附件11

2025年度省科学技术进步奖提名公示

一、项目名称：地中海贫血精准防控新技术体系建立与推广应用

二、提名单位：贵州省卫生健康委员会

三、主要知识产权和标准规范等目录

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 知识产权（标准）类别 | 知识产权（标准）具体名称 | 国家  （地区） | 授权号（标准编号） | 授权（标准发布）日期 | 证书编号（标准批准发布部门） | 权利人（标准起草单位） | 发明人（标准起草人） | 发明专利（标准）有效状态 |
| 论文 | CRISPR/Cas9-based multiplex genome editing of BCL11A and HBG efficiently induces fetal hemoglobin expression | 中国 | - | 2022-03-05 | Eur J Pharmacol | 黄盛文、刘娟、李頔 | 黄盛文、刘娟、李頔 | 有效 |
| 论文 | Application of third-generation sequencing for genetic testing of thalassemia in Guizhou Province, Southwest China | 中国 | - | 2022-12-07 | Hematology | 黄盛文、吴江芬、毛爱平、李頔 | 黄盛文、吴江芬、毛爱平、李頔 | 有效 |
| 论文 | A natural DNMT1 mutation elevates the fetal hemoglobin level via epigenetic derepression of the γ-globin gene in β-thalassemia | 中国 | - | 2021-3-25 | Blood | 徐湘民、叶宇华 | 徐湘民、叶宇华 | 有效 |
| 论文 | A Cell-free DNA Barcode-Enabled Single-Molecule Test for Noninvasive Prenatal Diagnosis of Monogenic Disorders: Application to β-Thalassemia | 中国 | - | 2019-04-01 | Adv Sci | 徐湘民、周万军、叶宇华 | 徐湘民、周万军、叶宇华 | 有效 |
| 论文 | KLF1 mutations are relatively more common in a thalassemia endemic region and ameliorate the severity of β-thalassemia | 中国 | - | 2014-07-01 | Blood | 徐湘民 | 徐湘民 | 有效 |
| 论文 | Rapid genotyping of known mutations and polymorphisms in beta-globin gene based on the DHPLC profile patterns of homoduplexes and heteroduplexes | 中国 | - | 2008-06-01 | Clin Biochem | 黄盛文、徐湘民、周万军 | 黄盛文、徐湘民、周万军 | 有效 |
| 论文 | Identification of a novel frameshift mutation at codon 53 (-T) in the beta-globin gene causing dominantly inherited beta-thalassemia in a Chinese Miao family | 中国 | - | 2008-08-01 | Blood Cells Mol Dis | 黄盛文、徐湘民 | 黄盛文、徐湘民 | 有效 |
| 发明专利 | 同时检测HBA1/2和HBB基因位点多种突变的方法和试剂盒 | 中国 | ZL2021 1 0329821.X | 2021-06-29 | 4518759 | 毛爱平 | 毛爱平 | 有效 |
| 发明专利 | 一种检测地贫基因突变的试剂盒 | 中国 | ZL2019 1 0866308.7 | 2021-03-16 | 4302633 | 周万军 | 周万军 | 有效 |
| 专著 | 地中海贫血预防控制操作指南 | 中国 | 无 | 2011-03-01 | 人民军医出版 社 | 徐湘民 | 徐湘民 | 有效 |

四、主要完成人：黄盛文、徐湘民、商璇、周万军、刘娟、叶宇华、吴江芬、毛爱平、李頔

五、主要完成单位：贵州省人民医院、南方医科大学、北京贝瑞和康生物技术有限公司