

1. 项目名称:

先天性心脏病防治新技术及其临床应用

2. 候选单位 (含排序):

1、首都医科大学附属北京安贞医院 2、上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心 3、四川大学华西第二医院 4、首都医科大学附属北京妇产医院 5、北京航空航天大学

3. 候选人 (含排序):

1、何怡华 2、张浩 3、华益民 4、刘凯波 5、张焯 6、谷孝艳 7、刘晓伟 8、韩建成 9、郝晓艳 10、张莹莹 11、孙海瑞 12、满婷婷 13、刘翔宇 14、周开宇 15、李一飞

4. 项目简介:

先天性心脏病发病率连续 15 年位居中国出生缺陷之首，在出生缺陷构成比中高达 40%-70%。我国不同地区诊疗水平发展不均衡，整体产前先天性心脏病漏误诊率高，造成家庭、社会、经济沉重负担。本项目通过先天性心脏病的孕前-产前-产后不同防治环节诊疗新技术的研发和应用及出生缺陷创新医疗模式单病种全链条管理，实现了预防畸形胚胎形成，减少致死性先天性心脏病出生，降低新生儿死亡率，降低过度引产率。受国家卫健委委托出版了“胎儿心脏病产前诊断咨询围产期管理指南”，并依托项目进行推广。2013-2015 年北京出生缺陷监测办公室数据显示本项目降低了北京市 20%致死性先天性心脏病的出生，降低 40%的过度引产率。进而在全国妇幼保健体系建立网络系统连通孕前、产前、产后医疗机构进行推广，连通东部西部地区，覆盖全国 29 个省市 181 家基层医院，将创新医疗模式、智能诊疗精准医学等新技术、质控会诊体系下沉和转移，惠及近亿人口。作为国家卫健委出生缺陷专家组成员，参与制定相关出生缺陷防治指南和规范并进行国家出生缺陷防治团队的医生培训。主要创新点为:

1. **制定了先天性心脏病产前定量检查标准和诊断参数及定量诊断算法(Q-SCORE)，同时研发了首款针对胎儿心脏病的智能筛查软件。**在国际首次建立评价我国胎儿心脏定量诊断的计算模型，较既往国际其他模型诊断准确率提高 20%。算法发表于权威期刊美国心脏超声杂志，主编评语：“Q-SCORE 是重新认识胎儿心脏评价体系的第一步”；同时我们将人工诊断技术转化为智能算法和模型，研发了国际首个针对胎儿心脏病的智能软件，准确率高达到 85%，超过平均检出率最高的美国（34%），并且其筛查速度为 0.1 秒，远高于人工。解决了国内诊断水平非均质化及整体检出率低于西方的问题。智能解决技术均转化为产品嵌入远程会诊网络体系内，惠及 8 家省级妇幼保健院。

2. **研发孕前遗传阻断前置技术，进行孕前遗传阻断，阻断家系传播遗传综合征型先天**

性心脏病。以产前为入口推动复杂胎儿心脏病流产物的保留和遗传检测，建立了国内最大的胎儿心脏病临床、影像、遗传数据库和出生队列，创新性的对先天性心脏病细化临床表型和基因型进行关联研究，揭示我国先天性心脏病遗传特点，并依此建立孕前遗传阻断关联算法和技术。

3. **建立预后咨询综合评价指标并知识计算化研发专家辅助决策系统，实现合理及时的出生救治。**建立了覆盖所有先天性心脏病病种的专家决策知识图谱，转化为智能评价模型。将危险分层诊断技术要点、结构异常、遗传背景和母体疾病多因素进行数字化，并根据逻辑关系开发专家辅助决策系统，帮助产前产后诊疗医生进行疾病预后评价、出生救治，降低新生儿死亡率及过度引产率。

4. **建立基于医疗可信数据共享底层技术之上的网络框架，实现产前产后一体化管理的防控智能管理流程。**将区块链核心技术应用于底层建设，构建开放的网络会诊平台及孕前-产前-产后三级防治网络系统，不同节点植入智能解决方案，实现智能管理，达到不同医疗单位信息共享对等，建立救治绿色通道。

