

“常见多发病防治研究”重点专项 2023年度项目申报指南及“揭榜挂帅”榜单

为落实“十四五”期间国家科技创新有关部署安排，国家重点研发计划启动实施“常见多发病防治研究”重点专项。根据本重点专项实施方案的部署，现发布2023年度项目申报指南。

2023年度重点专项总体目标是：加强对常见多发疾病的科学研究与科技创新，全面提高我国常见多发疾病的诊治水平，降低致残致死率，减少疾病负担，提升我国在该领域的国际学术地位，为国家制定常见多发疾病防控策略提供科学依据。聚焦严重危害我国居民身体健康、降低期望寿命的常见多发疾病，开展发病机制和前沿基础研究；重点推进常见多发疾病的防治关键技术及产品研究；加快研发急危重症急救、疾病诊疗和长期管理技术产品和辅助工具，强化信息技术与医疗健康服务融合创新，提升基层诊疗水平；聚焦大数据到精准化防诊治方案的临床转化难点，加强队列研究、标志物发掘、防治新靶点研发、疾病多组学数据和数字化健康医疗大数据深度融合。

2023年度指南部署坚持“以常见病多发病等为突破口，加强综合防治，强化早期筛查和早期发现，推进早诊早治、

科学防治，推进疾病治疗向健康管理转变”的要求，围绕常见多发疾病的前沿基础性研究，常见多发病早期筛查、干预技术及策略研究，常见多发疾病临床诊疗关键技术及策略研究，常见多发疾病防控技术应用示范及推广研究等 4 个任务，按照基础前沿技术、共性关键技术、示范应用，拟启动 35 个末级指南方向。其中，围绕常见多发病研究 2.1、3.4、3.5、3.8、3.9、3.17 等 6 个技术方向，拟各平行设立 1 个青年科学家项目。

项目统一按指南二级标题（如 1.1）的研究方向申报。本指南项目实施周期为 2023—2025 年。青年科学家项目申报不须覆盖本指南全部研究内容和考核指标，但须符合研究内容和考核指标。指南各方向拟支持项目数原则为 1 项（有特殊说明的除外），在同一研究方向下，当出现申报项目评审结果前两位评价相近、技术路线明显不同的情况时，可同时支持 2 个项目。2 个项目将采取分两个阶段支持的方式。第一阶段完成后将对 2 个项目执行情况进行评估，根据评估结果确定后续支持方式。

青年科学家项目（项目名称后有标注）不下设课题，项目参与单位总数不超过 3 家。青年科学家项目负责人，要求

男性 38 周岁以下，女性 40 周岁以下。原则上团队其他参与人员年龄要求同上。

本专项除特殊说明外，所有项目均应整体申报，须覆盖全部考核指标，青年科学家项目可不覆盖相关指南方向的全部研究内容和考核指标。原则上，如无特殊说明，基础研究类项目下设课题数不超过 4 个，项目参与单位总数不超过 6 家；共性关键技术类和示范应用类项目下设课题数不超过 5 个，项目参与单位总数不超过 10 家；临床研究类项目，下设课题数不超过 6 个，参与单位总数不超过 15 家。项目设 1 名负责人，每个课题设 1 名负责人。

本专项研究涉及人类遗传资源采集、保藏、利用、对外提供等，须遵照《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》相关规定执行。涉及人体研究需按照规定通过伦理审查并签署知情同意书。涉及实验动物和动物实验，要遵守国家实验动物管理的法律、法规、技术标准及有关规定，使用合格实验动物，在合格设施内进行动物实验，保证实验过程合法，实验结果真实、有效，并通过实验动物福利和伦理审查。

1. 常见多发疾病的前沿基础性研究

1.1 器官移植等免疫抑制状态下肿瘤发生和复发转移的机制及诊治研究

研究内容：针对器官移植受者等免疫抑制人群，建立肿瘤发生和复发转移疾病队列，完善临床表型、多模态影像组、基因组、蛋白组、代谢组和免疫组等检测，建成多组学队列及相关数据库平台；应用生物信息学技术等，绘制器官移植受者等人群肿瘤发生发展相关分子特征谱，解析免疫抑制背景下肿瘤微环境动态变化，揭示关键信号调控网络和通路；结合组学大数据和人工智能等，发现并鉴定移植受者等免疫抑制人群肿瘤诊断和复发预警分子标记物和影像学特征等，建立诊断/早期预警模型并进行临床多中心验证；针对免疫抑制状态下肿瘤发生和复发转移关键调控通路，鉴定特异性治疗靶点，研发预防和治疗新技术、新方法、新策略，并推广应用于临床。

考核指标：针对器官移植受者等免疫抑制人群，建立不少于 3000 例的肿瘤发生和复发转移队列，并建成多组学数据库平台；绘制器官移植等背景下肿瘤发生和复发转移多组学特征谱，解析动态微环境变化；发现不少于 5 个早诊分子标记物，开发 2 项以上具有自主知识产权的诊断或预警产品（试剂盒或软件），获得药监部门批准上市后在全国推广应用；鉴定不少于 3 个有效治疗靶点或靶向药物，开发针对移

植受者等免疫抑制人群肿瘤诊治新技术、新方法、新策略，完成不少于 1 项临床前研究并申报相关发明专利。

有关说明：本项目为临床研究类项目。

关键词：免疫抑制，新发肿瘤，复发转移，诊断预警，个体化干预

1.2 肠道益生菌功能图谱解析与转化研究

研究内容：基于前期已建立的较大样本（5000 人以上）代谢高风险人群长期随访或干预队列，完成宏基因组、菌群代谢组、转录组等多组学深度分析，评估不同肠道菌群构成、特定菌株特征与糖脂代谢紊乱、胰岛素抵抗关联，构建人体肠道共生菌代谢特征图谱，借助无菌化动物模型、类器官-细菌共培养、工程菌等技术，精细评价候选菌株功能，评估其功效及安全性，鉴定调节代谢、免疫的全新益生菌。在此基础上，探索转化研究，开展临床干预研究，评估疗效。

考核指标：围绕益生菌开发，完成具备基线肠道菌群信息的长期随访人群队列；建立 1 个套筛选肠道益生菌的系统性方法；筛选出 5 个以上具有调节代谢、免疫的全新肠道益生菌菌株，初步阐明治疗机制；聚焦其中 1~2 个具有转化潜质的菌株，开展临床试验，在常规治疗基础上提升 20% 以上治愈率；建立益生菌防病治病发挥关键作用的理论。

有关说明：本项目为临床研究类项目。

关键词：肠道益生菌、人群队列、临床干预、转化研究

1.3 老年性黄斑变性干细胞和基因治疗临床转化研究

研究内容：针对常见重大致盲眼病老年性黄斑变性，利用病人自体来源多能干细胞分化为临床级别可供移植的视网膜细胞，通过干细胞临床研究备案开展临床研究；利用抗新生血管的基因治疗技术开展临床研究。重点评估自体干细胞和基因治疗的临床安全性和有效性。

考核指标：获得临床级病人自体多能干细胞及视网膜细胞和基因治疗病毒载体；完成国家要求的细胞及 AAV 病毒安全检测，建立规范的临床移植技术；完成国家规定的干细胞临床研究备案或基因治疗临床研究审批，移植自体干细胞来源视网膜细胞不少于 5 个病人，基因治疗不少于 5 个病人；评估移植后短期(2-6 个月)、长期（不少于 2 年）的安全性和有效性。授权发明专利不少于 5 项。

关键词：老年性黄斑变性，自体多能干细胞治疗，视网膜细胞，基因治疗，促血管生长因子

1.4 精神心理问题与躯体疾病共病机制和干预策略研究

研究内容：构建精神心理疾病（重点关注抑郁、焦虑和失眠等常见精神心理问题）与躯体疾病（重点关注疼痛、免疫相关疾病、代谢异常等）共病的大样本数据库，采集临床表型、生物样本信息、脑影像学等多元化数据；通过影像学和电生理学等技术，研究精神心理问题与躯体疾病共病的神经环路、网络机制，使用神经调控方法和人工智能技术，探索可干预共病的个性化靶点，利用高水平临床研究证实基于新靶点的干预方案的有效性；通过遗传、表观遗传、转录、代谢、蛋白等多组学技术，筛选能早期预测精神心理疾病患者疼痛、免疫相关疾病、代谢异常等躯体疾病发生、发展、转归和治疗反应性的生物标志物，融合医疗大数据，建立多模态风险和疗效预测模型；针对不同共病类别，制定具有推广价值的防治措施。

考核指标：建成 1 套包含 5000 例以上精神心理问题与躯体疾病共病患者临床资料、生物样本信息、脑影像学的数据库；研发至少 1 套基于神经调控方法的个性化共病干预方案，形成标准化操作流程和模式，在多中心进行效果评价与验证；针对不同共病类别，确定具有早期筛查价值的生物标志物，建立至少 2 种多模态疾病风险预测和治疗反应性评价

