

附件 2

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	海南省出生缺陷筛查及干预体系建设及推广应用
提名等级	海南省科学技术进步一等奖
提名单位/ 提名专家	海南省卫生健康委员会
提名意见	<p>出生缺陷是导致婴儿死亡率和儿童发病率升高的主要原因，不但引起死亡，而且大部分存活下来的出生缺陷儿伴有各种残疾，给病人本人、父母和家庭造成极大的心理压力和精神痛苦，社会各方经济负担沉重。随着我国社会经济的快速发展和人民健康水平的提高，出生缺陷已凸现成为我国一个严重的公共卫生问题。我国每年约新发先天残疾儿童 80 万~120 万，约占每年出生人口数的 4%~6%。出生缺陷将逐渐成为导致儿童死亡、患病、伤残及影响生命质量的重要原因之一，将对我国医疗保健服务体系提出重大挑战。</p> <p>《海南省出生缺陷筛查及干预体系建设及推广应用》项目涵盖了产前及孕期筛查、新生儿遗传代谢病筛查、新生儿听力筛查、新生儿先天性心脏病筛查和新生儿高胆红素血症五大筛查体系。项目的实施实现了多个省内第一和一个全国第一，填补了海南省在出生缺陷防治上的多项空白，快速提升了海南省的出生缺陷防控水平。</p> <p>综上，同意提名《海南省出生缺陷筛查及干预体系建设及推广应用》项目为 2022 年海南省科学进步一等奖。</p>
项目简介	<p>预防和减少出生缺陷，把好人生健康第一关，是提高出生人口素质、推进健康中国建设的重要举措。海南省妇女儿童医学中心（海南省妇幼保健院、海南省儿童医院、海南省妇产科医院）（以下简称中心）作为全省公共卫生项目管理和实施单位，高度重视出生缺陷筛查网络与干预体系建设及推广应用，以完善的出生缺陷监测体</p>



系为依据、以国家及省级科技项目为支撑，以建立全生命周期的出生缺陷综合防控体系为目标，建立了以健康教育、优生及遗传咨询为手段的一级预防体系，以产前筛查和产前诊断技术为支撑的二级预防体系，以及以新生儿疾病筛查和听力筛查为主三级预防体系，同时积极打造以高危儿随访管理、先天性心脏病救治与儿童孤独症、脑瘫康复为主干预救治体系，为提高海南省出生人口素质、降低出生缺陷做出努力和贡献。

1. 牵头全省以医院为主的出生缺陷监测体系，摸清 30 多年来全省出生缺陷本底数据，为海南省制定出生缺陷防控政策提供科学依据

作为出生缺陷监测的网头单位，中心于 1989 起牵头海南省出生缺陷监测的试点工作，于 2006 年开始将海南省出生缺陷医院监测扩展到全省二级及以上医疗机构，截止 2021 年，出生缺陷监测工作已实施 32 年，累计收集 3 万多个出生缺陷个案信息，掌握了我省主要出生缺陷病种及排序，为我省制定相关出生缺陷防治政策提供科学依据。

2. 建立以预防为主的出生缺陷三级预控体系，筑牢出生缺陷防控三道防线

中心作为“海南省产前筛查指导中心”“海南省出生缺陷防治管理中心”先后牵头实施了免费孕前优生健康检查、增补叶酸预防神经管缺陷、地中海贫血防控、新生儿遗传代谢性疾病筛查、新生儿听力筛查、新生儿先天性心脏病筛查、地中海贫血救助试点工作、先天性结构畸形救助、出生缺陷干预救助等多个国家级和省级公共卫生项目，各项目目标人群覆盖率均达到 90% 以上，逐步形成我省出生缺陷防控三级预防网络体系。同时，积极开展出生缺陷救治，在中国出生缺陷干预救助基因会的地贫救助、先天性结构畸形救助、遗传代谢病救助等项目的支撑下，开展先天性心脏病、先天性结构畸形、地中海贫血等病种治疗及贫困患儿家庭救助工作，提高全省范围内出生缺陷患儿的生存质量。

3. 以国家及省级科技项目为支撑，开展出生缺陷相关研究和成果转化



我中心先后建立了以影像学、细胞生物学和分子生物学技术为核心的产前筛查与产前诊断技术平台，以串联质谱技术、分子生物学技术为核心的新生儿遗传代谢病筛查平台和以早期先天性心脏病干预为主的疾病精准诊断与治疗平台，中心以平台技术为支撑，以国家和省级科学研究项目为重点，开展了 G6PDD、先天性甲状腺功能减退、苯丙酮尿症等新生儿遗传代谢病分子流行病学特征研究与实验室截断值研究、地中海贫血流行病学调查及筛查方法研究、先天性耳聋分子流行病学特征研究、先天性心脏病全省联动筛查和诊断、新生儿黄疸早期筛查及转化研究，并参与多项相关共识撰写，取得了丰硕的科研成果，为海南省出生缺陷防治提供了坚实的科学基础。

