

2021年北京市科学技术奖提名公示内容（公告栏）

一、项目名称

髓鞘形成低下性脑白质营养不良临床遗传学、新基因及致病机制研究

二、候选单位

1、北京大学第一医院

三、候选人

1、王静敏;2、延会芳;3、季涛云;4、马祎楠;5、顾强;6、高凯;7、杨艳玲;8、李明;9、张月华;10、包新华;11、熊晖;12、常杏芝;13、杨志仙;14、谢涵

四、主要知识产权支撑材料目录（限 15 个）

序号	知识产权类别	名称		国（区）别	授权号	授权公告日	发明人	权利人
序号	知识产权类别	名称		标准类别	标准编号	标准发布日期	标准起草单位	标准起草人
序号	知识产权类别	论文(著作)名称	刊名/出版社	年卷期页码	发表时间(年月日)	通讯作者(含共同)	第一作者(含共同)	论文全部作者
1	论文	The recurrent mutation in TMEM106B also causes hypomyelinating leukodys	BRAIN	2018, 141 (5):e36	2018-02-17	Margit Burmeister, 王静敏	延会芳	延会芳, Thomas Kubisiak, 冀浩然, 肖江喜, 王静敏, Margit Burmeister

		trophy in China and is a CpG hotspot						
2	论文	Heterozygous Variants in the Mechanosensitive Ion Channel TMEM63A Result in Transient Hypomyelination during Infancy	The American Journal of Human Genetics		2019-11-07	王静敏, Nicole I Wolf	延会芳, Guy Helman	延会芳, Guy Helman, Swetha E Murthy, 冀浩然, Joanna Crawford, Thomas Kubisiak, Stephen J Bent, 肖江喜, Ryan J Taft, Adam Coombs, 吴晔, Ana Pop, 李东晓, Linda S de Vries, 姜玉武, Gajja S Salomons, Marjo S van der Knaap, Ardem Patapoutian, Cas Simons, Margit Burmeister, 王静敏, Nicole I Wolf
3	论文	Hypomyelinating disorders in	PLOS ONE		2018-02-16	肖江喜, 姜玉武, 王静敏	冀浩然	冀浩然, 李东晓, 吴晔, 张全利, 顾强, 谢涵, 季涛云, 王慧芳, 赵璐, 赵海娟, 杨艳玲, 封红春, 熊晖, 姬

		China: The clinical and genetic heterogeneity in 119 patients						金花, 杨志仙, 寇丽平, 李明, 包新华, 常杏芝, 张月华, 李礼, 李慧娟, 牛争平, 吴希如, 肖江喜, 姜玉武, 王静敏
4	论文	Efficient CNV breakpoint analysis reveals unexpected structural complexity and correlation of dosage-sensitive genes	Human Molecular Genetics	2017, 26 (10):1927-1941	2017-03-14	张锋, 姜玉武	张玲, 王静敏	张玲, 王静敏, 张程, 李东晓, Claudia MB Carvalho, 冀浩然, 肖江喜, 吴晔, 周伟陈, 王鸿雁, 金丽, 罗阳, 吴希如, James R Lupski, 张锋, 姜玉武

		with clinical severity in genomic disorders						
5	论文	Live-cell superresolution pathology reveals different molecular mechanisms of pelizaeus-merzbacher disease	Science Bulletin /	202065(24):2061-2064	2020-12-30	王静敏, 陈良怡	郑晓璐	郑晓璐, 段若愚, 李柳菊, 邢诗嘉, 冀浩然, 延会芳, 高凯, 王建勇, 王静敏, 陈良怡

五、国家法律法规要求的行业批准文件目录（限 5 个）

序号	审批文件名称	产品名称	审批单位	审批时间	批准有效期	申请单位

六、提名意见

该项目组从 2005 年起率先开展髓鞘形成低下性脑白质营养不良（HLD）的临床遗传学、新致病基因鉴定及致病机制研究，建立了规范化 HLD 诊治策略及 17 年长期随访队列，阐明中国人 HLD 临床和遗传学特征。国际上主导/参与定位了 4 个新 HLD 致病基因（TMEM63A、TMEM163、TMEM106B、DEGS1），做出了中国人的贡献。对 HLD 致病机制进行了系列探讨，为 HLD 早期诊断、治疗、预防提供了依据。建设成为最大的儿童 HLD 临床遗传学单中心，减轻患者家庭负担，提高我国人口素质。该项目在 HLD 专业领域处于国内领先与国际先进水平。

提名该项目为北京市科学技术奖科学技术进步奖（类别：社会公益类）（一等奖或二等奖）