

“常见多发病防治研究”重点专项

2022 年度项目申报指南

（征求意见稿）

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 2022 年度项目申报指南。

2022 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；加快研发急危重症应急救治、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。

2022 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 33 个末级指南方向，平行部署 8 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。每个项目拟支持数为 1~2 项，实施周期不超过 3 年。申报项目的研究内容必须涵盖二级标题下指南所列的全部研究内容和考核指标。青年科学家项目（项目名称后有标注），不再下设课题，项目参与单位总数不超过 3 家。

1. 常见多发疾病的前沿基础性研究

1.1. 基于多组学的缺血性脑血管病发生发展机制研究（青年科学家项目）

研究内容：基于已建成的多中心、高质量、大样本的脑血管病高危人群及缺血性脑血管病队列，完善临床表型、多模态影像组学、全基因组和代谢组等多组学检测，建成多组学队列；利用生物信息学技术研究缺血性脑血管病发生、发展的多组学网络分子机制；通过基因组、蛋白组等多组学数据的联合分析，

筛选出预测缺血性脑血管病复发、残疾等不良预后的生物标志物，建立预后预测模型；针对生物标志物，进一步筛选出降低卒中复发、改善残疾及降低死亡的干预靶点，应用细胞及动物疾病模型探讨相关分子机制，对潜在新药靶点进行验证分析，并完成新药开发的临床前评价；针对炎症干预靶点，对缺血性脑血管病开展二级预防随机对照临床研究。

考核指标：建成全国多中心不少于 3000 人的高危人群多组学队列及不少于 1 万人的缺血性脑血管病多组学队列，包含临床、影像、基因组学和代谢等组学数据；揭示不少于 2 种参与缺血性脑血管病发生、发展的新机制，发现作用明确、可干预的新靶点不少于 3 个，完成不少于 2 项新药临床前研究并申报相关发明专利；开发具有自主知识产权的、基于多组学预测缺血性脑血管病不良预后的预测产品（试剂盒或软件），获得发明专利授权或取得医疗器械注册证不少于 1 项；完成 1 项炎症干预的缺血性脑血管病的二级预防的临床试验，样本量不少于 5000 人。

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。

1.2 吸烟及烟草依赖的流行状况、发生机制、干预方法与管理体系研究

研究内容：依托已有的大规模人群研究，探索我国吸烟及烟草依赖疾病的流行状况、危险因素及疾病特点；整合吸烟等环境因素和遗传信息，建立适合国人慢性呼吸疾病的风险评估模型。开展新型烟草制品如电子烟的健康危害研究。以吸烟人群为研究对象，开展脑认知功能研究，探索国人烟草依赖的发生、发展机制，提出基于多模态脑活动信息的烟草依赖程度评价技术；开展基因组学、代谢组学等多组学研究，建立吸烟与烟草依赖的多中心前瞻性队列，提出并验证基于个体遗传因素的个体化戒烟与烟草依赖干预技术；基于已有的移动戒烟平台，优化管理模式与干预技术，开展针对性戒烟干预。研究成果在全国 100 家以上机构推广应用，完善国家层面的戒烟与烟草依赖规范化诊疗体系，降低吸烟所致社会、经济负担。

考核指标：建立不少于 13 万人的吸烟及烟草依赖流行病学数据库，明晰我国吸烟及烟草依赖疾病的流行状况、危险因素及疾病特点；建立 1 项基于吸烟等环境因素和遗传信息的国人慢性呼吸疾病风险评估模型；发现并验证 1~3 种烟草依赖相关的脑认知、多组学层面的生物标志物；建立 1 个烟草依赖相关的脑认知、多组学知识库和数据管理与分析平台；开发至少 1 套基于多模态脑活动信息的烟草依赖程度检测装备；移动戒烟平台覆盖至少 10 万人群，开发包含至少 3 个表型的移动端戒烟管理与干预技术；建立 1 个不少于 5000 人的吸烟与烟

草依赖多中心前瞻性队列，具有完整临床资料、血样本、基因信息和治疗结局的戒烟与烟草依赖信息；提出至少 1 项基于个体遗传因素的烟草依赖干预技术；申请并获得不少于 5 项发明专利。基于上述研究成果，更新制定至少 1 项临床指南。在不少于 100 家医院开展示范应用，示范地区规范诊疗率相对提高 30%。

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。

1.3 慢性肾脏病发生机制与干预研究（青年科学家项目）

研究内容：面向慢性肾脏病防治工作的重大需求，围绕核心科学问题——肾脏纤维化发生发展的关键调控机制，针对肾脏损伤后实质细胞命运转归、免疫炎症反应和肾组织功能重构等关键环节，利用临床样本和动物模型，综合运用多种研究手段及实施多学科合作，开展肾脏损伤机理和修复策略研究，以解析肾脏损伤后组织微环境的演进和纤维化病灶的形成基础，发现肾脏纤维化始动和演进相关的细胞和分子通路；诠释损伤修复过程中肾脏固有细胞的命运转归及调控机制；全景式绘制免疫细胞及其亚群在慢性肾脏病发展过程中的分布及功能，揭示免疫细胞与肾脏固有细胞间的通讯模式和机制，及其对肾脏损伤和再生修复的影响和调控网络，寻求潜在治疗靶点；并基于影响肾脏功能修复的特异性和共性关键因素，通过筛选不同