模型；制定 1 套基于疾病分类的防治策略，形成至少 1 个相关诊治指南或专家共识。

有关说明：本项目为临床研究类项目。

关键词：心身疾病，共病，共病干预方案，生物标志物

1.5 牙周病的发生发展机制及防治策略研究

研究内容：建立国内多中心的包含临床、影像学资料数据库和生物样本库等多维度信息的牙周病专病队列，利用多组学（微生物组学、蛋白质组学等）技术筛选与牙周病快速进展相关的新型生物学标记物，系统构建牙周炎患病风险和治疗有效性预测模型，并在临床队列中验证模型效力，为临床决策提供优化方案；利用临床样本和动物模型，综合运用多种研究手段，开展牙周病发生发展的微生物学和免疫学机制研究，诠释牙周致病菌、免疫细胞与牙周组织固有细胞间的交互模式和机制，寻求潜在的治疗靶点；以牙周再生治疗为目标，利用细胞谱系示踪技术、转基因动物模型，解析牙周祖细胞的谱系演变规律和分子调控机制，筛选在牙周组织再生修复中的关键祖细胞群；依托医工交叉平台，开发靶向调控牙周祖细胞功能的生物活性纳米材料，并在动物模型上

验证其促进牙周祖细胞分化和牙周组织功能再生的效果，为牙周再生治疗提供新的有效策略。

考核指标：建立高质量的包含临床资料、影像学信息、生物学信息的牙周病自然进展人群队列及数据库；建立不少于 1 万人的含临床资料、影像学信息及生物学信息的进行牙周干预后的临床动态随访临床队列及数据库；明确 2-3 个与牙周病高风险相关的新型生物标记物；建立多模态牙周炎患病风险和治疗有效性预测模型；揭示 2-3 种牙周致病菌、免疫细胞与牙周组织固有细胞间的交互作用机制和干预靶点；明确 2-3 个牙周祖细胞亚群，绘制其谱系演变图谱，解析其分子调控机制，进而阐明其在牙周组织修复与再生中的作用；研发调控牙周祖细胞功能，促进牙周组织再生的新型生物纳米材料并开展临床前研究；制定牙周炎患者规范化治疗策略，形成 1-2 项指南或规范，推广至全国 100 家以上口腔医疗机构。

有关说明：本项目为临床研究类项目。

关键词：牙周病，临床队列，生物标记物，致病机制，牙周组织再生

1.6 黑色素瘤与三阴性乳腺癌的免疫制剂病灶原位治疗技

术体系建立

研究内容：基于黑色素瘤和三阴性乳腺癌易复发、多耐药、预后差、治疗不耐受等关键临床问题，通过肿瘤局部联合给予微量化疗药物和能激活不同固有免疫通路的免疫佐剂的药物组合，实现原位释放肿瘤抗原、解锁免疫抑制、激活肿瘤免疫、调控免疫走向、抑制甚至清除肿瘤的目标。在有效整合已上市免疫制剂或未上市但已经完成临床前开发的免疫制剂及组合物研究的基础上，开发微量化疗药物结合免疫佐剂病灶原位治疗的研究模型和支撑技术，包括人源肿瘤细胞系异种移植动物模型（CDX）和人源肿瘤组织来源的异种移植（PDX）人免疫系统重建的肿瘤模型、类器官等药效表型的药物研发平台；对肢端型和黏膜型黑色素瘤及三阴性乳腺癌开展临床研究，探索微量化疗药和免疫佐剂组合原位免疫疗法的最佳剂量组合和优化的治疗方案，评价其在人体的安全性、耐受性和疗效；并进行药效和临床免疫学表型相关性研究，从而抑制免疫细胞的清除、肿瘤特异性免疫的恢复和建立等方面，探索原位免疫疗法抑制实体瘤生长，延长患者生存期的细胞的分子免疫学机制；最终建立一套体外评价、动物模型和临床评价的原位肿瘤免疫治疗技术体系。

考核指标：阐明恶性肿瘤病灶原位微量化疗联合免疫佐剂治疗的细胞与分子免疫学机制。建立可用于黑色素瘤和三阴性乳腺癌病灶原位免疫治疗研究的 CDX 与 PDX 等动物模型 3-5 种，开展 2-3 项关键免疫病灶原位治疗的药效和临床免疫学表型研究；基于上述模型系统，鉴定可用于黑色素瘤和三阴性乳腺癌患者精准免疫治疗的 4-6 个预测性生物标志物，开发 2-3 种可用于黑色素瘤和三阴性乳腺癌病灶原位治疗的免疫制剂组合，并完成相关安全性评价等临床前研究，其中 1-2 种进入临床评价。

关键词：免疫治疗，病灶原位治疗，难治性疾病

2. 常见多发病早期筛查、干预技术及策略研究

2.1 基于社区人群的动脉粥样硬化无创评估关键技术及示范应用研究（平行设立青年科学家项目）

研究内容：应用人工智能等新技术提升多血管床无创动脉粥样硬化早期识别和程度判断精度，形成新的智能识别软件；建立多中心专病队列，形成集无创血管检查、临床资料、生物标本及遗传信息为一体的多模态临床诊疗平台，寻找动脉粥样硬化的新型分子标志物，分析引起我国居民动脉粥样硬化的危险因素特征和易感基因；基于动脉粥样硬化无创智能化评估新技术，建立适宜在社区人群开展的预测心脑血管

疾病发生的风险预测模型；在我国不同区域建立多个动脉粥样硬化智能评估示范中心，开展动脉粥样硬化无创评估关键技术的应用示范和卫生经济学评价研究；基于发生心脑血管疾病风险程度进行分层，开展干预性随机对照临床试验，寻找新的有效干预措施，提高临床诊疗效率。

考核指标：研发出通过人工智能评估多血管床动脉粥样硬化的新型软件，并验证其有效性，申报Ⅱ类医疗器械证；在不少于2万人群中，建立包含有眼动脉、颈部动脉、颅内动脉、肢体动脉等多血管动脉粥样硬化信息的专病队列，收集血液、尿液、唾液、粪便等生物样本，找到不少于3项动脉硬化的危险因素及分子标志物；结合遗传学分析方法，明确不同血管床动脉硬化预测心脑血管疾病的灵敏度和特异度，提供新的心脑血管疾病发生预测模型；在我国欠发达地区建立至少2个动脉粥样硬化智能评估示范中心，各自纳入至少对至少1万名患者进行名患者，进行多血管床动脉粥样硬化智能评估和血管事件随访，验证这项动脉粥样硬化智能评估技术在我国欠发达不同地区推行应用的可行性和预测血管事件发生的有效性和准确性，开发1套适合在我国基层广泛开展的医疗体系的多血管危险因素筛查策略，并发布我国动脉粥样硬化筛查指南；基于动脉粥样硬化的智能化评估技术，对患者发生心脑血管疾病风险进行分层，在不少于

5000 例患者进行随机对照临床试验，寻找降低心脑血管疾病危害的新策略，为国内外相关指南提供高质量临床证据。

有关说明：本项目为临床研究类项目。由建有国家临床医学研究中心的医疗机构牵头申报。

2.2 脑血管病监测适宜技术开发与应用示范研究

研究内容：针对脑血管病缺乏经济有效的流行病学监测工具，系统评价国内外现有的筛查量表和监测技术手段，研究建立覆盖社区人群、医院、基层医疗卫生机构等场景的脑血管病及危险因素的监测工具包，包括基于社区的疾病初筛量表、基于医疗机构的疾病诊断量表、基于医院的急性卒中病历报告表、基于血液的生物标记物检测适宜技术；研究基于社区健康档案、生命登记、医院病案首页、医疗质量监测等多来源医疗卫生大数据综合分析的脑血管病监测模式；在全国基于分层抽样的建成的全国代表性监测系统，开展大规模应用示范研究，建立不同社会经济发展水平地区的脑血管病监测策略和工具包；分析我国人群脑血管病发展变化趋势和关键影响因素，并据此给出科学可行、符合国情的人群脑血管病预防干预政策建议和实施方案，实现从流行病学数据到干预策略和技术的实时转化和应用。

考核指标：建立不少于 6 种适用于不同场景的脑血管病及危险因素监测技术，完成国内相关标准申报。在全国 31 个省（区、市）的不少于 300 个县（区），对脑血管病及危险因素监测技术开展示范应用，完成不少于 15 万人的脑血管病及相关危险因素流行病学大数据资源库及生物样本库，生物样本采集完整率不低于 80%。完成我国脑血管病流行病学分析报告 1 部。

关键词：脑血管病，危险因素，数据整合与融合技术，监测，适宜技术

2.3 靶向超重与肥胖病的高质量饮食模式新方案的研发与评价

研究内容：基于全国代表性前瞻队列人群数据，构建肥胖相关心血管代谢健康饮食图谱，描绘适宜国人饮食习惯的高质量饮食成分与特征；开发膳食评估与饮食管理智能系统与平台，利用人体能量代谢监测舱系统或双标水示踪法，精准评估不同体重人群饮食习惯、热量摄入与消耗、能量分配与代谢流，研发高质量饮食模式新方案；开展大规模、长周期超重与肥胖人群的高质量饮食模式新方案干预研究，评估降低体重与改善代谢效果，评价长期可坚持性与心血管获益；利用实时代谢指标监测设备与高通量多组学方法，评价不同