提名书
相关内容

(一) 代表性论文专著目录

1. Fan L, Gong T, Cao X, Du Y. Epidemiologic characteristics of birth defects in the Hainan Province from 2000 to 2010, China. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2013 Nov;97(11):750-4. doi: 10.1002/bdra.23148. Epub 2013 Nov 6. PMID: 24265128.
2. Yan Q, Li D, Yin X, Jiang N, Sun N, Luo Q, Pang X, Fan L, Gong Y. Development and validation of a maternal anxiety for neonatal jaundice scale in China. *BMC Psychiatry*. 2022 Aug 4;22(1):526. doi: 10.1186/s12888-022-04161-1. PMID: 35927624; PMCID: PMC9351162.
3. Chen R, Deng X, Luo J, Huang P. Calcified inferior vena cava and right atrial myxoma in an 18-month-old male: A case report. *Medicine (Baltimore)*. 2018;97(25):e11073.
4. Wang M, Zhang X, Zhang Y, Xiao M. Prevalence and Genetic Analysis of Thalassemia and Hemoglobinopathy in Different Ethnic Groups and Regions in Hainan Island, Southeast China. *Front Genet*. 2022 Jun 13;13:874624. doi: 10.3389/fgene.2022.874624. PMID: 35783269; PMCID: PMC9245582.
5. Zhao Z, Liu X, Huang C, Xu H, Fu C. Variants of the phenylalanine hydroxylase gene in neonates with phenylketonuria in Hainan,



China. Scand J Clin Lab Invest. 2020 Dec;80(8):619-622. doi: 10.1080/00365513.2020.1827287. Epub 2020 Nov 9. PMID: 33161754.

6. 黄慈丹,刘秀莲,赵振东,杨春,王洁,朱晓妹,许海珠.海南省新生儿疾病筛查信息化管理系统应用的效果评价[J].中国妇幼保健,2018,33(23):5312-5313.
7. 赵振东,王洁.20307例黎族新生儿多种遗传代谢性疾病筛查研究[J].中国全科医学,2020,23(11):1394-1398.
8. 赵振东,刘秀莲,窦倩如,杨夕,王洁.海南省新生儿G6PD缺乏症筛查十年回顾分析[J].中华检验医学杂志,2020(02):171-172-173-174.
9. 赵振东,王洁.海南省新生儿疾病筛查现状、问题及对策[J].海南医学,2012,23(24):145-146.
10. 孔令婉,曹霞,樊利春.基于全省联动的新生儿先天性心脏病筛查机制可行性分析[J].中国妇幼保健,2018,33(24):5686-5688.

(二) 主要知识产权和标准规范目录

1. 实用新型专利名称:一种用于遗传代谢病检测的血液采集卡晾干装置,专利号:ZL 2020 2 2428959.9,授权公告号:CN 213873526 U,授权公告日:2021年08月03日,证书号第13862877号;
2. 实用新型专利名称:一种外科用医疗器械消毒装置,专利号:ZL 2020 2 0605770. X;授权公告号:CN 212370679 U,授权公告日:2021年01月19日,证书号第12355250号;
3. 实用新型专利名称:一种无痛引流管,专利号:ZL 2020 2 0228891.7 授权公告号:CN 212327160 U,授权公告日:2021年01月12日,证书号第12327677号;



主要完成人	樊利春, 排名 1, 主任医师, 海南省妇女儿童医学中心; 陈仁伟, 排名 2, 主任医师, 海南省妇女儿童医学中心; 肖美芳, 排名 3, 主任技师, 海南省妇女儿童医学中心; 赵振东, 排名 4, 主任技师, 海南省妇女儿童医学中心; 黄慈丹, 排名 5, 副主任技师, 海南省妇女儿童医学中心; 吴维学, 排名 6, 主任医师, 海南省妇女儿童医学中心; 曹霞, 排名 7, 主任医师, 海南省妇女儿童医学中心; 刘秀莲, 排名 8, 副研究员, 海南省妇女儿童医学中心; 孔令婉, 排名 9, 主治医师, 海南省妇女儿童医学中心; 周俏苗, 排名 10, 副主任医师, 海南省妇女儿童医学中心;
主要完成单位	海南省妇女儿童医学中心