

## 2024 年中华医学科技奖候选项目/候选人 公示内容

<b>推荐奖种</b>	医学科学技术奖（非基础医学类）
<b>项目名称</b>	安徽省汉族人群 WD 流行病学调查及中西医结合在其治疗中的应用
<b>推荐单位 /科学家</b>	安徽省医学会
<b>推荐意见</b>	<p>Wilson 病（WD）是可治的常染色体隐性遗传铜代谢障碍病，铜沉积全身致多器官损害，易误诊误治，重症或晚期常累及其生命。该病属罕见病，在我国缺乏大样本人群流行病学调查。欧美多采用青霉胺等络合剂驱铜治疗，虽部分患者有效，但毒副作用大。安徽中医药大学神经病学研究所杨任民团队采用中西医结合治疗 WD，疗效好，副作用小，每年收治来自全国各地患者 2000 余例次，为中西医结合治疗神经遗传病提供了典型范例。基于此，在完成本项目的 19 年间，在安徽省自然科学基金项目等基金资助下，该所附院二病区科研团队多学科联合研究多方面挖掘，进一步展示了中西医结合治疗 WD 患者的疗效优势，证实了胆汁排铜障碍学说等疗效机制，其 24 h 尿排铜、血浆 Hcy 等可作为比较客观的病情轻重与疗效评估指标。完成了目前汉族人群首个，也是唯一一个大样本 WD 流行病学研究，发现其发病率和患病率分别约为 1.96/10 万和 5.87/10 万。卫生宣教好的和土壤含铜量高的城市确诊的 WD 病例多，应加强边远地区、少数民族中 WD 的卫生宣教，早期诊治。完成本项目及其应用期间，二病区科研团队获得“大数据背景下运动性构音障碍语音库的建立及分析方法”发明专利。此研究为其规范与精准诊治、医保和保险政策的制定提供了客观依据。完成本项目期间先后培养毕业了 30 余名本专业高质量研究生，经济与社会效益良好。我单位认真审核项目填报各项内容，确保材料真实有效，经公示无异议，推荐其申报 2024 年中华医学科技奖。</p>
<b>项目简介</b>	<p>WD 又称肝豆状核变性（HLD），是人染色体 13q14.3 的 P 型铜转运 ATP 酶基因突变所致的常染色体隐性遗传铜代谢障碍性疾病，是少数几种可治的目录为第 37 序号的罕见病。其表现复杂多样，若早期发现和规范诊治，绝大多数患者能获得接近正常人的生活质量和寿命，重症或晚期者预后差。对于患者肝风内动等证，使用息风定震中药治疗却使其病情加重，究其原因，发现此类中药多为虫类或矿物质，含铜量很高。安徽中医药大学神经病学研究所杨任民教授团队结合现代医学，创用清热解毒、通腑利尿的肝豆汤（片）治疗 WD 获得满意的疗效，该方由富锌低铜类中草药组方，长期服用副反应很轻，药费低廉，患者依从性好。该团队采用金属络合剂联合肝豆汤（片）的中西医结合治疗 WD 患者获得了进一步的成功，并且“中西医结合 WD 的基础与临床研究”项目于 2000 年喜获安徽省科技进步一等奖。</p> <p>自 2001.01.01-2019.12.31 的 19 年间，在安徽省自然科学基金项目“安徽省 WD 病的流行病学研究（批准号：050430803）”等基金的资助下，该所附属医院二病区科研与医疗团队为了完成“安徽省汉族人群 WD 流行病学调查及中西医结合在其治疗中的应用”的项目研究，多学科联合进行挖掘，多方面、多角度进一步展示了中西医结合治疗 WD 的疗效优势，证实了胆汁排铜障碍学说等疗效机制，其 24h 尿排铜、血浆 Hcy 等可作为比较客观的病情轻重与疗效评估指标。完成了目前汉族人群首个，也是唯一一个大样本 WD 的流行病学研究，发现其发病率和患病率分别约为 1.96/10 万和 5.87/10 万，表明安徽省汉族人群 WD 的平均患病率高于美国和（或）欧洲。研究表明安徽省卫生宣教比较好的城市和土壤中含铜量高的城市发现与确诊的 WD 病例多，饮用水和土壤中的铜等各种元素的含量不同可能是 WD 患者存在着地域性差异的原因。因此，应加强边远地区、少数民族中 WD 患者医疗卫生知识的宣教，早期发现、早期诊断、早期治疗，提高患者的生活质量，延长其寿命。此为 WD 患者的规范与精准诊治、国家相关部门对 WD 患者的医保和保险等政策的制定提供了客观依据。</p>