个体对高质量饮食模式新方案干预的反应差异特征谱，发现并验证可预测干预效能的生物标志物，探索精准营养全新策略，并推广应用。

考核指标：构建 1 套基于全国代表性前瞻队列数据的心血管代谢健康饮食图谱；开发 1 套膳食评估（1 万种以上食物库）与饮食管理智能系统，研发 1 套高质量饮食模式新方案；完成大规模（1000 人以上）、长周期（1 年以上）随机对照饮食干预研究，实现 5%~10% 体重下降，30%~50% 干预人群心血管代谢获益；发现并验证 5~10 个预测高质量饮食模式新方案干预效能的生物标志物，研发 1~2 套有效预测个体化饮食代谢获益的分析软件；申请专利或计算机软件著作权 3-5 项，制定超重与肥胖病高质量饮食指南 1-2 项；在 50 家以上单位推广应用，应用单位干预人群体重与心血管健康改善达 20%。

有关说明：由建有国家临床医学研究中心的医疗机构牵头申报。本项目为临床研究类项目。

关键词：超重，肥胖病，高质量饮食模式，精准营养

2.4 常见精神心理疾病人工智能监测与诊断及平台建设

研究内容：研究精神心理疾病诊断知识图谱的构建方法，并基于医学诊断经验和知识构建常见精神心理疾病的诊断

知识图谱；研究精神心理疾病诊断知识图谱的表示学习方法与精确推理方法，实现精神心理疾病的症状分型的智能推断，辅助医生进行诊断决策；研究多发噪声条件下基于富语义图谱链接和推演的跨域协同鲁棒表征方法，构建基于稳定信息自适应泛化的复杂病症开放识别与精准推理方法，实现数据缺失与标注有限等开放条件下的常见精神心理疾病的隐含推理与精准诊断；研究知识-数据耦合驱动的时空序列预测方法，探索基于知识数理嵌入的多模态数据跨尺度动态融合及演化预测机制，实现临床评估、神经心理、磁共振、脑电、基因等多模态数据条件下精神心理疾病发生发展的时空关联与动态监测；建立融合微服务架构、智能资源库、诊断监测服务等可插拔、易适配、服务化的精神心理疾病大数据精准分析架构，形成支撑常见精神心理疾病数据检索、病例生成、风险预测、方案推荐等辅助诊断的一体化平台。

考核指标：建成 1 套整合各类精神心理疾病知识、数据和诊断经验的知识图谱系统，包括 3 种以上的疾病种类；开发 3 种以上适用于精神心理疾病的复杂知识图谱的学习和动态推理方法，形成核心专利 3 项；构建 1 套整合 3 种以上精神心理疾病大数据的精准分析平台，嵌套 5 种以上疾病亚型

分类和动态监测模拟工具和模型；构建的工具和模型在 10 家以上的多中心进行效果评价和验证，实现开放共享。

关键词：精神心理疾病，知识图谱，人工智能，辅助诊断

3. 常见多发疾病临床诊疗关键技术及策略研究

3.1 围手术期心脑血管事件风险智能化控制技术与产品研发

研究内容：针对心脏病患者行心脏及非心脏手术的围手术期心脑血管事件发生率及死亡率高的问题，采用机器学习、模型构建等方法构建围手术期多模态数据库，突发意外情况时处理知识图谱，并以此研发围手术期心脑血管事件风险智能化控制技术体系，利用语音交互、计算机视觉、认知计算，虚拟现实等技术方法，研发心脏病患者围手术期人工智能麻醉机器人等设备，并利用上述围手术期风险控制技术和人工智能麻醉机器人，在县级以上医疗机构开展示范应用，并制定心脏病患者围手术期心脑血管事件智能化管理规范。

考核指标：完成人工智能算法模型、机器学习等对术前风险评估并出具报告，评估准确性大于 90%。实现人工智能围术期危机情况处理的基本理论、模型算法和工具，并进行

双盲测试。设计并建立围手术期心脏血管事件风险控制人工智能样机，支持特定手术种类和合并特定患者围术期处理全过程管理。在各省不少于 20 家基层医疗机构开展随机对照临床试验，验证人工智能麻醉机器人的在心脏手术和非心脏手术中应用的有效性、可靠性和可行性。推广此类风险智能化控制技术与麻醉机器人在全国 50 家基层医疗机构进行试用。申请发明专利不少于 2 项。

关键词：围术期心脑血管不良事件，人工智能，风险预警，知识图谱，医疗转化

3.2 尿路上皮癌精准诊疗关键技术及规范化临床体系建立

研究内容：针对尿路上皮癌易复发、多耐药、预后差、治疗不耐受等关键临床问题，基于我国尿路上皮癌治疗体系缺乏规范化标准的现状，运用多组学、机器学习、无创检测等技术，多维度探索尿路上皮癌早期诊断新靶点，建立基于液体活检的尿路上皮癌早期识别和疗效评估模型，在大规模前瞻性队列中验证模型效力，开发尿路上皮癌早期诊断及分型新方法；基于多中心、高质量尿路上皮癌临床队列及标本库，利用多组学、功能基因组筛选及克隆谱系追踪技术，探索尿路上皮癌演化模式与特征，鉴定尿路上皮癌进化演化过程的关键分子机制；根据进化规律，基于临床常用的铂类药物

物、紫杉烷类药物及 DNA 损伤修复途径抑制剂的新型高分子纳米药物，通过靶向主干突变、适应性疗法等影响肿瘤进化的策略，开发干预尿路上皮癌进化的新方法，并应用单细胞多组学及人工智能等关键技术阐明其作用机制；在探索尿路上皮癌微创新术式及新辅助治疗新方案的基础上，制订适合中国人群特征的尿路上皮癌临床诊疗规范。针对尿路上皮癌合并静脉癌栓整体预后差的现状，探索术前新辅助免疫治疗技术并评估预后影响，基于真实世界研究结果制定此类患者规范化辅助免疫治疗方案。

考核指标：开发不少于 2 种尿路上皮癌早期诊断及分型新方法；开发 1~2 套具有自主知识产权的筛查/诊断试剂盒；探索不少于 2 种尿路上皮癌进化演化的常见模式及特征，鉴定不少于 3 个尿路上皮癌演化的关键分子机制和治疗新靶点，研发不少于 3 种基于四价铂及 DNA 损伤修复途径抑制剂的聚氨基酸、聚酯高分子基纳米药物，其中至少 1 种完成临床前评估；推广不少于 3 种尿路上皮癌微创治疗新术式，探索不少于 2 种尿路上皮癌辅助及新辅助治疗新方案，制订不少于 2 部尿路上皮癌规范化诊疗治疗指南；建立 1 种尿路上皮癌合并静脉癌栓的综合治疗方案，并在全国 20 家以上医疗机构推广应用；获得不少于 3 项国家专利。

关键词：尿路上皮癌，早期诊断靶点，分子分型，纳米药物，诊疗规范

3.3 急性呼吸衰竭关键诊疗技术与慢性呼吸衰竭长期管理体系构建研究

研究内容：前瞻性建立急性低氧性呼吸衰竭队列，对其疾病表型分类进行研究，进而指导早期精准诊断及个体化治疗方案的制定；研发分子诊断技术，并开展在急性呼吸衰竭的临床应用研究；针对多种肺活检技术在急性呼吸衰竭的临床应用进行前瞻性研究；在现有多中心队列基础之上，针对体外生命支持技术相关出血、院内感染等并发症的防治策略进行临床研究；建立慢性呼吸衰竭队列，探索合适的长期管理模式，并寻求基于新型便携监测、物联网、人工智能技术的慢性呼吸衰竭急性加重预警技术，对慢性呼吸衰竭开展移动式全场景管理的方法与应用研究。

考核指标：建立不少于 5000 例重症肺炎所致的急性低氧性呼吸衰竭队列，建立 1 套多维度的急性低氧性呼吸衰竭分型体系；研发针对急性呼吸衰竭病因诊断的 3 种新型分子诊断技术并于临床验证；建立至少 3 项适用于急性呼吸衰竭的床旁肺活检技术规范，各项技术完成例数不少于 100 例；建立 1 套急性低氧性呼吸衰竭病因规范化诊断体系并在 30 家以上单位推广；建立不少于 3 项针对体外膜肺氧合技术（ECMO）相关并

发症的防治策略，建立 1 套 ECMO 治疗急性呼吸衰竭规范并在 30 家以上单位推广；建立不少于 1000 例慢性呼吸衰竭队列，建立 1 套成熟的慢性呼吸衰竭长期管理模式并在 30 家以上单位推广；研发用于慢性呼吸衰竭监测与管理的便携式多参数设备 10 套，构建基于多模态数据的慢性呼吸衰竭急性加重预警模型，模型灵敏度和特异性均不低于 0.85，建立慢性呼吸衰竭移动式全场景管理及急性加重预警系统 1 套。

关键词：急性呼吸衰竭，慢性呼吸衰竭，肺活检，体外膜肺氧合，移动管理

3.4 肺血栓栓塞症综合防治体系构建及长期随访管理系统化研究（平行设立青年科学家项目）

研究内容：构建和完善包含临床、影像和组学等多维度数据的肺血栓栓塞症（PTE）及相关疾病数据库及随访管理平台，开展住院患者高危人群及特定病种静脉血栓栓塞症（VTE）发病风险、预警模型构建及预防相关的随机对照研究，开展卫生经济学评价，建立基于信息化支持的风险评估与管理体系统；分析、挖掘肺栓塞诊断与鉴别诊断、危险分层、病程演进相关的新型生物标志物，结合人工智能影像评价技术，优化诊断模型和临床路径，优化肺栓塞个性化治疗策略，探索基于大规模人群队列的防诊治全链条管理方案；研发肺栓塞不良结局（如复发和出血）、慢性血栓栓塞性肺疾病和慢性血栓栓塞性肺动脉