的应激因素、细胞类型以及在动物模型和人体标本中开展临床转化研究，应用医工交叉和材料学等开发靶向治疗新方法，建立促进肾脏再生修复的有序调控和干预新策略。

考核指标：突破肾脏领域机制和技术研究瓶颈，获得肾脏免疫炎症、损伤修复和纤维化过程中微环境的全景图谱；提出3~5个导致肾脏纤维化进展的新机制；基于多维调控网络研究，鉴定决定肾脏损伤结局的关键调控因子和潜在干预靶点至少3个，构建具有自主知识产权的药物筛选系统，研发1-3种延缓慢性肾病进展的新化合物并开展临床前研究；形成不少于2项可能实现临床转化的精准干预新策略，申报发明专利。

1.4 情绪障碍的跨诊断分类预警与干预技术研究(青年科学家项目)精神障碍的跨诊断分类预警与干预技术研究(青年科学家项目)

研究内容：建立特定人群的两种及以上精神障碍的跨诊断识别体系，结合行为症状、神经心理、神经电生理、脑影像、遗传风险、表观遗传、代谢、蛋白等分子指标，采用新技术完善多维度评估，筛选可用于诊断和分级的指标，建立诊断评估系统；从不同层面研究精神障碍共病的分子和神经机制；针对共病人群建立随访队列，开展跟踪监测，研究针对共病人群的不同药物治疗方案的预后影响因素，探索不良结局的早期预警特征；进一步探索治疗跨诊断精神障碍的神经调控方法、基于

互联网的远程干预模式等新型干预策略，开展随机对照研究，提供具有循证医学证据的干预模式。

考核指标：建成1套包含5000例以上精神障碍共病患者的临床资料、认知能力、脑功能、遗传及环境、多组学等方面多模态、多维度数据库；确立不少于3种精神障碍的多维度诊断指标和一套综合评估系统并申请发明专利或取得医疗器械注册证；阐述不少于1种精神障碍共病的分子和神经作用机制；开发不少于1种精神障碍共病药物治疗疗效和不良结局的预警方法；研制不少于1种针对跨诊断的情绪障碍的新型干预模式，并形成指南。

1.5 T细胞淋巴瘤/白血病进展演变机制及个体化精准诊疗体系构成研究（青年科学家项目）

研究内容：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，从组织到单细胞层面，全面深度解析T细胞淋巴瘤/白血病演变过程中肿瘤和微环境的构成与动态变化规律，鉴定淋巴瘤/白血病发生、发展过程中的多组学改变；提出淋巴瘤/白血病患者精确分子分型；构建能有效预测淋巴瘤/白血病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。在精准诊断分层基础上，通过T细胞淋巴瘤/白血病的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、细胞免疫治疗等治疗新

策略，通过临床前研究和临床转化研究，评估 T 细胞淋巴瘤/白血病创新靶点治疗的安全性和有效性，并进入临床研究。在精准分层的基础上，对于高危及难治/复发 T 细胞淋巴瘤/白血病，探索新型细胞治疗（如 CAR-T 细胞、单倍型异基因造血干细胞移植治疗）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，实现基于发病机制的 T 细胞淋巴瘤/白血病创新性治疗策略。

考核指标：建立适合 T 细胞淋巴瘤/白血病精准分子分型和疗效预测体系并取得医疗器械注册证，在不少于 100 家医院开展示范应用；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；鉴定不少于 3 个预测疾病进展、耐药生物标志物及治疗新靶点，取得不少于 2 项国家发明专利，建立不少于 2 种创新性治疗方法，其中至少 1 个获得临床试验批件并开展临床研究；形成不少于 2 项改变指南的综合诊疗方案。

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。

2.常见多发病早期筛查、干预技术及策略研究

2.1 结肠管状腺瘤病变的防治关键技术研究

研究内容：在已经建立的规范化前瞻性临床队列基础上，建立我国大规模、多中心的结肠管状腺瘤大数据平台和随访数据库，依托其建立并推广结肠管状腺瘤病变预测模型，制定风

险精准评估体系；开发以多维高清内镜成像、消化道全景重构智能胶囊内镜、人工智能辅助诊断支持系统、外泌体液体活检早期筛查等高新技术为代表的多项新型诊疗技术，开展结肠管状腺瘤病变的防治关键技术研究及应用评价；探索多种诊疗新技术引导下的结肠管状腺瘤诊治新方法、新方案，优化并革新现有结肠管状腺瘤病变早期诊断和治疗策略，系统性提升我国结肠管状腺瘤病变的防治水平；实现交叉学科前沿技术驱动下的结肠管状腺瘤病变早期筛查、干预模式的应用示范。

考核指标：建成包含临床信息、影像学资料、病理图像等全方位数据的中国人结肠管状腺瘤高危人群数据库，病例数不少于3万人；构建1套适合国情的结肠管状腺瘤病变风险精准评估体系；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，获得相应的发明专利授权不少于4项，制定1套针对高危人群的结肠管状腺瘤防治综合诊疗方案并形成指南；以上成果推广至全国100家以上综合性医院，覆盖全国结肠管状腺瘤病变患者及高危人群20万人以上，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。

