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
贺小进	4	安徽医科大学第一附属医院	上海市第一人民医院	主任医师,教授	生殖中心主任
对本项目的贡献	本项目负责人之一,负责对研究的总体设计与指导。参与多项专利的研发;参与男性生育国家级临床共识、指南的编写;是代表性论文1-5的共同通讯作者。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
刘雅静	5	安徽医科大学第一附属医院	安徽医科大学第一附属医院	研究员	无
对本项目的贡献	参与协调辅助生殖专科新型耗材与临床诊疗辅助装备的研发工作,负责多项专利的设计与申请。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
李阔阔	6	安徽医科大学第一附属医院	安徽医科大学第一附属医院	副研究员	无
对本项目的贡献	参与患者基因测序数据分析和制定基于病因研究的临床精准干预策略。是代表性论文3的共同第一作者和代表性论文1、2、4、5的共同作者。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
吕明荣	7	安徽医科大学第一附属医院	安徽医科大学第一附属医院	副研究员	无
对本项目的贡献	参与患者基因测序数据分析和患者辅助生育治疗方案的制定与实施。是代表性论文4的共同第一作者和代表性论文1、2、5的共同作者。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
纪冬梅	8	安徽医科大学第一附属医院	安徽医科大学第一附属医院	主任医师	无
对本项目的贡献	参与解析生育障碍的环境病因和制定患者的辅助生育治疗方案。负责多项专利的设计与申请;是代表性论文				

贡献	6和8的共同通讯作者。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
潘发明	9	安徽医科大学	安徽医科大学	教授	无
对本项目的贡献	参与协调生育障碍的环境病因学解析相关研究工作。是代表性论文9的共同通讯作者。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
朱复希	10	安徽医科大学第一附属医院	安徽医科大学第二附属医院	研究员	生殖中心主任
对本项目的贡献	参与临床样本的收集和协调生育障碍的遗传学病因解析相关研究工作。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
高阳	11	安徽医科大学第一附属医院	上海市第一人民医院	医师	无
对本项目的贡献	参与临床样本的收集和协调生育障碍的遗传学病因解析相关研究工作。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
花荣	12	安徽医科大学第一附属医院	安徽医科大学第一附属医院	副研究员	无
对本项目的贡献	参与患者基因测序数据分析和临床精准诊疗策略的构建。是代表性论文1和5的共同第一作者，代表性论文2的共同通讯作者和代表性论文4的共同作者。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
汤冬冬	13	安徽医科大学第一附属医院	安徽医科大学第一附属医院	副主任医师	无
对本项目的贡献	参与临床病例、样本的收集和患者基因测序数据分析。参与男性生育国家级临床共识、指南的编写；参与多项专利的研发；是代表性论文4的共同第一作者和代表性论文3的共同作者。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
徐玉萍	14	安徽医科大学第一附属医院	安徽医科大学第一附属医院	主任医师	无
对本项目的贡献	参与临床病例、样本的收集和患者临床诊疗方案的制定、实施。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
沈群山	15	安徽医科大学第一附属医院	安徽医科大学第一附属医院	副主任医师	安徽省人类精子库负责人
对本项目的贡献	参与临床病例、样本的收集和多项专利的研发。				
完成单位情况表					
单位名称	安徽医科大学第一附属医院			排名	1
对本项目的贡献	作为项目牵头单位，负责研究的总体设计、统筹管理与组织实施。依托多项国家级课题，系统开展了生殖障碍的遗传学病因解析与临床转化研究；主持开发了多项生殖专科新型耗材与辅助诊疗装置，并获得专利授权；主导制定了多项国家级临床专家共识与指南，推动了精准诊疗方案在临床一线的落地与应用；在致病新基因				

	鉴定及精准干预策略构建方面产出了核心学术成果。		
单位名称	上海市第一人民医院	排名	2
对本项目的贡献	作为核心参与单位，深度参与了研究的总体设计与学术指导。负责临床样本的大规模收集与多中心协调工作，为病因学研究提供了坚实的样本基础；积极推动项目成果在省外大型医疗机构的推广应用，提升了诊疗体系的影响力；参与了多部男性生育国家级临床共识与指南的编写工作，并在代表性论文的发表中作出了重要贡献。		
单位名称	安徽医科大学	排名	3
对本项目的贡献	负责本项目中环境病因学解析的相关研究工作。发挥公共卫生学科优势，协调并实施了生育障碍与环境因素（如重金属暴露、大气污染等）关联性的流行病学调查与数据分析；明确了环境因素对生殖健康的损伤机制，为构建“环境预警-精准干预”体系提供了关键的毒理学依据与数据支撑		
单位名称	安徽医科大学第二附属医院	排名	4
对本项目的贡献	参与了临床样本的收集与整理工作，并协助开展生殖障碍遗传学病因的解析研究。在临床转化阶段，负责项目成果在本单位的试点应用与推广，通过临床病例的深度跟踪与基因数据反馈，验证了精准诊疗策略的有效性，为完善辅助生殖精准诊疗体系提供了重要的临床证据。		