完成本项目及其应用的三年期间，二病区科研团队获得“大数据背景下运动性构音障碍语音库的建立及分析方法”发明专利，先后培养毕业了30余名研究生，为中西医结合诊疗神经遗传病培养了优秀的人才和后备军，经济与社会效益良好。特别是近3年，虽然受到新冠病毒疫情严重冲击，二病区的经济和社会效益仍优于本院其他同类可比病区，并且先后与多家医院神经科建立了“罕见病、疑难病的会诊中心”

**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	Wilson 病在安徽省的地域性	中国神经精神疾病杂志	2012,38(07)	0.741	喻绪恩, 胡文彬, 韩咏竹, 杨任民, 程楠, 王训, 胡纪源, 李凯	胡文彬	CSCD	8	否
2	Wilson Disease in the South Chinese Han Population	Can.J.Neuro Sci	2014 ; 41(3):363-7	3.2	程楠, 王凯, 胡文彬, 孙道银, 王迅, 胡纪源, 杨任民, 韩咏竹	韩咏竹,汪凯	Web of science	24	否
3	肝豆片 I 号对肝豆状核变性患者胆汁微量元素影响的前瞻性研究	中国中西医结合杂志	2001(07)	2.004	胡文彬 杨任民	无	CSCD	136	否
4	肝豆片 I 号对肝豆状核变性患者神经电生理的影响	中国中西医结合杂志	2002(01)	2.004	胡文彬, 杨任民	无	CSCD	13	否
5	肝豆片对 34 例肝豆状核变性患者肝脏声像图及其功能的影响	中医杂志	2001(02)	3.127	洪铭范, 王共强, 杨任民, 韩咏竹, 胡文彬, 苏增峰	无	CSCD	6	否
6	肝豆状核变性与血浆同型半胱氨酸的相关性研究	安徽医学	2014,35(10)	0.866	余小玲, 胡文彬, 吴君霞, 韩咏竹, 胡纪源, 王训, 李凯, 王共强, 杨任民	胡文彬	JST	8	否
7	青年女性肝豆状核变性患者驱铜治疗前后性激素水平变化	疑难病杂志	2020,19(08)	1.264	高伟明,王文斌,胡文彬,陈林,王佳炜,朱玉龙,朱凌,童广安,严彦,吴君霞	胡文彬	CA	3	否
8	驱铜治疗对肝豆状核变性患者局部脑血流量的影响	山东医药	2010,50(04)	0.971	苏增峰, 胡文彬, 张颖, 韩永升, 李传富, 韩咏竹, 杨任民	胡文彬	CA	12	否
9	驱铜治疗对肝豆状核变性患者脑组织磁共振波谱的影响	中国神经精神疾病杂志	2015,41(10)	0.741	吴舒梅, 胡文彬, 韩咏竹, 胡纪源, 王训, 李凯, 王共强, 吴君霞, 苏增峰, 杨任民	胡文彬	CSCD	4	否

10	血浆D-二聚体水平与Wilson病相关性研究	新疆医学	2020,50(02)	0.183	朱凌, 胡文彬, 王佳炜, 汪世靖, 吴君霞	胡文彬	JST	1	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	ZL 2020 1 1546906.5	2023-12-15	大数据背景下运动性构音障碍语音库的建立及分析方法	马春;杜炜;金力; 阚峻岭