2.2 常见眼病的早期识别、干预技术及策略研究

研究内容：基于成人青光眼、白内障和、病理性近视和视神经病变等不可逆的致盲性眼病的发病机理，筛选并鉴定能早期识别和预测疾病发生发展及相关并发症出现的眼部生物标记物；通过对现有干预手段疗效的快速评估从而等建立个性化精准诊疗方案，最终构建疾病的早期识别和进展及预后的预警模型及风险评估体系，并在大规模前瞻性人群队列中验证；构建干预技术的快速疗效评估指标，建立针对干预手段的疗效评估的快速预测指标从而建立个性化精准诊疗方案；进一步探索疾病的干预新靶点，针对新靶点形成创新性治疗策略，建立个性化精准诊疗方案，利用高水平临床研究证实基于新靶点的诊疗方案有效性。

考核指标： 鉴定不少于 2 个能早期识别疾病发生发展的眼部生物标记物，开发 1 套具有自主知识产权、能准确预测眼病发生、发展及不良预后风险的预警系统；获得不少于 2 个的干预评价的快速指标并制定 1 套适合我国患者的多维度、规范化、精准化风险评估体系；发现不少于 2 个创新性治疗的新靶点并形成创新性治疗新策略，以前瞻性、多中心临床研究研究证实上述诊疗方法有效性，形成不少于 2 项改变临床指南、共识的眼病综合诊疗方案，在全国范围内至少 50 个试点医院推广应用。

2.3 重点人群下肢运动损伤量化分级与辅助识别系统、数字疗法干预研究及效果评价

研究内容：聚焦重点人群下肢运动损伤识别瓶颈，研发无创、快速下肢损伤智能感知关键医疗器械设备；构建下肢损伤量化分级与辅助识别系统数据标识体系；应用基于多组学大数据的降维分析处理技术，整合宏观流行病学数据、生物组学的生物检测靶点，实现下肢运动损伤量化分级与辅助识别关键算法和数字医疗器械；开展多中心大样本的前瞻性队列干预研究，研发远程数字疗法器械，明确治疗方式、疗效及安全性，并形成规范和指南；建立易推广、广覆盖、可复制下肢损伤治疗体系；与现行方案对比，开展有效性和卫生经济学评价研究。

考核指标：研发至少 1 种快速、无创下肢运动损伤智能感知数字化医疗器械，取得发明专利或者医疗器械注册证，建立下肢运动损伤量化分级数据标识（不低于 20 个生物数据标识）；基于上述数据标识，研发下肢运动损伤量化分级与辅助识别建模算法，并形成 1 套软件（敏感度不低于 85%，特异性不低于 80%）；研发至少 1 套远程数字疗法干预器械；构建 1 套适合院前、院中、院后安全性有效的运动损伤治疗数字疗法规范、指南、服务体系；在不少于 10 家三甲医院、200 个康复等机构中推广应用；初步建成下肢运动损伤分级评价数据中心（不低于 10 万例）。

2.4 地方性氟中毒早期识别和精准诊疗关键技术研究

研究内容:针对我国不同类型地方性氟中毒病区环境和现症患者,开展氟暴露风险和健康损害效应的早期识别和科学评价工作;确认不同类型氟中毒暴露风险评价指标体系,识别氟暴露健康损伤的确切效应标志物,形成氟中毒健康损伤快速检测技术体系,建立不同类型地方性氟中毒患者的生物样本库;从遗传和表观遗传协同调控角度阐释关键基因表达或功能异常的分子机制,识别氟中毒健康损伤过程,确认氟中毒有效干预靶点;建立不同类型地方性氟中毒影像学评价标准体系;建立地方性氟中毒有效治疗药物的筛选体系,评价治疗和干预效果。

考核指标:建立我国地方性氟中毒患者信息数据库和生物样本库,患者基本信息资料入库人数不低于 30 万人,生物样本入库数量不低于 4 万人份;完成我国不同类型地方性氟中毒病区氟暴露地质成因制图,建立全国低氟地下水分布预测模型及水质水量预测模型,编撰我国地方性氟中毒环境地质图集;建立氟暴露健康损伤确切的效应标志物谱,明确不少于 3 个氟中毒有效干预靶点;编撰地方性氟骨症影像学图谱;筛选出不少于 3 种地方性氟中毒有效治疗药物,制定地方性氟中毒治疗效果判定卫生健康标准。

2.5 大骨节病个体化精准智慧诊疗适宜技术与健康管理 体系研究

研究内容：筛选出适用于大骨节病治疗的药物，研发和推广大骨节病手术治疗的新技术和新方法；从环境致病因素角度系统地阐明大骨节病的发病机制，为新药开发和临床治疗方案制定提供支撑；利用计算机断层(CT)或核磁共振成像技术(MRI)为代表的无创影像学新技术手段，建立大骨节病早期、灵敏、特异识别和诊断的新方法；建立我国大骨节病患者影像学大数据平台及随访数据库；开发有自主知识产权的自动量化大骨节病影像学分析软件和客户端。