高压（CTEPH）的风险预测模型，并开展干预性研究，探索并优化多学科协作的血栓后综合症治疗及康复管理方案，最终建立预防、诊治、康复一体的全流程患者随访及管理模式，提升对肺栓塞的综合防治和管理水平。

考核指标：构建和完善包含临床、影像、组学等信息的VTE风险人群、肺栓塞和慢性血栓栓塞性肺动脉高压患者数据库；建立基于信息系统的患者随访管理和质控平台，完成住院患者VTE风险评估4万例，实现对3万例VTE风险人群、2万例肺栓塞与1千例慢性血栓栓塞性肺动脉高压患者的精细化管理；发现与肺栓塞发生、诊断和预后相关的新型生物标志物不少于3个；建立基于国人临床及组学特点的肺栓塞预警、诊断及预后评估模型各1个；制定肺栓塞综合防治体系卫生经济学评价标准1个，参与肺栓塞和慢性血栓栓塞性肺动脉高压诊治指南，并在全国二级和三级医院推广和应用。

关键词：肺血栓栓塞症，慢性血栓栓塞性疾病，精准化诊治，信息化及多组学技术

3.5 炎症性肠病的精准诊断体系及治疗技术研究(平行设立青年科学家项目)

研究内容：组建我国大规模、多中心的炎症性肠病专病队列和随访数据库，联合临床信息、实验室数据及多组学技术，建立适合我国炎症性肠病患者的诊断、分型和预后评价

体系；研究内镜新技术在炎症性肠病中的应用价值，包括内镜人工智能诊断和评估疾病活动度，内镜微创治疗肠道并发症；基于炎症性肠病并发症的关键发生机制，建立肠道并发症的精准影像学评估体系，指导临床决策；开展药物经济学评价和疗效预测研究，探索适合我国炎症性肠病患者的药物选择和药效监测策略；研发具有我国自主知识产权的炎症性肠病新型药物，并进行临床疗效评价。为炎症性肠病患者提供早期诊断、有效干预的临床诊疗方案，提高患者生活质量。

考核指标：在已经建立的符合国际标准化并包含临床、影像、内镜等数据库基础上，建立我国炎症性肠病随访平台和随访数据库，病例数不少于 10000 人；研发 3 项炎症性肠病诊疗新技术和新产品；制定 1 套适合中国人的炎症性肠病防治综合诊疗方案，全国适宜技术推广；根据地理分布建立全国高质量诊疗中心不少于 100 家。

有关说明：本项目为临床研究类项目。

关键词：炎症性肠病，精准诊疗，人工智能

3.6 结肠管状腺瘤病变的防治关键技术研究

研究内容：建立我国大规模、多中心的结肠管状腺瘤随访数据库及生物样本库，依托其建立并推广结肠管状腺瘤进

展的预测模型，制定疾病进展的风险精准评估体系；开发以3D内镜成像、全景重构智能胶囊内镜、人工智能辅助诊断支持系统、外泌体液体活检分子诊断与早期筛查等高新技术等为代表的多项新型诊疗技术，并开展相关应用评价；优化现有诊治策略，实现交叉学科前沿技术驱动下的早期筛查、干预模式的应用示范。

考核指标：建成包含临床、影像、病理等全方位数据的中国结肠管状腺瘤人群数据库及生物样本库，病例数不少于3万人；构建1套适合我国国情的结肠管状腺瘤病变进展的风险精准评估体系；重点突破早诊早治、精准诊疗相关的新技术和新产品不少于4项，制定1套针对疾病进展高危人群的结肠管状腺瘤防治综合诊疗方案；并将以上成果推广至全国50家以上综合性医院，完成项目成果的转化。

有关说明：由建有国家临床医学研究中心的医疗机构牵头申报。本项目为临床研究类项目

关键词：结肠管状腺瘤，预测模型、胶囊内镜、3D内镜，人工智能、外泌体

3.7 肝硬化门脉高压症的诊治关键技术研究

研究内容：通过建立大样本、多中心的肝硬化队列，阐明我国肝硬化的病因变迁及门脉高压症严重并发症（食管胃静脉曲张出血）的发生规律，并建立和完善病例随访的临床数据库及生物样本库；通过基于机器学习的肝硬化门脉高压症的无创影像组学预测模型，制定肝硬化门脉高压症发生严重并发症风险及肝硬化门脉高压症逆转的精准分层管理；以降低病死率为目标的肝硬化门脉高压症静脉曲张出血的优化治疗方案，明确消化内镜、血管介入及肝移植的合理干预时机；开发基于分子影像和 ctDNA 液体活检的肝硬化进展为肝癌的筛查与早期诊断新技术，明确肝硬化癌前疾病的演变规律、分子特征、筛查与监测新技术，并开展相关应用评价。

考核指标：建成包含临床、影像和病理等中国肝硬化人群临床数据库及生物样本库，病例数不少于 3 万人；重点突破肝硬化门脉高压症发生严重并发症的诊治新技术，有关筛查、早诊早治、精准预警的新技术和新产品不少于 3 项，制定或修订我国肝硬化门脉高压症相关并发症诊疗指南 2-3 部；并将以上成果推广至全国 50 家以上基层医疗机构，完成项目成果的初步转化。

有关说明：本项目为临床研究类项目。

关键词：肝硬化门脉高压症，预测模型，人工智能，液体活检，内镜技术，血管介入

3.8 骨不连、骨感染等骨科难治性疾病诊疗体系建立及关键技术研究（平行设立青年科学家项目）

研究内容：建立骨科常见难治性疾病（骨不连、骨与软组织感染、骨缺损等）全国多中心专病数据库（包括临床信息库和生物样本库），揭示中国人群骨科难治性疾病的病程轨迹，阐明患病率、常见风险因素及流行病学特征。利用生物信息学多组学技术（宏基因组学、表观遗传组学、代谢组学、蛋白组学等）和大数据分析技术，探索骨不连、骨感染等难治性疾病的分子分型与关键机制，筛选诊疗关键靶点或标志物。利用人工智能、生物传感、柔性材料、生物制剂等前沿技术，创新骨与软组织感染、骨不连等难治性疾病早期诊断新方法及治疗新技术；建立适合我国国情的骨不连、骨感染等难治性疾病诊疗新模式并推广应用，提高我国对于骨科常见严重疾病的救治能力。

考核指标：建立骨科常见难治性疾病（骨不连、骨与软组织感染、骨缺损及高危人群）的医疗大数据平台（包括临床信息库和生物样本库），明确其流行病学特征；开发不少于3个的疾病干预靶点或诊断生物标记物；开发具有自主知

识产权的，骨与软组织感染、骨不连等难治性疾病早期诊断新方法 & 治疗新技术 2-3 项；开发一种基于 C 反应蛋白等炎症指标的探测器，实现对血液中反应蛋白含量炎症指标水平变化探测（响应时间小于 5 分钟，检测限达 100 ng/mL）；开发 1-2 类柔性温度/压力传感器，实现骨骼微环境温度、压力变化的灵敏响应；形成基于创新监测技术的骨不连、骨感染等骨科难治性疾病标准化预警和诊断策略，并建立行业诊疗规范及共识指南；在全国范围内不少于 100 家具代表性的省、地市、县级医院推广应用，完成项目成果的转化。

有关说明：由建有国家临床医学研究中心的医疗机构牵头申报。

关键词：骨科难治性疾病、流行病学特征、发病机制、诊疗策略

3.9 脊柱畸形精准诊疗体系构建及关键技术研究（平行设立青年科学家项目）

研究内容：针对脊柱畸形的疾病特点、风险预警和防治体系构建开展研究，建立大规模、多中心人群队列，形成脊柱畸形大数据库，开展流行病学调研，明确我国脊柱疾病的特点与规律；建立覆盖重点人群的疾病发生、发展和预后模

型，制定疾病精准评估体系，开展临床干预验证，实现疾病防治关口前移；研发以脊柱多维度高清成像评估系统、人工智能辅助疾病诊断系统、脊柱畸形内固定矫正系统、个性化脊柱椎间融合系统、强化椎间应力终板系统等高新技术为代表的多项诊疗新器械和新产品，进行前瞻性、多中心临床评价和验证，形成疾病诊治新方法和新规范，优化并革新现有重点人群疾病早期诊断和治疗策略，提升我国脊柱畸形防治水平。

考核指标：建立具有全国代表性的、多中心（30 家以上综合性医院）脊柱畸形注册平台，包括患者基本信息、随访信息及 3D 影像数据，样本不少于 10000 例；建立基于国人临床及影像学特点的脊柱畸形精准诊断及预后评估模型各 1 个；研发不少 4 种脊柱畸形相关的诊疗新器械和新产品，覆盖影像评估、智能诊断、矫形系统及椎间融合系统等方面，完成患者数量不少于 1000 例、开展医院不少于 6 家的临床多中心队列研究；申请/获得不少于 10 项发明专利（其中至少 2 项国际 PCT 专利），取得不少于 2 项医疗器械证书，更新我国脊柱畸形疾病的分型和外科诊治的专家共识及指南。