### 完成人情况表

姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
胡文彬	1	安徽中医药大学	安徽中医药大学	教授,主任医师	科主任
对本项目的贡献	胡文彬在完成本项目期间,发现汉族人群WD患者发病率和患病率分别约为1.96/10万和5.87/10万。主持完成了安徽省自然科学基金项目:安徽省WD流行病学研究。发表了多篇WD流行病学、中西医结合诊治WD的基础与临床研究论文。长期工作在WD基础与临床研究一线。证实了肝豆片1号的疗效、WD患者的胆汁排铜障碍学说,肝豆片1号通过胆汁排铜、改善患者神经电生理和保肝途径,改善临床表现。指导年轻医生与研究人员进行WD患者头颅磁共振波谱分析、rCBF和女性性激素的研究。发现了WD临床疗效的客观指标,包括血浆HCY、D-二聚体等。(详见附件1-1至1-10,5-1,5-2,7-1,7-11)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
韩泳竹	2	安徽中医药大学	安徽中医药大学	教授,教授	院长
对本项目的贡献	韩泳竹(发表文章中的姓名为韩咏竹)教授在完成本项目期间,在研究人员的工作时间与人的安排、相关研究机构之间的横向联系等方面作出了较大的贡献。参与了肝豆汤组方的研究,发表了多篇高质量的WD流行病学研究、肝豆汤(片)和(或)中西医结合诊治WD的基础与临床研究论文。对本项目中列出的科技创新做出了实质性的贡献。通讯作者发表WD流行病学研究的SCI论著,前瞻性调查中国南方汉族人口中WD的发病率和流行率,提供有关WD的基本流行病学数据,中国汉族人口的WD平均流行率高于美国或欧洲。研究通过对肝脏声像图等客观指标的观察证实WD经过治疗肝硬化程度可以改善。(参见其他附件1-1至1-2,1-6至1-9)				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
喻绪恩	3	安徽中医药大学	安徽中医药大学	主任医师,主任医师	副所长
对本项目的贡献	喻绪恩主任医师在完成本项目期间,查阅了国内外大量文献资料,对本研究项目的重要科学发现进行了系统的归纳与总结。其硕士研究生毕业论文为“安徽省肝豆状核变性流行病学研究”。长期工作在WD患者临床诊疗第一线。在本项目科技创新中,在安徽省WD的流行病学研究、展示了中西医结合治疗WD的优势等方面做出了实质性的贡献。调查发现安徽省各个地区住院诊治的WD患者的地区差异及地理环境因素对WD发病的影响,发现医务人员的卫生宣教比较好的城市和土壤中含铜量高的城市WD病例多。饮用水和土壤中的各种元素的含量不同可能是WD存在地域性原因,明确了WD的流行病学特征。(参见其他附件1-1)。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
胡纪源	4	安徽中医药大学	安徽中医药大学	教授,教授	副院长
对本项目的贡献	在完成本项目期间,参与了安徽省流行病学调查研究,以及肝豆汤组方的研究;在本项目相关研究机构之间				

贡献	的横向联系和学术、技术的交流等方面作出了贡献。（详见附件 1-2，7-1）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
程楠	5	安徽中医药大学	安徽中医药大学	教授,教授	基础教研室主任
对本项目的贡献	长期工作在指导研究生对 WD 进行实验研究的第一线。在本项目科技创新中，在 WD 的流行病学和基因研究，以及进行了肝豆汤（片）疗效机制的系列研究等方面做出实质性的贡献。以第一作者发表 WD 流行病学研究的 SCI 论著，前瞻性调查中国汉族人口中 WD 的发病率和流行率，提供有关 WD 的基本流行病学数据，中国汉族人口的 WD 平均流行率高于美国或欧洲。（参见其他附件 1-1 至 1-2，7-1）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
吴君霞	6	安徽中医药大学	安徽中医药大学	主任技师,主任技师	检验科主任
对本项目的贡献	吴君霞主任检验技师在完成本项目“安徽省汉族人群 Wilson 病的流行病学调查及中西医结合在其治疗中的应用”期间，长期工作在 WD 患者临床与基础检验工作的第一线。在流调及中西医结合诊疗 WD 患者的微量元素等检测方面做出了实质性的贡献。研究 24h 尿排铜增高的 WD 患者多数存在着高同型半胱氨酸血症，研究不同类型 WD 患者血浆 D-二聚体水平不同，且肝脑损伤程度越重、血浆 D-二聚体水平往往越高。研究发现不同类型的 WD 患者之间的氢质子磁共振波谱表现存在差异，长期、正规的驱铜治疗能显著改善。（参见其他附件 1-6 至 1-7，1-9 至 1-10，7-1）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
孙道银	7	安徽中医药大学	安徽中医药大学	主管技师,主管技师	无
对本项目的贡献	孙道银主管影像技师在完成本项目“安徽省汉族人群 Wilson 病的流行病学调查及中西医结合在其治疗中的应用”期间，接受 WD 和流行病学专业知识培训后，在安徽省境内的含山县、金寨县和利辛县进行 WD 流行病学调查的具体工作，他去学校、到农村、访工厂、查社区，谒机关，不辞辛苦，按时完成了 15 万人汉族人群的流调任务。在本项目科技创新中，在安徽省肝豆状核变性（WD）的流行病学研究中做出了实质性的贡献。（参见其他附件 1-2）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
严彦	8	安徽中医药大学	安徽中医药大学	副主任医师,副主任医师	科副主任
对本项目的贡献	严彦副主任医师在完成本项目“安徽省汉族人群 Wilson 病的流行病学调查及中西医结合在其治疗中的应用”期间，长期工作在二病区 WD 患者中西医结合临床诊疗的第一线，发表多篇中西医结合诊治 WD 患者的研究论文，为 WD 流调工作的圆满完成提供了坚实的后盾。研究青年女性 WD 患者驱铜治疗前后性激素水平的变化，铜在组织内的大量沉积，包括下丘脑、垂体、影响了女性 WD 患者的性激素分泌、释放、排泄等，检查可见多种性激素分泌异常，经长期、有效驱铜治疗，随着组织内铜的减少和组织逐渐修复，性激素水平可得以改善。（参见其他附件 1-7，7-1）。				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
高伟明	9	安徽中医药大学	安徽中医药大学	副主任医师,副主任医师	无
对本项目的贡献	高伟明副主任医师在完成本项目“安徽省汉族人群 Wilson 病的流行病学调查及中西医结合在其治疗中的应用”期间，长期工作在二病区 WD 患者中西医结合临床诊疗的第一线，发表多篇中西医结合诊治 WD 患者的				