考核指标：筛选出不少于2种大骨节病最佳口服治疗药物；建立至少3种手术治疗新技术和新方法；建成我国现症大骨节病患者信息数据库和生物样本库，包括我国全部大骨节病患者的基本信息、随访信息及影像学资料，生物样本入库数量不低于5万人份；编写大骨节病精准诊疗指南，并在全国大骨节病病区县级以上医疗单位推广应用；研发1套自主知识产权的大骨节病诊断分析软件，取得发明专利；制定大骨节病个性化精准分级诊疗流程及治疗效果评价指南；建立大骨节病健康管理知识库，构建大骨节病全周期健康管理体系。

2.6 职业病危害监测与干预技术装备研发

研究内容：以严重尘肺病、职业肿瘤、职业性放射性疾病和职业性肌肉骨骼疾患为重点，开展早期效应、代谢等生物标志物筛选及筛查技术和人群验证研究；研发粉尘、噪声等职业病危害在线监测、职业人群健康监测智能化技术与装备；研究职业病危害因素长期低剂量暴露、混合暴露典型作业耦合风险评估理论与技术；研发深井破碎硐室、伴生放射性矿区、非密封气载放射性作业场所等特殊场所职业病危害风险监测、评估和控制技术；开发新型煤层注水降减尘技术，研发适用于矿山高溜井、硐室等复杂场所减降尘技术和干雾除尘等综合防尘新技术装备；研发采掘、浮选等高产尘作业新型智能工程控制与个体防护技术和装备，研究呼吸防护用品人因工效学评估技术和指标体系；研究典型职业性肌肉骨骼疾患、职业紧张、职业伤害等的危害辨识、监测、评估和干预技术装备。

考核指标：筛选重点尘肺病、职业性肿瘤、职业性放射性疾病、职业性肌肉骨骼疾患及职业紧张等健康损害的敏感、稳定生物标志物不少于6项，建立早期筛查关键技术不少于5项；建立职业病危害长期低剂量暴露、混合暴露风险评估技术不少于3项；建立粉尘、噪声等危害监测、工程控制和个体防护等关键技术不少于8项，研发具备自主知识产权的危害监测、工程控制和个体防护装备8台（套）以上，粉尘、噪声在线监测装备精度不低于95%，并具备物联网数据传送功能；新型煤层

注水技术减尘效率、超声雾化干雾除尘效率比传统方法提高50%以上，新型呼吸防护装备实现呼吸追随、粉尘监浓度监测及预警等多功能集成，粉尘过滤效率 $\geq 95\%$ ，呼气阻力 $< 150\text{Pa}$ ；建立职业性肌肉骨骼疾患、职业紧张、职业伤害等评估和干预技术不少于3项；开发职业病危害评估、干预相关软件系统不少于4个；申报国家专利不少于8项，取得软件著作权不少于5项，形成技术指南不少于5项。

2.7 代谢-炎症性关节病的“早筛、早诊、早防、早治”系统研究

研究内容：针对代谢-炎症性关节病（以骨关节炎和痛风性关节炎为代表）的疾病特点，基于现有大规模人群队列及临床试验，建立影像学、代谢组学、基因组学为核心的综合检测技术，对代谢-炎症性关节病的危险因素、新型生物学标记物，开展系统性研究、筛查和评估；建立我国代谢-炎症性关节病大型数据库（含临床数据及样本），系统构建、验证代谢-炎症性关节病预测模型并完善分型；研究、开发和推广基于代谢-炎症性关节病的影像人工智能和多组学研究的新策略、新技术、新靶点；开发符合国人特点、充分结合线上-线下、具有自主知识产权的代谢-炎症性关节病智能系统，用于代谢-炎症性关节病的“快速检测、预后预测、健康教育、治疗指导、

长期随访”，探索代谢-炎症性关节炎病“早筛、早诊、早防、早治”一体化新策略，并向基层推广应用。

考核指标：建成包含临床资料和多组学数据（10 万例以上）的中国代谢-炎症性关节炎病数据云（含多中心生物样本库）；明确代谢-炎症性关节炎病有效新靶点至少 2 个；构建代谢-炎症性关节炎病早期诊断、风险预测、疗效判断模型或算法体系，并基于模型，开发快速、精准、高效和低成本的代谢-炎症性关节炎病筛查、教育的移动端软件，大范围推广至 500 家医院；完成中国骨关节炎和（或）痛风发展报告 1 部，形成相关诊治指南 2 个，建立骨关节炎和（或）痛风疾病健康指数，提出具有共识性的代谢-炎症性关节炎病具体分型；立足分级诊疗，构建涵盖至少 15 个省（市）、500 家医疗机构的“诊-教-治-访”网络，形成具有示范效应的宏观防控与系统管理模式，最终使示范地区规范诊疗率相对提高 30%。