有关说明：由建有国家临床医学研究中心的医疗机构牵头申报。

关键词：脊柱畸形疾病、防治体系、技术研究

3.10 出凝血疾病的诊断分层新方法、干预新靶点及治疗新策略的研究

研究内容：聚焦出凝血疾病，包括免疫性血小板减少症、凝血因子异常等血液危重疾患，综合多组学、大数据等技术，筛选诊疗新型生物学标记及干预新靶点；创建基于新靶点的危险分层新方法，通过多中心、前瞻性临床研究证实其有效性；借助人工智能技术，建立多模态风险预测模型，开发疗效及预后预测软件，形成基于预测模型的创新性治疗策略，改善危重出血性疾患的预后，在全国推广应用。

考核指标：建立不少于 3000 人的出凝血疾病医疗大数据平台；发现 2-3 种危重出凝血疾病的诊疗新靶点；创建 2-3 种基于新靶点的诊断分层及治疗新方法，并通过高水平临床研究证实新方法的有效性；开发有自主知识产权的出凝血疾病风险预测软件不少于 1 项，形成专利转化；建立 2-3 项可能改变指南、共识的出凝血疾病综合诊疗新策略，推广至 50 家以上单位应用。

关键词：出凝血疾病，多组学，大数据，干预靶点

3.11 位听神经退行性疾病综合干预康复体系建立及关键技

术应用研究

研究内容：基于成熟的网络化平台体系，通过建立基于大数据平台的多中心、大规模的数据库，研究位听神经退行性疾病的临床特征，提出适合国人的相关评估和诊断体系以及综合干预技术；通过建立非灵长类大动物模型，深入探索位听神经退行性疾病的病理生理机制；利用大动物模型开发非药物干预措施和诊疗新方法，优化位听神经退行性疾病的早期诊断干预和治疗策略；研发位听神经退行性疾病诊疗和长期管理技术产品，开展基层应用示范、形成优化方案并实施验证。

考核指标：建成包含临床资料、数字化听力和前庭功能数据的国人大型位听神经退行性疾病数据库（不少于 80 万例）；建成 1-2 种位听神经功能减退的非灵长类大动物疾病模型；提出相关国家标准 1 项，制定地方标准 1 项；建立 1 套适合国人的听神经退行性疾病分型诊断指标和体系；研发具有国产自主知识产权的位听神经退行性疾病诊疗设备，获得 ≥ 3 项国家医疗器械注册证；建立 1 套位听神经康复系统，形成 ≥ 3 项国家专利，并示范推广不少于 200 家网络成员单位。

有关说明：由建有国家临床医学研究中心的医疗机构牵头申报。本项目为临床研究类项目。

关键词：位听神经，康复体系，早期诊断，治疗策略

3.12 慢性鼻炎诊疗关键技术研究

研究内容：开展基于慢性鼻炎内在分型（过敏性鼻炎、嗜酸性粒细胞增多性鼻炎、局部过敏性鼻炎以及特发性鼻炎）的流行病学研究，明确不同亚型慢性鼻炎的临床特征和差异；利用鼻炎临床病例，结合建立灵长类大动物模型，探索慢性鼻炎的发病机制及关键靶标；筛选并建立各鼻炎亚型的无创诊断生物学标志物体系；研发以干冷空气和过敏原鼻激发试验为核心的慢性鼻炎创新诊断技术及相关试剂和设备；利用大动物模型开发多肽和单抗等生物制剂类治疗新产品并开展临床前研究；通过多中心临床研究，评价已上市药物和生物制剂以及外科技术对不同类型慢性鼻炎的疗效，优化治疗策略；开展研发产品在基层的实施验证，通过应用示范形成适合基层推广的优化诊疗方案。

考核指标：建立国人慢性鼻炎数据库（不少于 2 万例）；建成 1-2 种慢性鼻炎灵长类大动物疾病模型；发表英文诊疗指南 1 部；建立 1 套符合我国国情的慢性鼻炎诊疗体系；研发具有国产自主知识产权的慢性鼻炎诊疗设备、技术和产品；形成 ≥ 3 项国家和国际专利，并示范推广至不少于 100 家协作成员单位。

有关说明：本项目为临床研究类项目。

关键词：慢性鼻炎，诊疗体系，关键技术，治疗策略

3.13 耳源性眩晕创新诊疗体系的建立和关键康复技术的研发

研究内容：聚焦内耳前庭感受器及前庭神经功能障碍所导致眩晕疾病精确诊断和有效康复的瓶颈，创建基于前庭眼反射和（或）前庭脊髓反射客观定量和智能分析的前庭功能全频率、多器官功能评价新技术，建立耳源性眩晕疾病的综合评价体系；构建常见耳源性眩晕疾病（良性阵发性位置性眩晕、梅尼埃病、前庭神经炎、老年性前庭病等）的全国队列，探索疾病发生、进展和康复的关键影响因素，结合免疫学、代谢组学、影像学等多种技术手段，开发实现疾病精确诊断的新指标和新方法；利用动物模型和人群队列，结合功能性磁共振技术研究前庭功能的中枢感知和代偿机制，为前庭康复策略的制定奠定理论基础和依据；系统性建立耳源性眩晕疾病的精确诊疗和康复体系。

考核指标：研发评估半规管功能的全频率、客观定量数字化诊疗装备；建立扭转眼震的精细化定量评估系统，开发具有临床应用价值的偏心旋转实验，实现耳石器官功能的客

观定量评价；研发动静结合的姿势、步态和视敏度的客观评价装备，建立耳源性眩晕疾病康复评价的终点指标；研发耳源性眩晕数字化诊断及眩晕疾病康复装备 3 种以上，并获得 2 种以上国家医疗器械注册证；成立全国的多中心协作组，建立常见耳源性眩晕疾病（不少于 5 种）的全国队列；筛选 2 种以上耳源性眩晕疾病诊疗的客观新技术或新指标；建立耳源性眩晕疾病的智能诊断工具 1 种；申请国家发明专利 4 项以上；申请国际发明专利 1 项以上；制定耳源性眩晕疾病诊疗及康复指南或专家共识 2 项；成果在不少于 300 家医院推广应用。

关键词：眩晕，平衡障碍，前庭康复，诊疗装备，智慧医疗

3.14 银屑病诊疗路径规范与应用模式研究

研究内容：采取分层随机整群抽样方法开展全国性银屑病横断面调查，明确临床类型、共病及危险因素等疾病特征。借助已经建成的覆盖全国至少 30 个省级行政区的协作网，联合不少于 200 家三级医院，开展临床登记研究，通过真实世界临床大数据和前瞻性队列研究，明确银屑病临床特征、诊疗现状以及符合中国病例特点的新疗法和治疗规范，进而建立疾病防控体系。基于多中心生物样本库，结合（单细胞）

多组学、高通量定量蛋白组学和修饰蛋白组学分析，利用生物、医学及信息融合的前沿人工智能多模态数据整合相关技术，分析不同部位、不同类型银屑病皮损多组学特征和差异，挖掘有靶标潜力的致病基因及蛋白，开发有助于疾病早期诊断、治疗与预后评估相关的生物标志物新体系，发现基于组学的新分型，指导精准和个体化治疗。最终服务于广大患者群体。

考核指标：覆盖全国的登记研究建设，照顾到不同地域的发展水平，成立不少于 800 家的协作网单位，培训至少 1000 名银屑病专病医生；建立不少于 10 万例的高质量队列和样本库。发布我国银屑病不同类型的患病率、共病分布和危险因素，出版发表不少于 5 部银屑病疾病特征和诊疗相关的专著和指南共识；借助协作网单位，组织开展高质量前瞻性队列研究或真实世界研究不少于 50 项；明确我国银屑病临床类型及危险因素，更新银屑病基于分子组学的疾病分型，建立防控体系和发布治疗规范至少 2 项，发布精准和个体化治疗路径至少 2 项。申请专利 5 项以上，开展技术培训 1000 场，国际交流 5 场。

有关说明：建议由建有国家临床医学研究中心的单位牵头实施。

关键词：银屑病，流行病学研究，临床登记研究，多组学研究，诊疗规范

3.15 基于光电免疫调控效应的常见慢性皮肤病临床试验研究和应用

研究内容：对标常见慢性皮肤病，包括特应性皮炎、银屑病、白癜风及几种慢性皮肤感染（包括病毒、真菌和细菌感染引起的增生物或感染性肉芽肿）等，依托全国协作网络，建立临床队列和生物样本库，作为多组学大数据挖掘、随机对照和真实世界研究的基础。开展实验研究，探索传统和新型光电光热（温热）条件对皮肤免疫的调控效应。根据免疫调控作用特点和方向，创制或采用不同模态的皮肤光电光热治疗装置，开展目标皮肤病的临床试验研究，以免疫炎症的长期与短期控制、病原微生物的清除和临床症状改善为主要观察指标，获取有效及安全性数据，作为制定指南的循证依据；探索性开展以光电光热治疗为基础、结合免疫靶点干预的临床研究，进一步提升临床治疗反应率；组织全国大部分省市区域的技术培训、临床应用和真实世界研究，服务于广大患者群体。