5. 主要成果目录

序号	知识产权 (标准)类别	知识产权(标准)具体名称	国家 (地区)	发 明 人 (标准 起草人)
1	其他	Quantile Score:A New Reference System for Quantitative Fetal Echocardiography Based on a Large Multicenter Study	美国	Xiaoyan Gu, Ye Zhang, Ji ancheng Han, Yih ua He,
2	其他	Fetal Congenital Heart Disease Echocardiogram Screening Based on DGACNN: Adversarial One-Class Classification Combined with Video Transfer Learning	美国	Yingyin g Zhang, Y ihua He
3	计算机软件著作权	胎儿先天性 心脏病专家 辅助决策平 台软件[简 称:胎儿先天 性心脏病专 家辅助决策 平台 V1.0]	中国	何怡华
4	计算机软件著作权	胎儿先天性心脏病质控会诊软件平台	中国	何怡华
5	其他	The contribution of single-gene defects to congenital cardiac left-sided lesions in the prenatal setting	美国	Hairui Sun, Xia oyan Hao, Xiaoyan Gu, Yihu a He
6	其他	Fetal cardiac tumors:fetal echocardiography, c lin ic al outcome and genetic analysis in 53 cases	美国	Sun hairui, H ao Xiaoyan, Zhang Ye, Liu Xiaow ei, He yihua
7	其他	Effect of mitochondrial aldehyde dehydrogenase-2 genotype on cardioprotection in patients with congenital heart disease	欧洲	Zhang Hao
8	其他	Complete Left Bundle Branch Block After Transcatheter Closure of Perimembranous Ventricular Septal Defect	美国	Kaiyu Zhou, Yifei Li, Yimin Hua
9	其他	北 京 地 区 复 杂 先 天 性 心 脏 病 发 生 及 婴 儿 期 转 归 情 况	中国	刘凯波
10	其他	胎儿心脏病产前超声诊断咨询及围产期管理指南	中国	何怡华

完成单位贡献:

1 首都医科大学 首都医科大学附属北京安贞医院是国内最早开展胎儿心脏病三级防治及技术推广的单位。已为 5 万余例胎儿进行胎儿心脏病细化危险分层诊断和预后咨询管理。组建胎儿先心病的远程会诊网络, 开设胎儿心脏病联合门诊及多学科会诊, 与相关团队联合科研攻关, 为疑难及危重症患者建立了围生期的救治绿色通道和临床路径, 为降低出生缺陷率及新生儿死亡率, 提高出生人口素质及生存质量做出了巨大贡献。同时, 为产前诊断医生、超声医生、产科医生、小儿心脏病相关医生开展胎儿心脏病产前诊断咨询及围产期管理提供精准的指导及依据, 为推动母胎医学专科人才培养, 提高母胎医学整体诊疗水平, 为降低致死畸性胎儿心脏畸形出生率和新生儿死亡率做出大量创新性和推广性的工作。本单位始终关注本项目的研究进程, 不仅在物力和人力方面提供了大力支持、积极配合和管理研究所有的仪器设备, 保障课题经费的合理使用, 组织抽调研究人员和应用过程中也提供了技术设备和人员等条件, 起到了组织、管理和协调作用, 使研究项目不仅得以顺利完成, 而且得到广泛应用, 产生很好的经济效益和社会效益。

2 上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心 “本单位是国内从事先天性心脏病诊断, 治疗和科学研究工作的主要中心之一。通过和首都医科大学附属北京安贞医院合作, 积极参与建立了复杂先心病从孕妇咨询, 产后转诊、外科治疗术后康复的全链条的体系。本单位在先天性心脏病一体化的诊疗中取得系列成果, 包括组建于先心病术后康复和随访团队; 使用结合介入的复合手术减少先心病外科手术创伤等。

3 四川大学华西第二医院 “四川大学华西第二医院是国家卫健委委属委管医院和“三级甲等”妇女儿童专科医院, 是集医疗、教学、科研、预防保健和人才培养为一体的大学附属医院。医院拥有国家产前诊断技术培训基地、国家先天性心脏病介入诊疗技术培训基地、国家先天性心脏病区域协作中心、出生缺陷与相关妇科疾病教育部重点实验室、四川省产前诊断中心、四川省危重孕产妇救治中心、四川省儿科临床医学研究中心, 儿科学和妇产科学均为国家重点学科, 儿童心血管专业是四川省医学重点学科及重点专科建设项目; 同时, 医院承担成都市、四川省乃至西南地区的孕妇、胎儿及儿童疑难危重疾病病人的救治、转诊、会诊等工作; 在心脏出生缺陷及心脏功能异常产前诊断及评估、围生期一体化管理、症心脏出生缺陷出生后早期手术治疗、产前干预能力及生后规范化治疗及随访等方面积累了海量数据及管理经验, 同时单位建立了较大规模的网络与医联体建设, 在西部地区具有良好的辐射能力及支持保障能力, 为推动母胎医学发展、提高母胎医学整体诊疗水平、降低围产儿及新生儿死亡率做了大量创新性和推广性的工作。

4 首都医科大学附属北京妇产医院 “首都医科大学附属北京妇产医院北京妇幼保健院进行出生缺陷三级预防的质控和评价体系建设。北京妇幼保健院具有妇幼公共卫生管理职能, 是北京市出生缺陷防治及儿童保健工作的管理机构, 主管北京市出生缺陷三级预防工作, 包括婚前及孕前保健、产前筛查与诊断、出生缺陷监测项目, 具有丰富的管理经验。在北京市二级预防体系构建中起关键性作用, 组织制定北京市产前诊断与产前筛查工作规范, 建立了北京市全覆盖的产前筛查与诊断的转会诊网络, 并对网络运行情况进行科学评价。