有关说明：本项目为临床研究类项目。

3.常见多发疾病临床诊疗关键技术及策略研究

3.1 结构性心脏病经导管介入诊疗新技术研发及精准诊疗体系构建

研究内容：在已有结构性心脏病诊疗器械及技术研发基础上，开发系列具有显著临床疗效的经血管结构性心脏病诊疗新技术、新器械；构建经导管结构性心脏病诊疗术前辅助决策平

台，在大规模前瞻性队列中验证模型信度及效度；将智能可穿戴设备应用于经导管结构性心脏病患者管理，实现医联体-家庭医生-患者个体化、高质量、高效闭环管理，开展临床前瞻性研究及随机对照研究明确可穿戴设备的有效性与安全性；全面解析重要类别结构性心脏病（如二叶式主动脉瓣、钙化性主动脉瓣狭窄）遗传学因素以及演进和治疗过程的病理生理规律，明确关键致病基因及通路，探索早期诊疗、预后评估策略。

考核指标：开发新型经导管结构性心脏病诊疗新技术/器械不少于2套，应用于临床并取得显著疗效；构建基于计算机拟合、大数据整合的经导管结构性心脏病诊疗辅助决策平台软件1套；研发智能可穿戴设备至少1套；开展结构性心脏病领域大型全国多中心临床研究不少于1项，形成具有现代化智慧医疗特色的新型临床诊疗方案/路径不少于1套；鉴定不少于2个重要结构性心脏病关键致病基因及新药靶点，提出干预策略，形成指南至少1个。

3.2 冠心病个体化精准诊疗体系构建及优化策略研究（青年科学家项目）

研究内容：建立我国冠心病炎症风险评估的大数据平台和数据库及其冠心病炎症风险诊断的模型预测，研究降低冠心病炎症风险的防治策略；研发无创、高效、准确的冠脉功能学评估新技术、新方法，基于人工智能技术开发具有自主知识产权

的冠心病智能化筛查和评估辅助系统，探索冠心病及时发现、准确评估和科学干预新模式；针对血栓和/或出血高危患者，基于大规模临床随机对照研究探索冠心病高危人群的优化抗栓策略；在整合已有前瞻性冠心病患者队列的基础上，构建互联互通、全面覆盖、精准便捷的冠心病精准医疗大数据服务平台和数据库，实现从临床基线、冠脉解剖及功能学分析，到介入治疗、优化抗栓的冠心病诊治全流程跟踪指导，建立适合国情的冠心病精准医疗管理新模式。

考核指标：建立不少于5万人的人群队列和数据库；建立冠心病炎症风险诊断方法和标准；建立适合中国国情的冠心病炎症风险预防及优化抗栓策略，有效降低相关不良心血管事件发生；建成1套适合我国冠心病早期筛查和风险精准预测的辅助评估体系，研发1套具有自主知识产权的冠心病智能化筛查和评估辅助系统，并在全国不少于100家医疗机构推广应用；提出不少于1项适合中国冠心病高危人群的优化抗栓策略，在10家以上心脏中心开展大规模多中心临床随机对照研究进行验证；创建心血管功能影像整合分析实验室，搭建全面记录各种类型冠心病病人临床基线、药物信息、影像指导依据和手术实施策略的大数据分析服务平台，在至少5个省市（自治区）的20家心脏中心开设接入端口，开展应用验证，纳入病例不少于8000例。

3.3 消化道肿瘤微创外科创新技术疗效评价体系建立和应用模式研究

研究内容:针对结直肠癌和胃癌等我国常见高发消化道恶性肿瘤微创外科关键技术(腹部无切口手术等)水平处于国际领跑地位但缺乏高质量疗效数据,基层普及性不足的现状,建立全国性消化道肿瘤微创外科注册登记数据平台,开展基于大规模人群队列以及长期随访数据的真实世界研究,明确我国消化道肿瘤微创手术质量和整体疗效相关数据;开展前瞻性多中心临床研究,围绕以经自然腔道取标本系列微创术式为代表的肿瘤外科关键性新技术,系统开展涵盖代谢组学、外科病理生理学、社会心理学、卫生经济学等多维度的综合疗效评价研究;研发具有自主知识产权的针对经自然腔道取标本等微创手术需求的创新医疗器械,通过多中心研究进行疗效评价;开展消化道肿瘤微创操作质控和结构化操作研究,最终建立适于全国推广的技术标准及指南,提高手术操作的普及性和规范化。

考核指标:构建不少于1万例的中国腹部无切口手术微创治疗大人群队列,并建成相应的国家级消化道肿瘤微创外科诊治数据平台;通过整合生物多组学等多组学大数据,构建1套微创外科“创伤免疫-生物组学-社会心理”综合疗效评价体系;制订2套经自然腔道取标本微创手术行业标准以及1套消化道肿瘤微创治疗国际指南;开发不少于1个具有自主知识产权

权的消化道肿瘤微创外科创新医疗器械, 获批 1 项国家创新医疗器械注册证; 创建 1 套消化道肿瘤经自然腔道取标本微创手术结构化操作体系, 并在不少于 200 家医院推广应用, 将该手术普及率提至少 10%。

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。

3.4 恶性肿瘤大分割精准放疗 (HFRT) 关键技术研究及体系建立 (青年科学家项目)