考核指标：组建覆盖全国大部分区域、不少于 100 家的医疗机构网络，建设总量不少于 10 万例的皮肤疾病研究队

列和样本库。作为标志性成果，研制或改进 3 种以上国际领先或先进的、针对皮肤黏膜病变的适型、精准调控光电光热（温热）装置并通过医疗安全性测试，申请专利 10 项以上。通过实验研究，获得 4 类以上不同光电光热干预条件对皮肤免疫或病原微生物的差异调控效应指标体系；开展至少 5 项多中心随机对照临床试验，获得几种光电光热治疗模式在目标疾病中的有效性和安全性数据，总体有效和安全性指标高于传统治疗 10%左右；开展 3 种以上基于光电光热联合免疫治疗的探索性试验，获得联合治疗方法的优效性数据。产生的研究结果作为高水平循证证据，制定 3 部相关皮肤病诊疗指南或规范。通过培训千名左右的专业医师，在百家医疗机构开展 4 个以上病种、万例以上的真实世界研究，推广适宜的光电光热治疗技术；积极推动相关技术方法的国际化，开展国际交流活动 5 次以上。

关键词：光电治疗，温热治疗，免疫调控，临床研究，诊疗规范

3.16 碘营养的精准评价与碘相关甲状腺疾病的防治关键技术

研究内容：针对山区、平原和沿海等不同碘水平地区的儿童、成人及妊娠妇女开展碘与甲状腺疾病关系的研究，明

确碘对甲状腺疾病发生、发展的作用；确定不同碘营养评价指标的精准性，建立不同人群尤其是妊娠妇女等特需人群适宜碘营养范围，构建碘营养的精准评价体系；揭示碘相关甲状腺疾病的流行规律，建立易感人群疾病风险预警值；开发甲状腺人工智能诊断设备及个体碘营养评估软件，建立碘相关甲状腺疾病的预测、预警、诊断及管理系统，做到疾病的早预防、早诊断、早治疗；明确碘对甲状腺疾病发生、发展、预后及环境致甲状腺肿物质对甲状腺的影响及机制。通过精准评估个体碘营养和规范甲状腺疾病的碘干预为我国实施因地制宜、分类指导、科学补碘的政策提供保障。

考核指标：建立个体和群体碘营养评价的指标体系，不同地区、人群差异化的食用盐碘含量参考值，不同人群碘尤其是妊娠妇女等相关甲状腺疾病的风险预警值；确认不少于3个碘影响甲状腺疾病的新标志物，明确不少于3个干预靶点；完善全国碘营养和甲状腺疾病的数据库（样本量不少于10万），绘制全国碘与甲状腺疾病地图，在碘缺乏病高危地区建立碘营养评估及甲状腺疾病防控示范区；开发甲状腺疾病智能诊断设备、个体碘营养评价软件，建立甲状腺疾病规范化碘干预方案，在不少于100家临床及疾控机构推广使用，申请发明专利不少于2项、软件著作权2项，牵头制定国家指南、共识、标准共3部。

关键词：碘营养，甲状腺疾病，精准评价，防治，人工智能

3.17 难治性内耳性疾病创新诊疗体系的建立和关键技术的研究（平行设立青年科学家项目）

研究内容：以难治性内耳性疾病如突发性聋、耳鸣及耳源性眩晕为重点，构建大规模、前瞻性的全国队列研究，探索疾病发生、进展、康复的关键影响因素。建立多模态风险预测模型并进行验证，形成精准治疗策略与预后评估体系，研发临床诊疗辅助决策系统。针对难治性内耳性疾病的不良预后，采用群体遗传学、免疫组学、代谢组学及影像学方法结合人工智能技术，探索对治疗有指导意义的靶向标志物，以及有助于预后评价和疗效预测的分子标志物，深入探索难治性内耳性疾病的有效治疗方案，建立符合我国现阶段国情的、经济高效的难治性内耳性疾病综合诊治策略并推广应用。开展新技术手段在难治性内耳性疾病患者综合管理中的应用研究，研发相关诊疗新技术和新设备。

考核指标：建成全国性的多中心难治性内耳性疾病（不少于3种）人群队列及生物样本库，覆盖50家以上综合及专科三级医院2万例以上患者，探知难治性内耳性疾病的发病风险因素或可能诱发机制；阐释难治性内耳性疾病致病及

疾病进展的新机制；开发并验证预后判断、疗效预测的分子标记（不少于2个）；研发相关诊疗新技术和新设备3项以上，其中1项完成医疗器械注册；制定难治性内耳疾病有效治疗方案；开发难治性内耳性疾病患者的智能健康管理信息系统。获得国家发明专利2项以上；制定难治性内耳性疾病的诊疗指南及专家共识2项，成果在不少于300家医院推广应用。

关键词：难治性内耳性疾病，疾病防治，诊疗装备，智能健康管理，

4. 常见多发疾病防控技术应用示范及推广研究

4.1 间叶间皮及神经系统来源恶性肿瘤精准诊疗和临床及转化研究体系建立

研究内容：针对预后差且缺少标准诊疗规范的间叶、间皮及神经系统来源的恶性肿瘤，建立全国协作网，扩大与完善中国间叶间皮及神经系统来源恶性肿瘤临床患者队列及组织生物样本库。以整合性大数据为基础，明确中国间叶间皮及神经系统来源恶性肿瘤的发病机制和预后因素。结合临床队列和生物样本库，运用已建立的全景式、多组学技术平台，整合基因突变、转录调控和代谢重塑等特征性异常，从组织到单细胞层全面深度解析间叶间皮及神经系统来源恶

性肿瘤异质性及其微环境的构成与动态变化规律，鉴定间叶间皮及神经系统来源恶性肿瘤发生、发展过程中的多组学改变，明确间叶间皮及神经系统来源恶性肿瘤精准分子分型，构建可有效预测间叶间皮及神经系统来源恶性肿瘤预后和疗效的生物标记评价体系，指导诊断、危险分层和精准治疗。同时，在精准诊断分层和分子分型基础上，通过间叶、间皮及神经系统来源恶性肿瘤基因表达及信号通路异常来探索创新靶点，研发小分子药物、细胞基因及肿瘤疫苗等治疗新策略，通过临床前研究和临床转化研究，评估间叶、间皮及神经系统来源恶性肿瘤创新靶点治疗的安全性和有效性。在精准分层的基础上，探索小分子药物、细胞基因和肿瘤疫苗等新技术新方法在间叶、间皮及神经系统来源恶性肿瘤治疗中的安全性和有效性，开展临床研究，通过个体化治疗和全程化管理，实现基于发病机制和预测体系的间叶、间皮及神经系统来源恶性肿瘤创新性治疗策略。综合以上新技术新方法和新策略的应用，基于生物信息学数据、新靶点新通路鉴定和新型药物的研发，建立间叶、间皮及神经系统来源恶性肿瘤的临床和转化研究体系。

考核指标：建立 1 万人以上间叶、间皮及神经系统来源恶性肿瘤队列，临床数据和生物信息学数据库；阐述不少于

2 种间叶、间皮及神经系统来源恶性肿瘤致病及疾病进展的新机制；发现并验证不少于 2 个与预后和疗效预测相关的分子标志物；建立至少 2 种间叶、间皮及神经系统来源恶性肿瘤的多组学分子分型体系；获得不少于 2 项国家发明专利，建立不少于 2 种创新性药物或者细胞基因及疫苗等新型治疗方法，其中至少 1 个获得临床试验批件并开展临床研究；在建立间叶间皮及神经系统来源恶性肿瘤分子分型和疗效预测体系的基础上，研发相应检测试剂盒或产品，获得专利或者注册证，开发不少于 1 个具有自主知识产权的生物标志物诊断试剂盒，在不少于 100 家医院开展示范应用；形成不少于 2 项改变目前诊疗指南的综合诊疗规范或者指南，初步形成基于分子分型的间叶间皮及神经系统来源恶性肿瘤综合诊治体系；在全国不少于 100 家医疗相关机构中推广应用。

有关说明：本项目为临床研究类项目，由建有国家临床医学研究中心的医疗机构牵头申报。

关键词：间叶间皮及神经系统来源恶性肿瘤，精准诊疗，多组学，分子分型，临床研究，转化研究

4.2 肺外周结节疾病群精准诊疗体系的建立和示范推广研究

研究内容：聚焦我国重点高发肺外周结节疾病群（包含肺恶性肿瘤、良性肿瘤、炎性结节、间质性肺疾病等），建立多中心、大样本、前瞻性肺外周结节专病队列，收集临床诊疗、辅助检查信息及生物样本，研究肺外周结节疾病群发病及转归的遗传与环境因素；结合肺部多组学影像和临床诊疗信息，联合微创外科、靶向治疗、免疫治疗、呼吸介入、肺移植、跨膜纳米药物递送等技术，研发集成肺外周结节病因精准识别、早诊早治、重症治疗全周期防控于一体的智能化系统工具，通过覆盖全国不少于 50 家医院的多中心研究验证效果和效益；最终建立适于全国推广及应用的肺外周结节疾病群联合筛查早诊路径。

考核指标：建立覆盖全国不少于 50 家医院，不少于 10 万人的中国肺外周结节患者的多中心、前瞻性队列，建成中国肺外周结节相关临床诊疗、辅助检查研究数据库及生物样本库（随访至少 5 年）；构建一套具有自主知识产权、涵盖肺部多组学影像（包含胸部 CT、PET-CT、支气管内超声、电磁导航支气管镜等）肺外周结节精准病因早诊智能化系统工具，获批相关医疗器械注册证 2 项；建立基于微创外科、靶向治疗、免疫治疗、呼吸介入、肺移植、跨膜纳米药物递送等技术的肺外周结节疾病群规范化多学科诊疗路径；制定

