

	2021
推荐奖种	医学科学技术奖
项目名称	疑难罕见眼病的数字智能化诊疗技术体系的创研和应用
推荐单位	推荐单位：中山大学 推荐意见： “疑难罕见眼病的数字智能化诊疗技术体系的创研和应用”项目着眼于疑难罕见眼病防治的公共卫生难题，从“数字化”剖析和建立循证数据库分别击破“疑难”眼病和“罕见”眼病，创研 21 个多模态、高清精准的眼部数字成像技术，制定 8 项疑难罕见眼病的数字化诊疗规范和医学人工智能应用规范，建立了全球范围规模最大、维度最广的疑难罕见眼病前瞻性队列 12 组，形成了国际上最大的可共建共享的疑难罕见眼病循证数据库；在此基础上驱动实现多项疑难罕见眼病诊疗技术创新，使患者视力平均提高 3 倍，使眼免疫疾病提升 50% 的治愈率；并且还创研了覆盖眼病队列管理、疾病预测和筛查诊治的全流程智慧医疗技术体系，形成基于人工智能新型“三级诊疗”模式，使基层医疗机构筛查和三甲专科医院的诊疗效能提高 10 倍。项目组产生的一系列突破性成果极大提升了我国疑难罕见眼病的防治水平，并产生了广泛的学科示范效应和深远的医疗行业系统性革新影响。 项目代表作发表于 New England Journal of Medicine，Lancet，Science，Nature Biomedical Engineering（封面），British Medical Journal，Ophthalmology，American Journal of Ophthalmology，Investigative Ophthalmology & Visual Science，中华实验眼科杂志等学术期刊，获技术专利 6 项、软著 7 项，落地应用 9 个智能平台，系列成果推广应用与全国和“一带一路”沿线国家 35 家医疗机构，完成超过 3000 万人群的眼病筛查，有效提升了国内外疑难罕见眼病的防治水平，受到了学界、业界的普遍认可和高度评价，并获得了良好的社会效益。 上述内容真实可靠，成果完成人排名按照对成果的贡献排列，无异议，鉴于此，同意推荐申报 2021 年度中华医学会科技奖一等奖。
项目简介	疑难罕见眼病好发于儿童和青少年，因早期诊断困难和治疗经验局限，致盲率极高，严重影响患者全生命周期的生存质量。项目组在疑难罕见眼病领域历经 10 年深耕，突破了我国疑难罕见眼病病例难以集中、缺乏适宜筛诊技术和治疗方法的瓶颈，建立了基于数字化智能技术的新型诊疗模式，制定了多项数字化智能医疗数据标准和行业规范。系列成果向全国和“一带一路”沿线国家推广，显著提升了疑难罕见眼病的诊疗水平，产生广泛的学科示范效应，对医疗行业带来深远影响。 研究成果： 1、提出用数字化剖析疑难眼病，并建立循证数据库让罕见病不罕见。项目组创研适宜的多模态、高清精准的眼部数字成像技术 21 个，制定 8 项疑难罕见眼病的数字化诊疗规范和医学人工智能应用规范。在国际上首次剖析了从先天性罕见眼部发育异常、隐匿性眼部感染到难治性免疫疾病等系列疑难罕见眼病的数字影像特征 22 个，建立了全球范围规模最大、维度最广的疑难罕见眼病前瞻性队列 12 组，采集勾画涵盖患者“临床表型-生物信息-全程诊疗”的完整“数字画像”，制定了 17 个疑难罕见眼病循证数据库的建设标准，并采用区块链等前沿信息技术，逐步形成了国际上最大的