研究内容: 在已建立的高质量大规模前瞻性临床队列中, 基于目前大分割精准照射 (HFRT: 含根治性、术前、术后和寡转移等多种模式) 基础上, 通过影像、剂量和生物等多维度组学手段, 深入研究至少三种常见恶性肿瘤放射治疗疗效和毒副作用的分子机制, 筛选适用于临床的预测标志物和指标, 并构建风险分层模型。探索 HFRT 在重塑免疫、逆转原发和继发耐药过程中发挥的作用和机制。研究风险分层优化、新型图像引导等 HFRT 新技术, 以及 HFRT 联合免疫治疗、靶向治疗等新策略, 开展前瞻性 II / III 期临床试验明确 HFRT 最佳方案、优化照射剂量和分割、并对比疗效, 综合分析临床、影像、剂量、生物标志物等因素和疗效以及毒副作用的关系, 拓展新的 HFRT 临床适应征。建立至少三种常见恶性肿瘤的 HFRT 推荐方案和治疗规范, 通过覆盖全国的恶性肿瘤大数据平台和放疗质

控平台，结合人工智能等计算机技术，实现恶性肿瘤 HFRT 精准放疗的智能化、规范化和均质化。

考核指标：建成覆盖 30000 例患者的包含临床信息、病理信息、影像、剂量组学和随访等多维度信息的“恶性肿瘤大分割精准放疗”动态数据库平台。发现至少 3 种影响 HFRT 疗效、预后或毒副作用的分子机制，筛选验证 3 个预测标志物，建立一套 HFRT 风险分层预测模型；发现不少于 2 个预测 HFRT 联合免疫治疗疗效和严重毒副作用的标志物，明确最佳剂量和分割模式。开展 3 项高质量的 HFRT 新技术和新方案的 II / III 期临床试验，建立 1 套至少包括三种常见恶性肿瘤的 HFRT 临床应用方案和放疗质控规范，在全国 30 家网络成员单位推广，最终建成适合中国患者的 HFRT 精准放疗体系和治疗新模式，缩短疗程 30%或以上，达到国际先进水平。

3.5 肺血栓栓塞症综合防治体系构建及长期随访管理的系统化研究

研究内容：构建和完善肺血栓栓塞症（简称肺栓塞）及相关疾病的包含临床、样本库、影像、组学等多维度的数据库及随访管理平台，聚焦从大数据到精准化防诊治全链条管理方案的临床问题与转化难点，开展高危人群肺栓塞预防相关的随机对照研究、肺栓塞诊治体系构建及长期随访管理研究，实现从疾病预防、规范诊治与随访的系统化管理。通过大数据、生物

信息分析及多组学研究,探讨多因素风险模型对肺栓塞发病的预测价值;挖掘与肺栓塞发生发展、诊断和预后相关的新型生物标志物,发现新的干预靶点和通路;探索药物基因组技术对肺栓塞个体化治疗、尤其是新型口服抗凝药物应用的指导价值;建立肺栓塞不良结局(如复发和出血等)、慢性血栓栓塞性肺疾病和慢性血栓栓塞性肺动脉高压发生风险及评估模型,并开展针对不良预后的干预性研究;探索基于计算机和生物工程技术,多学科协作下慢性血栓栓塞性肺动脉高压患者手术、介入及规范化的药物治疗方案,全面提升对急性肺栓塞和慢性血栓栓塞性肺动脉高压的综合防治与管理水平。

考核指标:构建包含临床信息、多组学信息的肺栓塞与相关疾病数据库至少 2 万例;建立基于信息系统的肺栓塞防治与管理相关的数据与质控平台 1 个;建立基于国人临床信息及组学特点的肺栓塞风险预测及预后评估模型不少于 1 个;研发具有自主知识产权的分析软件不少于 1 个;更新我国肺栓塞防治指南 1 部;建立我国慢性血栓栓塞性肺动脉高压手术和介入操作规程及诊疗规范,在至少 100 家二级以上医院进行推广。示范地区规范诊疗率提升 30%以上。

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。

3.6 成人癫痫专病队列建设和诊治关键技术及服务体系研究（青年科学家项目）

研究内容：建立大规模、符合国际标准的成人癫痫患者临床队列和生物样本库，研究与总结癫痫的临床症候学、电生理、神经影像、生物标志物及神经心理等方面的临床特征，建立完善的诊断、分型和治疗策略并进行长期随访；探究成人癫痫常见的病因及相关的病理生理机制，重点围绕神经-免疫-内分泌网络机制在癫痫发生发展过程中的作用；研究及评价新型抗癫痫发作药物、针对癫痫发生发展的癫痫疾病修饰药物以及无创神经调控等手段的干预疗效，开发针对癫痫的新的预防和治疗干预方法；开展癫痫人工智能辅助诊疗新技术的临床多中心研究，提升癫痫患者早期诊断和无发作比例；在国家临床医学研究中心和专病联盟远程服务平台基础上，联动三级癫痫中心建设，建设覆盖多区域的层级癫痫诊疗机构服务示范体系并推广应用。

考核指标：建立样本量不少于1万人，由不同病因成年人癫痫患者及对照构成的临床数据及生物信息学数据库；构建适合我国国情并能准确预测和筛选癫痫高危人群发病风险预警模型不少于3种，明确不少于3个以上与癫痫预后相关的生物标记物，构建具有较好预测价值的预后模型；揭示参与特定病因的癫痫发生发展的神经-免疫-内分泌新机制及潜在干预靶