不少于 2 套高质量肺外周结节诊疗行业标准和指南，完成中国肺外周结节医疗质量现状及变化趋势分析报告；在不少于 50 家医疗机构中推广应用，实现肺外周结节疾病群病因诊断准确率超过 99%、肺外周恶性结节 5 年生存率超过 95%。

关键词：肺外周结节疾病群，诊治智能化和信息化，多组学影像学，精准医学

4.3 偏头痛专病队列及质量控制体系建立研究

研究内容：建立多中心、大样本、前瞻性偏头痛专病队列，收集临床诊疗、神经电生理检查信息及生物样本；研究偏头痛转归及慢性化的遗传与环境因素；开展基于正电子发射计算机显像（PET）、磁共振、脑磁图结合高密度脑电图等多模态影像学及电生理检查的偏头痛颅内起源和慢性化的神经网络与环路机制研究；开展基于脑代谢的偏头痛预防性治疗的多中心、双盲、随机对照研究，筛选新的药物治疗方案；研究建立符合中国国情的偏头痛质量控制体系，建立偏头痛临床诊疗质控指标体系、标准和质量管理规范。

考核指标：建立覆盖全国不少于 50 家医院，不少于 2 万人的中国偏头痛患者的多中心、前瞻性队列，建成中国偏头痛相关临床诊疗、神经电生理检查研究数据库及生物样本

库；建立不少于 2000 例的偏头痛患者多模态高分辨影像脑功能数据库；发表中国偏头痛相关治疗及预防指南或专家共识 2-3 项；建立符合国际标准的、开放共享的偏头痛临床研究大数据平台；建成偏头痛临床诊疗路径和分级质控网络；完成中国偏头痛医疗质量现状及变化趋势分析报告。

有关说明：本项目为临床研究类项目。

关键词：偏头痛，临床研究，临床路径，质量控制，多模态组学

4.4 股骨颈骨折内固定治疗新技术研建与应用示范

研究内容：围绕股骨颈骨折内固定保髋治疗需求，聚焦当前内固定器材和手术技术规范性不足、治疗效果不确切、医疗同质性差等问题，基于具有自主知识产权的国产创新内固定器材（已获得医疗器械注册证），研发配套的智能化微创手术工具，建立规范化手术方案。基于现有国人骨骼解剖数据，开展配套微创手术器材研发和手术路径规划，并进行适用性研究；针对新鲜股骨颈骨折的稳定固定难题，开展多中心随机对照试验，明确具有力学稳定优势的滑动加压锁定钢板等新型内固定与传统固定的对比疗效优势；针对陈旧股骨颈骨折愈合难题，开展植骨技术结合传统内固定与股骨颈

内侧支撑钢板等新型内固定疗效的对比研究，遴选适宜技术；建立全国性股骨颈骨折专病注册登记平台和数据库，开展长期随访观察和疗效评估研究；建立基于循证医学证据的内固定治疗专家共识、临床指南及行业规范，明确新器材、新技术的适用范围；建立股骨颈骨折新技术推广教育平台，依托国家临床中心已有的网络体系，在全国范围内推广应用，形成示范效应，提高基层医疗机构治疗水平。

考核指标：建立具有全国代表性的、多中心股骨颈骨折专病注册登记平台 1 个；研发股骨颈骨折智能化微创手术工具 1-2 套，研发基于中国人群解剖数据的微创手术新器材 1-2 套，制定相应手术路径及标准方案；形成基于创新手术器材及技术的股骨颈骨折规范化手术治疗策略，并建立行业诊疗规范及共识指南 1 份；在全国范围内不少于 100 家具代表性的省、地市、县级医院推广应用，完成项目成果的转化。

有关说明：由建有国家临床医学研究中心的医疗机构牵头申报。

关键词：股骨颈骨折、内固定器材、应用示范

4.5 血液肿瘤诊断和残留病监测技术体系的示范推广与规范化

研究内容：针对血液肿瘤诊断和微小残留病监测的应用需求，聚焦急性白血病规范化诊断与监测平台，通过多中心、远程多学科协作完成规范化诊断与微小残留病监测成熟技术体系的示范推广；在此基础上建立大数据协作平台，通过多中心、网络化层级管理，实现急性白血病等血液肿瘤精准诊断与监测的规范化和再创新。

考核指标：建立 2~3 项原创性残留病精准监测新技术；建成适合中国国情的血液病规范化诊断体系，并进行推广应用；申请发明专利 3-4 项；改变血液病诊疗指南/共识 2-3 项。

关键词：血液肿瘤，急性白血病，诊断，微小残留病监测

4.6 常见皮肤附属器疾病诊疗技术规范体系研究

研究内容：针对常见皮肤附属器疾病如痤疮、玫瑰痤疮、雄激素性脱发等开展全国性横断面调查，采取分层随机整群抽样方法，明确临床类型、共病及危险因素等疾病特征。基于已经建成的覆盖全国至少 30 个省级行政区的协作网，联合不少于 200 家三级医院，开展临床登记研究，通过真实世界临床大数据和前瞻性队列研究，对这些常见皮肤附属器疾病临床特征、诊疗现状以及可能的治疗靶点进行研究。基于

全国范围的真实世界临床大数据结合医学及信息融合的前沿人工智能多模态数据整合相关技术，开发应用软件和算法模型，用于指导临床规范化治疗，同时通过智能手机上应用软件开拓慢病管理模式，服务于广大患者群体。基于多中心生物样本库，结合（单细胞）多组学、高通量定量蛋白组学和修饰蛋白组学分析，整合共聚焦显微镜皮肤成像和生理指标（角质层含水量、经皮水分丢失、皮肤 pH 值、感觉神经传导阈值）等无创性皮肤检测，研究常见皮肤附属器疾病皮损多组学特征和差异，挖掘有靶标潜力的致病基因及蛋白，开发有助于疾病早期诊断、治疗与预后评估相关的生物标志物新体系。基于多中心生物样本库建立常见皮肤附属器疾病皮肤菌株库，并从整体微生态水平和单菌株水平研究皮肤微生态平衡在常见皮肤附属器疾病发生、发展中的作用和机制。筛选恢复微生态平衡的药物和化妆品靶点，并对获得候选微生态调节的活性成分在临床合作体系中通过多中心临床研究进行功效评价，推广临床应用。基于上述几项工作对常见皮肤附属器疾病的发病机制、新的诊断治疗技术的研究，制定相应的共识和指南，并通过全国协作网和软件和算法模型，形成规范化体系，推动全国的医疗水平均质化。

考核指标：建成覆盖全国的登记研究建设，兼顾到不同地域的发展水平，协作网单位不少于 200 家，培训至少 1000 名常见皮肤附属器疾病方面的专病医生；建立不少于 5 万例的高质量队列和样本库，发布我国常见皮肤附属器疾病的患病率、共病分布和危险因素。发表不少于 5 部常见皮肤附属器疾病疾病特征和诊疗相关的论著和指南共识；确定 3-5 个用于早期诊断和个体化治疗的生物标志物；申请 3-5 项发明专利。借助协作网单位，组织开展高质量前瞻性队列研究或真实世界研究不少于 20 项，发布精准和个体化治疗路径至少 2 项。开展技术培训 100 场，国际交流 2 场。

关键词：常见皮肤附属器疾病，临床登记研究，多组学研究，皮肤微生态，诊疗规范

4.7 颞下颌关节疾病临床诊疗新体系的建立

研究内容：绘制颞下颌关节疾病微结构、微成分、微力学高清解析图谱，阐明发病机制及疾病进展规律；建立全国性、多中心、大规模的颞下颌关节疾病专病队列；构建颞下颌关节疾病发生、发展的风险预测与疗效评估新模型；研发颞下颌关节疾病精准治疗原创性产品，实现受损关节盘原位仿生重建，并系统开展多中心、前瞻性的应用转化研究；建立颞下颌关节病新的数字化、个性化治疗体系，组织全国大

部分省市区域的技术培训、临床应用和真实世界研究，实现患者健康最大获益。

考核指标：阐明颞下颌关节疾病全周期细胞及基质微观解析图谱，探索不少于 2 种颞下颌关节疾病演化的常见模式及特征，鉴定不少于 3 个颞下颌关节疾病演化的关键分子机制和治疗新靶点；组建覆盖全国大部分区域、不少于 50 家的医疗机构网络，建设总量不少于 5000 例的颞下颌关节疾病研究队列和样本库；建立一项颞下颌关节疾病精准诊疗的行业指南；研发一套与国人颞下颌关节结构功能高度匹配的仿生人工关节盘，形成 ≥ 3 项国家发明专利，完成有效性及安全性评价并实现产品的申报注册；取得具有 III 类临床资质的颞下颌关节疾病数字化外科产品，并在至少 50 家医院推广应用；通过培训千名左右的专业医师，在百家医疗机构开展 1 万例以上的真实世界研究，推广适宜的颞下颌关节病新的数字化、个性化治疗体系。