在全市范围建立出生缺陷监测系统, 监测机构包括所有助产机构及儿科机构。延长出生缺陷监测时限, 是全国唯一一个将出生缺陷监测时限延长至生后 1 岁的省市。制定北京市出生缺陷监测工作规范。加强出生缺陷质控工作, 建立完善的质控方案。对北京市出生缺陷防治工作进行科学评价。

本单位始终关注本项目的研究进程, 不仅在物力和人力方面提供了大力支持、积极配合和管理研究所有的仪器设备, 保障课题经费的合理使用, 组织抽调研究人员和应用过程中也提供了技术设备和人员等条件, 起到了组织、管理和协调作用, 使研究项目不仅得以顺利完成, 而且得到广泛应用, 产生很好的经济效益和社会效益。

5 北京航空航天大学 北京航空航天大学(简称北航)是中华人民共和国工业和信息化部直属的一所综合性全国重点大学, 是国家“985 工程”、“211 工程”重点建设高校, 是首批 16 所全国重点大学之一。承担国家多类重要科研项目, 已在各个层次建立了接轨国际先进水平的实验平台和高性能计算平台, 具体在信号处理、模式识别、

机器学习与大数据挖掘等方面已拥有较强实力和丰富经验。获得 14 项国家级科技奖励一等奖、4 项国家自然科学基金二等奖，有 1 个国家实验室，9 个国家级重点实验室，4 个国家级工程研究中心，3 个北京市高精尖创新中心，70 余个省部级重点实验室。本项目依托软件开发环境国家重点实验室和高精尖创新中心，其中软件开发环境国家重点实验室是在计算机和先进网络的软件理论、技术和开发环境等方面开展应用基础与前沿高技术研究的科研基地，在高性能计算方面，合计计算能力大于 100 万亿次，海量存储容量达到 200TB。同时高精尖创新中心致力于医工交叉的研究，在临床医疗与医学研究中深度融合现代工程尤其是大数据科学与信息工程技术。

排名	姓名	技术职称	工作单位	完成单位	主要贡献
1	何怡华	主任医师	首都医科大学附属北京安贞医院	首都医科大学	作为本项目牵头人及第一完成人，本人在项目第1、2、3、4项创新点均有突出贡献，负责项目整体规划，统筹执行及成果汇总，并在项目成果的推广、转化及应用方面做出了实质性贡献，牵头撰写“胎儿心脏病产前超声诊断及围产期管理指南”，建立胎儿心脏病数据库并与团队成员进行围绕生长发育曲线、遗传学研究、智能诊断及专家决策系统、一体化管理的相关技术研究及创新。相关依据及支撑材料见：主要知识产权和标准规范第1、2、3、4、5、6、10项。
2	张浩	主任医师	上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心	上海交通大学医学院附属上海儿童医学中心	长期从事先天性心脏病诊断，治疗和科学研究工作。在先天性心脏病一体化的治疗中发表系列研究论著，对该项目第3项创新做出了创造性贡献，产后先天性心脏病的救治做出了创造性贡献。
3	华益民	主任医师	四川大学华西第二医院	四川大学华西第二医院	对该项目第2、3项创新做出了创造性贡献，致力于胎儿心脏病多学科一体化管理及干预模式探索，同时关注胎儿-胎盘-母体复合体相互作用研究及临床转化，促进本项目成果产出和转化。
4	刘凯波	正高级	首都医科大学附属北京妇产医院	首都医科大学附属北京妇产医院	对该项目第2、3项创新做出了创造性贡献，本人参与项目部分胎儿心脏病病例的收集及结果的追踪工作，参与一体化管理模式的构建，参与《胎儿心脏病产前诊断咨询及围产期预后管理指南》的撰写工作，推动一体化管理模式在北京地区的运行，提高了北京地区对胎儿心脏病的产前诊断率，并不断加强对胎儿心脏病的咨询工作，更好的改善了胎儿的预后。
5	张焯	主任医师	首都医科大学附属北京安贞医院	首都医科大学	本人对该项目第1、2、3、4项创新做出了创造性贡献，参与了胎儿心脏病数据库的建立，参与了胎儿心脏病产前定量诊断、预后评估、出生救治临床路径及方案的建立和推广，作为主要完成人参与完成科技部国际合作项目、国家自然科学基金及科技部十二五国家重大支撑项目，并多次进行国际大会发言交流，参与编写《胎儿超声心动图学》
6	谷孝艳	主任医师	首都医科大学附属北京安贞医院	首都医科大学	本人对该项目第1、2、4项创新做出了创造性贡献，参与教育部新世纪优秀人才支撑计划《基于产前诊断网络平台的胎儿心脏畸形病因学研究》及科技部十二五国家重大支撑项目《胎儿心脏畸形产前诊断远程医疗网络诊疗平台建设与服务模式研究》，参与编写《胎儿超声心动图学》
7	刘晓伟	主任医师	首都医科大学附属北京安贞医院	首都医科大学	本人作为项目完成人之一对该项目第1、2、4项创新做出了创造性贡献。参与完成了胎儿心脏病影像学数据库的建立、胎儿心脏病产前超声诊断咨询及围产期管理指南建立及推广。
8	韩建成	副主任医师	首都医科大学附属北京安贞医院	首都医科大学	本人对该项目第1、2、3项创新做出了创造性贡献，参与教育部新世纪优秀人才支撑计划《基于产前诊断网络平台的胎儿心脏畸形病因学研究》及科技部十二五国家重大支撑项目《胎儿心脏畸形产前诊断远程医疗网络诊疗平台建设与服务模式研究》，参与编写《胎儿超声心动图学》并进行国际大会发言，
9	郝晓艳	主治医师	首都医科大学附属北京安贞医院	首都医科大学	本人作为项目完成人之一对该项目第2、3项创新做出了创造性贡献，研究方向主要为胎儿先天性心脏病的遗传学致病性研究，对胎儿锥干系统畸形、左心系统疾病等结构性心肌病以及心肌病、结节性硬化症等表型和基因型的关系方面有很深入的研究。在项目组建立预后咨询综合评价指标以及研发专家辅助决策系统提供了很多帮助。支持贡献的旁证材料见主要知识产权和标准规范等目录第3、5、6项。
10	张莹莹	无	北京航空航天大学	北京航空航天大学	本人作为项目参与单位之一对该项目第X项创新做出了创造性贡献。完成课题中关键技术和新产品研发，基于专家标注数据库建立切面自动识别、智能筛查、智能诊断、自动测量等一系列智能解决方案，整体提高基层胎儿心脏病筛查能力，解决医疗水平非均质化和供需失衡的严重问题。研发我国胎儿心脏正常值及正常生长发育曲线和评价体系(Q-score)，使得外部验证病例诊断准确率提高20%；研发国际上首例基于胎儿先天性心脏病智能筛查算法，实现了胎儿心脏筛查85%的准确率；研发自动切面识别算法，其中切面识别准确率为99.7%；实现基于四腔心切面的自