点不少于 3 个；探究适合中国人群的癫痫患者的新型抗癫痫发作药物和疾病修饰药物治疗方案不少于 3 个，建立不少于 3 种的适用于癫痫的无创神经调控治疗范式，并最终构建适合中国人群的癫痫综合干预方案 1 套；通过联动三级癫痫中心建设，建成覆盖多区域的层级癫痫远程诊疗服务示范体系 1 套，并在全国范围内至少 200 个试点医院推广应用，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。本项目为临床研究类项目。

3.7 失眠障碍的智能诊疗和预后评价研究

研究内容：构建从早期筛查到精准评估的失眠障碍智能化分级诊疗平台，建立多中心、大规模的失眠患者队列，探索高效便捷的远程交互式诊疗模式的临床使用模式；研发适用于不同人群失眠障碍的远程认知行为干预系统，开展高质量的临床随机对照试验，对失眠相关症状的干预效果进行实时、多维度评估；基于临床资料以及长期随访数据，融合人工智能和机器学习等新技术、新方法，形成中国失眠障碍患者远程干预疗效预测体系，实现基于预后差异的疾病分型及个体化的干预策略，并与目前现行的诊疗模式进行对比，开展有效性和卫生经济学评价。

考核指标:建立 1 套智能化分级诊疗平台,对不少于 15000 例失眠障碍患者的睡眠健康状况进行早期筛查和精准评估;研发 1 套失眠障碍的远程交互式干预系统,应用到失眠障碍患者并进行长期随访,明确不少于 2 个预测治疗效果和疾病转归的关键指标;构建 1 套适合国人失眠障碍患者疾病分型和预后判断体系,形成不少于 1 项失眠障碍智能化评估诊疗指南,并在不少于 100 家网络成员单位推广应用。

3.8 肠易激综合征的诊治关键技术研究

研究内容:建立国内多中心、大规模的包含诱发因素、生物样本库等多维度信息的肠易激综合征专病队列;依托肠易激综合征专病队列,通过多组学(代谢组学、微生物组学以及转录组学等)技术联合流行病学调查结果找出具有中国人特点的肠易激综合征疾病特征、病因及影响因素,构建对应的患者分层研究体系,建立基于自然语言的肠易激综合征诊疗临床决策支持系统;研发针对肠道微生态、神经调节、生物钟调节、内脏高敏感性以及黏膜通透性调控的肠易激综合征药物治疗靶点;研发针对肠易激综合征核心病理生理机制内脏高敏感的创新治疗方法与便携式设备;最终优化和规范肠易激综合征的诊疗体系和管理策略。

考核指标:建成包含多组学数据以及流行病学调查资料的国内多中心肠易激综合征专病队列,病例数不少于 3 万人;构

建一套肠易激综合征患者分层诊疗体系及规范化管理方案；研发不少于 3 个治疗肠易激综合征的潜在药物靶点；研发并推广不少于 2 项 IBS（肠易激综合征）诊疗新设备以及临床决策支持系统，并取得医疗器械注册证书。

3.9 过敏性鼻炎创新诊疗体系的建立和关键技术的研发

研究内容：聚焦过敏性鼻炎诊疗瓶颈，创建基于鼻分泌物和（或）鼻脱落细胞等样本的无创诊断新技术，研发过敏性鼻炎无创快速诊断系统；构建覆盖全国的大气花粉浓度动态监测网络及花粉过敏预警播报系统，研发大气花粉阻隔装备及鼻腔清洗装置；开展包括过敏原特异性舌下免疫治疗、生物制剂、外科治疗、针刺蝶腭神经节等治疗新技术的大规模临床研究，明确上述治疗方式的疗效及安全性，并筛选多组学联合生物标志物用于实时评估病情、预测疗效和指导用药，实现过敏性鼻炎精准治疗；建立适合我国国情的过敏性鼻炎综合诊疗体系。

考核指标：研发鼻分泌物和（或）鼻脱落细胞等样本无创采集装置，制定基于上述样本的过敏性鼻炎诊断新标准 2 项，确立过敏性鼻炎无创诊断标准流程；建立不少于 30 个地区组成的全国大气花粉监测网络和花粉致敏预警系统，研发花粉阻隔装备和鼻腔冲洗装置各 1 种并临床转化；筛选不少于 2 个生物标志物用于实时评估病情、预测疗效和指导用药；获得国家新药临床前批件 1 项，国际 PCT 专利 2 项以上，国家专利 3 项

以上；制定过敏性鼻炎英文诊疗指南 1 项；成果在不少于 100 家医院推广应用。

3.10 口腔疾病的规范化和个性化的治疗研究

研究内容：基于患者来源的能够代表疾病生物学特征的个性化类器官三维模型构建口腔疾病风险评估体系，通过快速高通量探究口腔疾病的免疫应答功能、与微环境相互作用机制和敏感治疗方法，阐明炎症免疫、菌群平衡对牙周病发病的影响及表观调控机制，建立疾病发展及预后的风险预测新方法和疗效评估新模型；建立基于临床表型、影像表型及炎症/免疫表型的多维度体系，制定个性化治疗计划；形成口腔疾病干细胞治疗和生物治疗的诊疗规范与临床路径，系统开展多中心、前瞻性的精准综合治疗的转化研究，建立口腔疾病规范化和个性化的治疗体系。