	可共建共享的疑难罕见眼病循证数据库。 2、基础与临床多维数据的流动和融合提升“数字画像”的完整性，驱动疑难罕见眼病诊疗技术创新。项目组针对罕见先天性眼部发育异常，阐释了基因型与临床表型数字化特征关联规律，并创建新型分类系统，创新系列精准治疗技术，使患者视力平均提高 3 倍；针对难治性眼部免疫疾病，通过数字化技术精准分析病理组织特征，揭示了 4 个新治疗靶点，可使眼免疫疾病提升 50%的治愈率；针对隐匿性眼部感染的高清显微影像特征进行深度剖析，制定精准高效的治疗方案，成果写入国内外专家共识。 3、以疑难罕见眼病为突破口创新智能算法，建立人工智能诊疗体系，高效拓展医疗资源。为解决传统医疗模式下疑难罕见眼病筛查效率和随访率低的困境，项目组创研了覆盖眼病队列管理、疾病预测和筛查诊治的全流程智慧医疗技术体系，建立国际上首个人工智能门诊和疑难罕见眼病智能服务云平台，形成新型“三级诊疗”模式，提升基层医疗机构筛查和三甲专科医院治疗的能力（效率提高 10 倍，随访率由 33% 提高至 83%）。 推广应用： 项目依托单位在数字智能化诊疗技术体系的赋能下，每年诊治全国眼病患者逾 120 万人次，其中疑难眼病超过 50%，引领我国眼病智能化诊疗技术达到国际领先水平。在全国及“一带一路”沿线国家共 35 个医疗机构完成超过 3000 万人群的眼病筛查。在 New England Journal of Medicine，Lancet，Science，Nature Biomedical Engineering（封面）等期刊发表系列成果，并被中华医学会、亚非眼科学会、美国国立卫生研究院、哈佛大学等学术机构，以及 CCTV、人民日报、新华网等各级权威媒体普遍认可和高度评价。获技术专利 6 项、软著 7 项，落地应用 9 个智能平台，技术推广至眼与全身常见疾病的智能筛查（被列入国家重点研发“数字诊疗”专项）。
--	---

知识产权证明目录

序号	类别	国别	授权号	授权时间	知识产权具体名称	发明人
1	中国发明专利	中国	ZL201910136712.9	2021-03-09	先天性白内障风险度的筛查方法和装置	林浩添、林铎儒、张凯
2	中国实用新型专利	中国	ZL 2019 2 1990188.3	2020-08-18	一种婴幼儿眼科裂隙灯检查头部固定保护装置	陈晴晶、项毅帆、邓文锐、林卓玲、李静、李晓颜、林浩添
3	中国实用新型专利	中国	ZL 2015 2 1021066.5	2016-08-03	Teller 视敏卡检查操作台	林浩添、刘奕志、陈伟蓉、龙尔平
4	中国实用新型专	中国	ZL 2015 2	201	Teller 视敏卡检查同步视	林浩添、龙

	利		1029134.2	6-07-06	频系统	尔平
5	中国计算机软件著作权	中国	2019SR0873556	2019-08-22	中山大学中山眼科中心一种基于深度学习的裂隙灯图像处理软件（简称：智能裂隙灯图像处理软件）V1.0	中山大学中山眼科中心、林浩添、张凯、杨雅涵、李王婷
6	中国计算机软件著作权	中国	2019SR0559859	2019-06-03	患先天性白内障风险度的预测系统（简称：先白患病预测系统）V1.0	中山大学中山眼科中心、林浩添、林铎儒、张凯
7	中国计算机软件著作权	中国	2019SR0560926	2019-06-03	先天性白内障手术方式选择辅助系统（简称：先白手术方式选择系统）V1.0	中山大学中山眼科中心、林浩添、林铎儒、陈伟蓉、刘奕志
8	中国计算机软件著作权	中国	2019SR0560931	2019-06-03	先天性白内障二期人工晶状体植入时机的预测辅助系统（简称：先白二期 IOL 植入时机的预测辅助系统）V 1.0	中山大学中山眼科中心、林铎儒、林浩添、林卓玲、陈晴晶、李晓颜
9	中国计算机软件著作权	中国	2019SR0576881	2019-06-05	先天性白内障人工智能筛查和分级诊断系统（简称：先天性白内障 AI 诊断系统）V1.0	中山大学中山眼科中心、西安电子科技大学、林浩添、刘西洋、王黎明、蒋杰伟、龙尔平、张凯
10	中国计算机软件著作权	中国	2019SR0576897	2019-06-05	人工智能儿童视力评价系统（简称：儿童视力评价 AI 系统）V1.0	中山大学中山眼科中心、张凯、林浩添、董舟、何林