					动分割，其平均精度（mIoU）为 0.720 ± 0.044 。同时研发的胎儿心脏超声影像智能筛查及诊断软件“先心安”。
11	孙海瑞	无	百家康然(北京)科技有限公司	首都医科大学	主要负责先天性心脏病、心肌病、离子通道病及主动脉疾病，结节性硬化症等心血管相关疾病遗传学检测，检测结果临床解读，本地基因数据库（基因-表型）的开发建设，在线工作平台建设等工作。
12	满婷婷	主治医师	首都医科大学附属北京安贞医院	首都医科大学	本人对该项目第 2、3 项创新做出了创造性贡献，参与完成科技部十二五国家重大支撑项目《胎儿心脏畸形产前诊断远程医疗网络诊疗平台建设与服务模式研究》，促进参与完成了胎儿心脏病影像学数据库的建立、胎儿心脏病产前超声诊断咨询及围产期管理指南建立及推广。
13	刘翔宇	无	北京航空航天大学	北京航空航天大学	本人作为项目完成人之一对该项目第 1, 3、4 项创新做出了创造性贡献。设计分散式多中心环境下，医疗数据信息交互系统架构，开发并实施自底层的硬件基础平台、数据交互架构、信息通道管理，至上层的医疗影像专家评估和标注系统的整体软件。设计实施了针对胎儿先天性心脏病医疗影像数据的数字化管理和检索方案，完成了胎儿先天性心脏病的疾病标注信息管理及相关决策的数字化。
14	周开宇	副主任医师	四川大学华西第二医院	四川大学华西第二医院	本人对该项目第 3 项创新做出了创造性贡献，重点探索了胎儿结构异常、心律失常、心力衰竭 的围生期一体化管理方案的建立及优化，同时进行胎儿-胎盘-母体复合体相互作用研究及临床嵌合转化，探索胎盘功能及胎盘屏障功能对心脏出生缺陷的防控作用，促进本项目成果产出，同时着力进行 本项目研究成果的推广应用，
15	李一飞	副研究员	四川大学华西第二医院	四川大学华西第二医院	本人对该项目第 3 项创新做出了创造性贡献，完成了基于心脏病孕前-产前-产后规范化防治的研究队列研究，探究一体化三级预防体系的适应症及中远期预后评估，并在此基础上制定了相应的临床路径