关键词：颞下颌关节，人工关节盘，临床队列，III 类数字化医疗器械，精准治疗

4.8 职业健康危害防控技术装备应用示范及推广研究

研究内容：围绕尘肺病等重点职业病和工作相关疾病的防控，研究基于多源异构数据的职业健康风险综合评估和预警技术，构建职业健康危害防控决策支持数据库；开展矿山粉尘、放射性危害和工业噪声等智能化工程防护技术装备应用示范；开展核医学诊疗等特殊风险作业、互联网/IT行业及新就业形态常见作业职业健康风险评估与干预技术研发和应用示范；开展典型工作相关疾病预防控制技术的应用示范及推广研究；开展尘肺病、放射性疾病等智能化筛查与诊疗技术的示范推广应用。

考核指标：基于职业健康大数据，建立1套适应我国国情的职业健康危害综合风险评估预警技术体系，多源异构数据综合评估预警指标和模型不少于10个；建立基于《职业病危害因素分类目录》并与国际分级分类管理要求协调一致的職業健康危害因素健康危害数据库不少于4类；完成职业健康危害防控技术示范应用及推广不少于10项；完成矿山粉尘、放射性危害和工业噪声等智能化工程防护装备与职业病筛查诊疗装备示范应用不少于8台（套）；建立矿山粉尘、放射性危害和工业噪声等职业病危害防控综合示范工程不少于2项；建立重点工作相关疾病防控综合示范工程不少于1项；建立尘肺病等智能化筛查诊疗综合示范工程不少于1

项,尘肺病等筛查与诊疗技术示范应用 5 家医疗机构、5000 人次以上;申报国家专利不少于 4 项,取得软件著作权不少于 5 项,制定标准不少于 4 项,形成技术指南不少于 4 项。

关键词: 职业健康危害;智能化;风险评估;工程防护;筛查与诊疗

西北农林科技大学 xbnl

“常见多发病防治研究”重点专项

2023 年度“揭榜挂帅”榜单

为深入贯彻落实党的二十大会议精神，切实加强创新链和产业链对接，“常见多发病防治研究”重点专项聚焦国家战略亟需、应用导向鲜明、最终用户明确的重大攻关需求，凝练形成 2023 年度“揭榜挂帅”榜单，现将榜单任务及有关要求予以发布。

一、申报说明

本批榜单围绕 2 方面问题，一是骨衰老发生机制及治疗策略，拟解决骨衰老早期诊断技术、新型关键靶点、新型生物材料、变革型治疗策略等问题；二是脑胶质瘤防治的重大应用场景，拟解决脑胶质瘤手术治疗、诊断技术、综合治疗等关键实际问题。拟各安排国拨经费总概算 2000 万元，合计 4000 万元。除特殊说明外，每个榜单任务拟支持项目数为 1 项。项目下设课题数不超过 5 个，项目参与单位总数不超过 10 家。项目设 1 名负责人，每个课题设 1 名负责人。

榜单申报“不设门槛”，项目牵头申报和参与单位无注册时间要求，项目（课题）负责人无年龄、学历和职称要求。申报团队数量不多于拟支持项目数量的榜单任务方向时，仍

按程序进行项目评审立项。明确榜单任务资助额度，简化预算编制，经费管理探索实行“负面清单”。

二、攻关要求

揭榜立项后，揭榜团队须签署“军令状”，对“里程碑”考核要求、经费拨付方式、奖惩措施和成果归属等进行具体约定，并将榜单任务目标摆在突出位置，集中优势资源，全力开展限时攻关。项目（课题）负责人在揭榜攻关期间，原则上不得调离或辞去工作职位。对于同时支持多支团队“赛马攻关”的，在关键节点考核后择优进行支持。

项目实施过程中，将最终用户意见作为重要考量，通过实地勘察、仿真评测、应用环境检测等方式开展“里程碑”考核，并视考核情况分阶段拨付经费，实施不力的将及时叫停。

项目验收将通过现场验收、用户和第三方测评等方式，在真实应用场景下开展，并充分发挥最终用户作用，以成败论英雄。由于主观不努力等因素导致攻关失败的，将按照有关规定严肃追责，并依规纳入诚信记录。

三、榜单任务

1.骨衰老发生机制及治疗策略研究

需求目标：基于老年人群队列，探索骨衰老相关疾病，包括骨质疏松症、骨质疏松性骨折及骨关节炎等的早期生物分子标志物，研发适宜于临床应用的早期诊断技术，开发疾病预测模型；对骨衰老相关疾病人群进行全基因组测序分析，确定表达谱，筛选骨衰老易感基因；利用影像学、病理学、生物信息学等技术，深度解析骨衰老发生和进展新机制，利用单细胞测序，空间转录组学等先进分子生物学技术深入探索骨及关节组织中细胞衰老的发生机制，明确衰老细胞与周围细胞间的交流机制，发现调控骨衰老的新型关键靶点；利用人类多功能干细胞及人源化小鼠等建立骨衰老研究的细胞及动物模型；探索干细胞及外泌体等创新治疗骨衰老相关疾病的新技术；开发多种具有自主知识产权的骨修复重建新型生物材料，用于对抗骨衰老，并形成骨衰老相关疾病治疗的变革型治疗策略；促进形成较为完善的骨衰老及骨折的“三级医院-社区-家庭-个人”的预防控制体系。具体指标如下：

（1）建立全国性的老年人群健康调查队列，纳入不少于 5000 例 65 岁以上受试者；建成覆盖 1 万例患者、具有代表性的（20 个省市以上）、多中心（30 家以上综合性医院）骨衰老相关疾病大数据库。

（2）发现骨衰老相关疾病的早期生物分子标志物 3~5 种；开发 1 套骨衰老相关疾病的临床及分子预测模型。

(3) 探索骨衰老相关疾病中细胞衰老发生的关键分子机制，明确衰老细胞与周围细胞间的交流机制，筛选 3~5 种潜在干预的新靶点；研发基于新靶点的骨衰老相关疾病早期诊断技术 2~3 项，灵敏度、准确度均达 90% 以上。

(4) 建立基于干细胞及外泌体对抗骨衰老新技术 2~3 种；创新 1-2 种基于干细胞生物修复方案的新型骨修复重建生物材料。

(5) 形成对骨衰老相关疾病的诊断和治疗实践具有指导意义指南和共识 2~3 项。建立骨衰老相关疾病的综合预防、诊疗体系。

2. 脑胶质瘤综合诊疗新技术的开发及转化研究

需求目标：针对脑胶质瘤，特别是包括胶质母细胞瘤、弥散内生性桥脑胶质瘤在内的高级别胶质瘤整体预后较差的现状，在手术治疗层面：针对脑干/丘脑等手术难度极高脑区的胶质瘤，应用脑网络及光遗传学神经环路等研究方法，探索病损状态下脑功能改变的机制与关键节点，结合术中多模态技术，建立脑干/丘脑等重点脑区的精准神经外科操作流程及围手术期神经功能保护策略；在诊断技术领域：开展前瞻性临床研究以评价液体活检、分子影像学等脑胶质瘤新型无创/微创诊断方法的敏感性与特异性，并开发临床适宜的、能直接指导临床诊疗的诊断新方法；在综合治疗方面：应用

多组学技术进一步探索脑胶质瘤的发病机制，并利用高通量筛选技术发掘化疗药物、靶向治疗药物及细胞免疫治疗的新靶点，开发纳米材料等突破血脑屏障的新方法，并开展早期临床研究评估新型治疗方案的安全性及有效性，以期最终改善脑胶质瘤的整体诊疗效果。具体指标如下：

（1）针对侵犯脑干和丘脑等重要脑区的胶质瘤，完成200例以上病例规模的手术前后脑网络和神经环路研究，逆向推演，建立至少1套精准神经外科操作流程及围手术期神经功能保护策略，完成多模态神经功能保护手术400例以上，在项目后期（最后100例）达到上述脑区胶质瘤手术相关的神经功能永久性障碍发生率较国际公认水平下降50%以上。

（2）建立1000例以上规模的脑胶质瘤液体活检前瞻性研究队列，开发胶质瘤分子分型、治疗监测和预后的体液诊断标志物，要求标志物的敏感性和特异性都超过85%，研发不少于3个诊断试剂盒，并申报不少于2个医疗器械证书。

（3）开展300例以上规模的脑胶质瘤新型分子显像技术的临床应用研究，完成超过200例的分子显像指导下精准肿瘤切除手术，要求新型分子显像靶点的诊断灵敏度和特异性均超过85%或者超过国际通用显像技术水平，并申报不少于1个分子显像剂医疗器械证书。

(4) 完成 500 例以上规模的重要脑区胶质瘤多维组学研究，建立 200 例以上规模的原代细胞和类器官培养库，借助生物信息学、人工智能和高通量筛选技术等方法发掘新型治疗靶点，要求发现不少于 5 个脑胶质瘤的新型治疗靶点并在动物模型中得到验证，治疗靶点应覆盖化疗、靶向药物治疗及细胞免疫治疗全部三种形式；开发至少 2 种治疗用纳米材料，在动物模型完成验证，并申请相应专利。

(5) 基于上面发现的新型治疗靶点，启动至少两个新型治疗靶点的临床试验，临床试验结果能初步显示新型治疗方法安全和有效。

(6) 编写不少于 2 项脑胶质瘤综合诊疗规范或指南，并向不少于 10 家三级以上医院推广。

时间节点：研究期限为 3 年，立项 18 个月后开展“里程碑”考核。

考核要求：通过研究报告、现场考察或第三方评价等方式开展考核验收。