	<p>研究论文，为WD流调工作的圆满完成提供了坚实的后盾。研究青年女性WD患者驱铜治疗前后性激素水平的变化，青年女性WD患者有多项性激素水平异常，长期、有效的驱铜治疗，能够使其显著改善。（参见其他附件1-7）。</p>				
姓名	排名	完成单位	工作单位	职称	行政职务
马春	10	安徽中医药大学	安徽中医药大学	副教授,副教授	教研室主任
对本项目的贡献	<p>对本项目的主要学术(技术)贡献：马春副教授为本项目“安徽省汉族人群WD流行病学调查及中西医结合在其治疗中的应用”中名称为“大数据背景下运动性构音障碍语音库的建立及分析方法”授权发明专利的首位完成人，并且参加了本项目科研资料的查询和研究检测数字的统计学处理工作，构建了WD患者构音障碍的语音库。（参见其他附件2-1）。</p>				
<b>完成单位情况表</b>					
单位名称	安徽中医药大学		排名	1	
对本项目的贡献	<p>Wilson病（WD）是可治的常染色体隐性遗传铜代谢障碍病，铜沉积全身致多器官损害，易误诊误治，重症或晚期常累及其生命。该病属罕见病，在我国缺乏大样本人群流行病学调查。欧美多采用青霉胺等络合剂驱铜治疗，虽部分患者有效，但毒副作用大。安徽中医药大学神经病学研究所杨任民团队采用中西医结合治疗WD，疗效好，副作用小，每年收治来自全国各地患者2000余例次，为中西医结合治疗神经遗传病提供了典型范例。基于此，在完成本项目的23年间，在安徽省自然科学基金项目等基金资助下，该所附院二病区科研团队多学科联合研究多方面挖掘，进一步展示了中西医结合治疗WD患者的疗效优势，证实了胆汁排铜障碍学说等疗效机制，其24h尿排铜、血浆Hcy等可作为比较客观的病情轻重与疗效评估指标。完成了汉族人群首个大样本WD流行病学研究，发现其发病率和患病率分别约为1.96/10万和5.87/10万。住院的WD男性是女性的1.95倍，多为儿童、青少年，多为学生。回族与汉族患者的基本情况与临床表现无差异。卫生宣教好的和土壤含铜量高的城市确诊的WD病例多，应加强边远地区、少数民族中WD的卫生宣教，早期诊治。此研究为其规范与精准诊治、医保和保险政策的制定提供了客观依据。完成本项目期间先后培养毕业了30余名本专业高质量研究生，经济与社会效益良好。该项目符合中华医学会非基础类医学科学技术奖申报条件，并经公示无异议，同意推荐申报。</p>				