代表性论文目录

序号	论文名称	刊名	年,卷(期)及页码	影响因子	通讯作者(含共同)	SCI 他引次数	他引总次数	通讯作者单位是否含国外单
----	------	----	-----------	------	-----------	----------	-------	--------------

								位
1	Protruding Iris Collarette. (case)	N Engl J Med	2017; 376(11):1064	74.699	梁凌毅			否
2	Eye can see a nest of worms! (case)	Lancet	2012; 379(9820):e42	60.39	梁小玲	5		否
3	Documenting rare disease data in China. (letter)	Science	2015 Sep 4;349(6252):1064	41.846	刘奕志	6		否
4	Metastatic adenocarcinoma masquerading as panuveitis. (case)	BMJ	2017; 359:j5071	30.223	林浩添			否
5	Conjunctival eyelashes. (case)	BMJ	2017; 358:j3486	30.223	林浩添			否
6	A giant corneal dermoid. (case)	BMJ	2018; 362:k3200	30.223	梁凌毅			否
7	An artificial intelligence platform for the multihospital collaborative management of congenital cataracts.	Nature Biomedical Engineering	2017; 1:0024	18.952	刘奕志 , 林浩添	64		否
8	Prediction of myopia development among Chinese school-aged children using refraction data from electronic medical records: A retrospective, multicentre machine	PLoS Med.	2018; 15(11):e1002674	10.5	刘奕志	15		否

	learning study.							
9	Effectiveness of a short message reminder in increasing compliance with pediatric cataract treatment: a randomized trial.	Ophthalmology	2010; 117(12):2301-2307	8.47	刘奕志	39		否
10	Anterior segment variations with age and accommodation demonstrated by slit-lamp-adapted optical coherence tomography.	Ophthalmology	2012; 130(6):735-742	8.47	张振平	40		否
11	Increasing lymphatic microvessel density in primary pterygia.	Arch Ophthalmol	2018; 30:52-61	6.198	凌士奇	13		否
12	Visual Restoration after Cataract Surgery Promotes Functional and Structural Brain Recovery.	EBioMedicine	2017; 131(13):1515-1527	5.736	林浩添, 刘奕志, 陈伟蓉	7		否
13	Dynamic response to initial stage blindness in visual system development.	Clin Sci (Lond)	2014; 157(2):342-348.e1	5.223	林浩添			否
14	Significant correlation between meibomian gland dysfunction and keratitis in young patients with Demodex brevis infestation	Br J Ophthalmol	2018; 102(8):1098-1102	3.611	梁凌毅	13		否
15	A Novel Congenital Cataract Category	Invest Ophthalmol	2016 Nov	3.47	陈伟蓉	6		否

	System Based on Lens Opacity Locations and Relevant Anterior Segment Characteristics.	Vis Sci.	1;57(14):6389-6395					
16	Discrepant expression of microRNAs in transparent and cataractous human lenses.	Invest Ophthalmol Vis Sci.	2012; 53(7): 3906-3912	3.47	陈伟蓉 , 张辉	45		否
17	Ocular Demodicosis as a Potential Cause of Ocular Surface Inflammation.	Cornea	2017; 36 Suppl 1(Suppl 1):S9-S14	2.215	梁凌毅	26		否
18	Monitoring and Morphologic Classification of Pediatric Cataract Using Slit-Lamp-Adapted Photography.	Transl Vis Sci Technol	2017; 6(6):2	2.112	林浩添	2		否
19	Impairments of Visual Function and Ocular Structure in Patients With Unilateral Posterior Lens Opacity.	Transl Vis Sci Technol	2018; 7(4):9	2.112	林浩添 , 陈伟蓉	7		否
20	加快基于眼科图像数据库的眼病人工智能辅助诊断平台建设	中华实验眼科杂志	2018, 36(08):577-580	0	林浩添	15		否

