

公示内容

- 一、 奖项类别：科学技术奖（科技进步类）
- 二、 项目名称：难治性女性生殖道发育异常诊治体系重建和推广应
- 三、 主要完成人：1 朱兰¹, 2 郎景和¹, 3 华克勤², 4 戴建武³, 5 罗光楠⁴, 6 黄向华⁵, 7 陈艳艳⁶, 8 陈娜¹, 9 王姝¹, 10 秦成路⁴（注：上标为完成人单位）
- 四、 主要完成单位：1 中国医学科学院北京协和医院, 2 复旦大学附属妇产科医院, 3 中国科学院遗传与发育生物学研究所, 4 深圳市罗湖区人民医院, 5 河北医科大学第二医院, 6. 独步吾奇生物医疗科技（江苏）有限公司

五、 项目简介：

女性生殖道发育异常是严重影响青少年女性患者身心健康的一组疾病，临床表现形式复杂，诊断困难、误诊率高，盲目治疗可致生理及生育能力丧失，对个人、家庭和社会危害大。项目组历时 35 年，在国家及省部级 18 项课题支持下，在该病发病机制、诊断标准和治疗方案等方面取得国际领先的原创性成果：

1.首次揭示了无阴道畸形（石女）的致病基因，修订临床筛查策略，令原本生育无望的“石女”获得延续健康后嗣的机会。

针对“石女”致病机制不清的问题，项目组牵头美法等 7 国开展多中心研究，首次发现 PAX8 基因突变是关键遗传因素，指出该病非单基因遗传病，可获得健康的生物学后代；研究发现“石女”并发脊柱发育异常的基因突变，制订生殖与骨骼系统同时筛查的临床新策略，并写入中国专家共识。首次发现“石女”卵巢储备功能过早下降，提出尽早保护患者潜在生育力的临床诊治新策略。成果获 5 项国家发明

专利，成功转让开发诊断试剂盒，使青春期前早筛查成为可能。

2.首次为“阴道斜隔综合征”、“宫颈闭锁”等畸形并制订新分型体系，解决了临床概念模糊导致误诊误治率高的行业难题。

双子宫双阴道一侧阴道闭锁合并闭锁侧肾缺如的复杂畸形命名为“阴道斜隔综合征”的基础上，进一步将其精细分为四型，又将阴道闭锁和宫颈发育异常分为两分型，由此构成我国女性生殖道畸形新分型体系。对比国外分型，新分型体系可准确描述疾病特点，指导临床正确识别疾病复杂的临床表现，制定个体化精准手术方案。新分型体系被写入妇产科学教材，被《疾病诊治中国专家共识》采纳，并在业内广泛应用。

3.创建改善生理功能、保留生育功能的系列女性生殖道畸形矫正新术式。

创立并改良生物补片法生殖道重建术式及“罗湖式”腹腔镜腹膜法阴道成形术，患者术后的性功能评价、生活质量及心理健康水平均明显改善，国际发明奖得主 Atala 在 Lancet 发文予以肯定。创新术式被收入妇产科学教材并写入中国专家共识。近 20 年来，生物补片法及“罗湖式”阴道成形术已成为我国阴道成形术的主要术式（占比由 0 提升至 86%）。细化改进斜隔综合征多种新术式，患者术后妊娠率达 85%、活产率达 61%。宫颈闭锁是女性生殖道畸形矫正的行业难点，项目组创新生物补片宫颈贯通术，将生育保存成功率由 0 提升至 72%，成为全球宫颈闭锁术后患者活产率最高的医疗中心。

项目组重建的女性生殖道发育异常诊治体系及管理新策略在国内数百家医院推广应用，从根本上扭转了临床误诊难治的落后局面，诊治水平达到发达国家先进水平，彰显我国保障生殖道发育异常女性权益的大国担当。253 篇 (SCI 92 篇)，累计他引 4447 次。检索 Web

of Science 近 10 年该领域 SCI 文章数量，项目组负责人排名全球第一。获美国及中国专利 40 项（发明专利 17 项）；牵头制定中国专家共识 5 个；受 Springer 邀约撰写本领域全球首部英文专著；培训医师万余人次；获得省部级一等奖 4 项，二等奖 1 项。

六、代表性论文（专著）目录

序号	论文名称	刊名	年卷页码
1	New classification of Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome.	Chin Med J (Engl).	2015.128(2):222-5.
2	Perturbations of genes essential for Mullerian duct and Wolffian duct development in Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome.	AMERICAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS.	2021. 108(2):337-345.
3	Functional characteristics of a broad spectrum of TBX6 variants in Mayer-Rokitansky-Ku spacing diaeresis ster-Hauser syndrome.	GENETICS IN MEDICINE.	2022. 24(11):2262-2273.
4	Assessing the morphology and ovarian reserve of the ovaries from Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser syndrome patients.	Sci China Life Sci.	2023.66(5):1204-1207.
5	Vaginal reconstruction with a double-sided biomembrane-a preclinical experimental study on large animals.	Biomater Sci.	2023.11(21):7077-7089.
6	Laparoscopically Assisted Uterovaginal Canalization and Vaginoplasty for Patients with Congenital Cervical and Vaginal Atresia: A Step-by-step Guide and Long-term Outcomes.	JOURNAL OF MINIMALLY INVASIVE GYNECOLOGY.	2021.28(6):1203-1210.
7	Clinical and Genetic Characteristics of a Cohort with Distal Vaginal Atresia.	INTERNATIONAL JOURNAL OF MOLECULAR SCIENCES	2022. 23(21):12853
8	The clinical application of laparoscope-assisted peritoneal vaginoplasty for the treatment of congenital absence of vagina.	Int J Gynaecol Obstet.	2016 Jun;133(3):320-4.
9	Mesenchymal stem cell-based bioengineered constructs enhance	BIOMATERIALS.	2021. 275:120863

	vaginal repair in ovariectomized rhesus monkeys.		
10	Manchester Procedure vs Sacrospinous Hysteropexy for Pelvic Organ Prolapse.	JAMA.	2023.330(24):2394-2395.

七、主要知识产权和标准规范等目录

序号	类别	知识产权(标准)
1	发明专利	MRKH 综合征诊断标记物及其应用
2	发明专利	用于 MRKH 综合征诊断的标记物及其在制备诊断试剂盒中的应用
3	发明专利	检测样本中基因突变位点的试剂在制备诊断 MRKH 综合征 I 型试剂盒中的应用
4	发明专利	MRKH 综合征的诊断标记物及其应用
5	发明专利	Auxiliary shaping device for cervical vaginal penetration plasty and use method thereof
6	发明专利	基因突变组合作为 MRKH 综合征的标记物及其应用
7	标准	关于女性生殖器官畸形统一命名和定义的中国专家共识
8	标准	女性生殖器官畸形诊治的中国专家共识
9	标准	关于阴道斜隔综合征、MRKH 综合征和阴道闭锁诊治的中国专家共识
10	标准	梗阻性子宫阴道发育异常诊治的中国专家共识