

浙江省科学技术奖公示信息表（单位提名）

提名奖项：科学技术进步奖

成果名称	儿童感音神经性聋精准防控新策略及临床应用推广
提名等级	一等奖
提名书 相关内容	<p>代表性论文（专著）目录：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Meng F, Jia Z, Zheng J, Ji Y, Wang J, Xiao Y, Fu Y, Wang M, Ling F, Guan MX. A deafness-associated mitochondrial DNA mutation caused pleiotropic effects on DNA replication and tRNA metabolism. <i>Nucleic Acids Res.</i> 2022 Sep 9;50(16):9453-9469. 2. Meng F, Zhou M, Xiao Y, Mao X, Zheng J, Lin J, Lin T, Ye Z, Cang X, Fu Y, Wang M, Guan MX. A deafness-associated tRNA mutation caused pleiotropic effects on the m1G37 modification, processing, stability and aminoacylation of tRNA^{Ile} and mitochondrial translation. <i>Nucleic Acids Res.</i> 2021 Jan 25;49(2):1075-1093. 3. Cui L, Zheng J, Zhao Q, Chen JR, Liu H, Peng G, Wu Y, Chen C, He Q, Shi H, Yin S, Friedman RA, Chen Y, Guan MX. Mutations of MAP1B encoding a microtubule-associated phosphoprotein cause sensorineural hearing loss. <i>JCI Insight.</i> 2020 Dec 3;5(23):e136046. 4. Xiao Y, Wang M, He Q, Xu L, Zhang Q, Meng F, Jia Z, Zhang F, Wang H, Guan MX. Asymmetrical effects of deafness-associated mitochondrial DNA 7516delA mutation on the processing of RNAs in the H-strand and L-strand polycistronic transcripts. <i>Nucleic Acids Res.</i> 2020 Nov 4;48(19):11113-11129. 5. Wang M, Peng Y, Zheng J, Zheng B, Jin X, Liu H, Wang Y, Tang X, Huang T, Jiang P, Guan MX. A deafness-associated tRNA^{Asp} mutation alters the m1G37 modification, aminoacylation and stability of tRNA^{Asp} and mitochondrial function. <i>Nucleic Acids Res.</i> 2016 Dec 15;44(22):10974-10985. 6. Chen JR, Tang ZH, Zheng J, Shi HS, Ding J, Qian XD, Zhang C, Chen JL, Wang CC, Li L, Chen JZ, Yin SK, Shao JZ, Huang TS, Chen P, Guan MX, Wang JF. Effects of genetic correction on the differentiation of hair cell-like cells from iPSCs with MYO15A mutation. <i>Cell Death Differ.</i> 2016 Aug;23(8):1347-57. <p>主要知识产权和标准规范目录：</p> <ol style="list-style-type: none"> 7. 专利名称：一种将诱导多能干细胞定向分化为内耳毛细胞样细胞的方法，发明人：管敏鑫，陈潮，冀延春，孟飞龙，专利申请号：ZL202110251574.6，申请日期：2023年3月28日； 8. 专利名称：一种先天性和易感性耳聋基因检测试剂盒，发明人：

	<p>管敏鑫，蒋萍萍，郑静，陈焯，冀延春，授权专利号： ZL201510575047.5，授权日期：2018年5月15日；</p> <p>9. 专利名称：检测耳聋相关的线粒体 T12201C 突变试剂盒及应用， 发明人：管敏鑫，蒋萍萍，冀延春，郑静，梁敏，龚莎莎，徐静， 专利号：ZL201310172065.X，授权日期：2014年12月17日；</p> <p>10. 专利名称：一种自动提高无线传输中 E 类放大器效率的电路及系统， 发明人：黄穗、陈辉洪、陈灿锋、罗玉新、孙晓安，专利号： ZL201810584780.7，授权日期：2023年12月29日；</p>
主要完成人	<p>管敏鑫，排名 1，教授，浙江大学/医学院附属第四医院； 王金福，排名 2，教授，浙江大学； 黄穗，排名 3，正高级工程师，浙江诺尔康神经电子科技股份有限公司； 冀延春，排名 4，副研究员，浙江大学医学院附属儿童医院； 陈潮，排名 5，助理研究员，浙江大学医学院附属第四医院； 蔡万世，排名 6，正高级工程师，艾吉泰康（嘉兴）生物科技有限公司； 付勇，排名 7，主任医师，浙江大学医学院附属儿童医院； 孟飞龙，排名 8，助理研究员，浙江大学医学院附属儿童医院； 王猛，排名 9，副教授，浙江大学医学院附属第四医院； 银力，排名 10，高级工程师，浙江诺尔康神经电子科技股份有限公司； 贾子冬，排名 11，特聘研究员，浙江大学医学院附属第四医院； 张青海，排名 12，特聘研究员，浙江大学医学院附属第四医院； 陈加荣，排名 13，助理研究员，浙江大学医学院附属第四医院</p>
主要完成单位	<ol style="list-style-type: none"> 1. 浙江大学 2. 浙江大学医学院附属儿童医院 3. 浙江大学医学院附属第四医院 4. 浙江诺尔康神经电子科技股份有限公司 5. 艾吉泰康（嘉兴）生物科技有限公司
提名单位	浙江大学

提名意见

加强耳聋综合防治是国家和社会发展的重大战略需求。耳聋诊治面临着分子病因尚未完全阐明，分子致病机制研究薄弱的世界性难题。在“973”计划、国家重点研发计划、国家自然科学基金重点项目等持续支持下，申报团队在儿童感音神经性聋领域深耕 30 年，取得了一系列具有国际领先水平的原创性研究成果并形成重要的理论体系，多项成果得到转化和广泛应用。

团队阐明了新的常染色体隐性遗传致聋基因 MAP1B 突变引起螺旋神经节细胞微管功能异常的病理生理机制，系统地揭示了线粒体基因组复制、转录后加工剪切、核苷酸修饰等缺陷引发儿童感音神经性聋的致病机制，属重大理论体系原创。通过干细胞与基因编辑技术，实现了患者源诱导多能干细胞分化的听觉关键细胞的功能重建，为耳聋基因治疗提供了新策略。建立了高通量、高覆盖率的耳聋基因筛查诊断技术体系，为儿童感音神经性聋的精准诊治提供了技术支撑。团队自主创新研发了小型化、无线化、智能化的国产人工耳蜗，打破了高端人工耳蜗植入体的国外品牌垄断，取得了重大的社会效益和经济效益。

发表研究论文 61 篇，论文被 Nature Rev Mol Cell Biol 等权威期刊引用 2000 余次，被国际同行高度认可；获国家知识产权 21 项；2020-2022 年实现经济效益 1.1 亿元。经过本项目的实施，极大地降低了耳聋发病率。

提名该成果为省科学技术进步奖一等奖。