主要完成人和主要完成单位情况

主要完成人情况	姓名：林浩添 排名：1 职称：教授
---------	-------------------------

	行政职务：中山眼科中心副主任 工作单位：中山大学中山眼科中心 对本项目的贡献：本项目的设计者和方案制定者，负责项目统筹管理、落实监督，参与本项研究成果所有工作。是支撑本成果3项科研基金的负责人，作为主要完成人完成了本项目所有代表性专利、软件著作权成果（共10项），以第一或通讯（含共同）完成本项目大部分代表性论文（共14篇）。 提出解决疑难罕见眼病数据共享“中国方案”，主导建立了国际最大可共建共享的疑难罕见眼病循证数据库；并基于此建立疑难罕见眼病新分类诊断系统，创新精准治疗技术；同时，创研了疑难罕见眼病智能服务云平台 and 全球首个人工智能门诊，形成全流程智慧医疗体系，并与全国和“一带一路”沿线国家合作将成果进行推广应用，有效提升了疑难罕见眼病诊疗水平。 姓名：刘奕志 排名：2 职称：教授 行政职务：中山眼科中心主任、眼科医院院长 工作单位：中山大学中山眼科中心 对本项目的贡献：本项目主要完成人，完成本项目2项代表性专利、软件著作权成果，以通讯（含共同）完成11篇代表性论文，成果包括： 1、作为创始人之一建立疑难罕见眼病前瞻性队列，使用多模态、高精度数字成像技术剖析疑难罕见眼病，指导先天性白内障患儿视力检查平台的研发； 2、指导疑难罕见眼病数据共享“中国方案”、疑难罕见眼病循证数据库及建设标准的制定和建立； 3、创新疑难罕见眼病精准治疗技术，指导疑难罕见眼病治疗决策系统研发； 4、参与疑难罕见眼病智能随访管理系统CC-Guardian和智能服务云平台的创研推广，形成全流程智慧医疗体系。 姓名：陈伟蓉 排名：3 职称：教授 行政职务：眼科医院副院长 工作单位：中山大学中山眼科中心 对本项目的贡献：作为项目主要完成人，是支撑本成果1项科研基金的负责人，完成了本项目2项代表性专利、软件著作权成果，以通讯（含共同）完成3篇代表性论文。参与研究成果第1、2、3项工作，具体如下： 1、作为主要完成人之一建立疑难罕见眼病前瞻性队列及相关循证数据库； 2、建立基于晶状体混浊位置和相关眼前节特征的婴幼儿罕见眼病先天性白内障分类系统； 3、推动疑难罕见眼病新“三级诊疗”模式在广东省64家基层医院的应用； 4、参与婴幼儿罕见眼病先天性白内障的视力检查操作平台和治疗决策系统研发。 姓名：梁凌毅
--	--

	排名：4 职称：教授 行政职务：眼科医院院长助理，角膜科副主任 工作单位：中山大学中山眼科中心 对本项目的贡献：项目主要完成人，是支撑本成果1项科研基金的负责人，以通讯作者完成本项目代表性论文3篇。参与研究成果第1、2项工作，具体如下： 1、在国际上首次剖析多种先天性眼部发育异常的疑难罕见眼病，并建立多个疑难罕见眼病前瞻性队列。 2、基于疑难罕见眼病数据库，通过高清显微影像深度剖析，挖掘隐匿性眼部感染的发病原因，发现治疗新靶点，并制定精准高效的治疗方案，显著提高疗效，相关成果写入国内外专家共识。 姓名：林铎儒 排名：5 职称：主治医师 行政职务：无 工作单位：中山大学中山眼科中心 作为项目主要完成人，完成1项专利、3项软著，以第一作者发表3篇代表性论文。参与研究成果第1、2、3项工作，具体如下： 1、参与完成剖析疑难罕见眼病疾病特征的数字技术研发； 2、作为主要完成人，创建基于基因型与临床表型关联的先天性白内障新分类系统 3、参与完成先天性眼病的人工智能预测、诊断和手术治疗决策辅助系统的研发。 姓名：凌士奇 排名：6 职称：主任医师 行政职务：中山大学附属第三医院眼科主任 工作单位：中山大学附属第三医院 对本项目的贡献：作为项目主要完成人，以第一或通讯作者发表 2 篇代表性论文。参与研究成果第 2 项工作，具体为利用数字化技术精准分析难治性眼部免疫疾病的病理组织特征，阐明其重要病理基础，揭示 4 个新治疗靶点。 姓名：吴晓航 排名：7 职称：主治医师 行政职务：无 工作单位：中山大学中山眼科中心 对本项目的贡献：作为项目主要完成人，以第一作者发表1篇代表性论文。参与研究成果第1、3项工作，具体如下： 1、利用高清数字成像技术展示疑难伪装综合征临床表型特征，为基于图像的疑难罕见眼病准确诊断及针对性治疗提供依据。 2、研发疑难罕见眼病的人工智能筛查和诊治技术，推动了人工智能门诊和疑难罕
--	---

	见眼病智能服务云平台的转化应用。 姓名：龙尔平 排名：8 职称：其他 行政职务：无 工作单位：中山大学中山眼科中心 对本项目的贡献：参与完成了3项代表性专利、软件著作权成果，以第一作者（含共同）完成3篇代表性论文。参与研究成果第1、2、3项工作，具体如下： 1、以先天性白内障为突破口，创新性使用动态时序算法，阐释了形觉剥夺下的罕见先天性眼部发育异常的模式与潜在机制。 2、研发疑难罕见眼病的人工智能筛查和诊治技术，推动了人工智能门诊和疑难罕见眼病智能服务云平台的转化应用。 姓名：梁小玲 排名：9 职称：教授 行政职务：中山眼科中心副主任、防盲办主任 工作单位：中山大学中山眼科中心 对本项目的贡献：以通讯作者发表1篇代表性论文。参与研究成果第1、3项的工作，具体如下： 1、使用眼部数字成像技术在国际上首次剖析了隐匿性眼部感染等疑难罕见眼病。 2、作为防盲办负责人参与疑难罕见眼病数字化诊疗技术体系的落地转化和规范化使用。 姓名：刘臻臻 排名：10 职称：副主任医师 行政职务：无 工作单位：中山大学中山眼科中心 对本项目的贡献：以第一作者（含共同）完成2篇代表性论文。参与研究成果第1、2、3项工作，具体如下： 1、作为骨干成员，共同研发先天性白内障等罕见眼病的人工智能筛查、诊治技术；研究婴幼儿形觉剥夺导致的行为模式异常及其潜在机制。 2、作为骨干成员，参与全球最大的疑难罕见眼病前瞻性队列的建立和完善。 3、推动人工智能门诊的建立，开展多中心随机对照研究评估人工智能辅助诊疗和疑难罕见眼病智能服务云平台的应用效果。 姓名：陈晴晶 排名：11 职称：副主任医师 行政职务：无
--	--

	工作单位：中山大学中山眼科中心 对本项目的贡献：参与完成了2项代表性专利、软件著作权成果，以第一作者（含共同）完成2篇代表性论文。参与研究成果第1、2、3项工作，具体如下： 1、参与建立全球最大的先天性白内障循证数据库。 2、共同研发先天性白内障智能诊断分型和治疗决策辅助系统，针对婴幼儿检查难点发明辅助检查设备。 3、推动全球首个眼科人工智能门诊建立，助力眼病智能预测筛查技术在基层医疗单位落地应用。 姓名：晏丕松 排名：12 职称：副主任医师 行政职务：无 工作单位：中山大学中山眼科中心 对本项目的贡献：参与研究成果第1项工作，以第一作者完成1篇代表性论著。主要是利用高清精准的眼部数字成像技术展示并剖析眼病临床表型特征，为眼病智能化诊断、个性化治疗方案的制定提供基础和依据；推动眼病智能预测筛查技术在基层医疗单位落地应用。
主要完成单位情况	单位名称：中山大学中山眼科中心 排名：1 对本项目的贡献：本研究成果主要在中山大学中山眼科中心完成。本项目实施过程中，单位组织各部门在人力、物力、研究设备、场地等给予了全力配合和支持。 单位名称：中山大学附属第三医院 排名：2 对本项目的贡献：本研究成果部分在中山大学附属第三医院完成。本项目实施过程中，单位组织各部门在人力、物力、研究设备、场地等给予了全力配合和支持。