考核指标：开发不少于 5 项关键技术和产品，包括：建立一套构建快速、个性化、准确性高、高通量的口腔疾病类器官模型的行业指南；形成基于类器官三维模型的 2 类以上口腔疾病风险评估新体系，达到 2 周内可完成 100 种以上药效评估水平；研发牙源性干细胞新药，完成临床试验，申报新药证书；制定口腔疾病干细胞治疗和生物治疗的诊疗规范及临床路径，研发不少于 2 项增效技术；生物治疗临床试验病例不少于 200 例；构建口腔疾病规范化和个性化治疗的全周期数据库。在不

少于 50 家医院开展示范应用，示范地区规范诊疗率相对提高 30%。

3.11 骨折内固定器材研发及智能化诊疗技术研究（青年科学家项目）

3.11 骨折智能化诊断分型及复位固定技术研究（青年科学家项目）

研究内容：聚焦复杂骨折诊疗这一临床难题，建立全国性注册平台及数据库，明确国人骨折影像学特征；借助人工智能建立国人骨骼、肌肉解剖特征数据库，明确各类骨折的生物力学基础，并开展骨折力学稳定机制研究；进而研发骨折智能化诊断分型系统，研制复杂骨折复位、固定新器材；基于计算机导航、机器人等技术，开发骨折智能化辅助复位、固定系统；建立骨折智能化精准诊疗体系，并开展临床应用研究。**考核指标：**建立具有全国代表性的（20 个省市以上）、多中心（30 家以上综合性医院）骨折注册平台及包含 3D 影像的大型数据库，样本不少于 10000 例；建立 1 个国人骨骼、肌肉解剖特征数据库，样本不少于 3000 例。研发 1 项骨折智能化诊断分型系统；开发不少于 2 套具有自主知识产权的针对复杂骨折的新型固定器材及配套工具；制定 1 项骨折器材研发的行业标准或规范；研发不少于 1 套信息可视化的骨折智能化手术辅助复位、固定系统。新器材在全国 30 家以上综合性医院开展临床应用不少

于 2000 例。申请/获得不少于 5 项发明专利（其中至少 2 项国际 PCT 专利），取得不少于 1 项医疗器械证书；制订关于复杂骨折智能化诊疗体系的临床指南 1 项。

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。

3.12 急性肺损伤与肺外器官的交互机制及多维度治疗策略研究

研究内容：针对严重威胁重症患者生命急性肺损伤，阐明其流行病学特征及疾病演进特点；解析急性肺损伤导致肺外器官损伤的交互作用的规律，探明机械通气导致急性肺损伤微环境改变与肺外器官损伤的交互作用机制及干预节点；开发肺或肺外器官功能监测、评估和支持的原创性产品；开展覆盖急性肺损伤及肺外器官损伤的多维度治疗策略研究，形成推广示范效应良好的急性肺损伤及相关肺外器官损伤的防治模式。

考核指标：完成覆盖全国各省份的急性肺损伤患者流行病学研究(不少于 5000 例)；阐明至少 1 种急性肺损伤导致肺外器官损伤的交互作用主要机制，通过类器官或动物实验确定至少 1 个可行的干预靶点；研发至少 1 种肺或肺外器官损伤监测、评估和支持的创新型产品，并取得医疗器械注册证书。制定并临床验证肺及 2 个以上肺外器官损伤的规范化防治路径，发布

急性肺及肺外器官损伤蓝皮书 1 部；建立 1 套多维度的肺及肺外器官损伤防治模式，在至少 50 家医院推广应用。

3.13 感染性休克的早期快速规范化治疗研究

研究内容：采用大数据和信息化手段，实时捕获临床信息，阐明感染性休克的疾病演进规律，构建具有普适推广性的感染性休克临床分型策略，探索可用于感染性休克早期分型的生物标志物；研发感染性休克快速病原学检测的新技术及新方法，并进行临床验证；探索符合国情的感染性休克早期关键治疗策略，实现规范化治疗路径的优化；研发感染性休克的早期快速规范治疗智能支持系统并推广应用。

考核指标：建成感染性休克实时动态信息临床研究队列（不少于 1 万例）；建立 1 套感染性休克临床分型体系；开发不少于 3 种感染性休克早期分型的生物标志物，并研制分型检测芯片。建立 1 种感染性休克快速病原学检测的新技术或新方法；建立符合国情的感染性休克规范化诊疗简化路径，开发 1 套具有自主知识产权的感染性休克的早期快速规范治疗智能支持系统，并在至少 50 家医院推广应用。

3.14 类风湿关节炎的综合诊疗和防控体系建设研究

研究内容：在前期建立的大规模、前瞻性、长程随访队列的基础上，针对类风湿关节炎达标治疗、重大合并症与不良预后，通过开展多组学研究，融合健康医疗大数据和生物信息数

据，利用多维度人工智能和大数据分析技术，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生存结局风险评估体系，研发类风湿关节炎临床诊疗辅助决策系统。建设集综合危险因素控制、预警与干预、疾病管理与随访于一体的慢病管理和服务体系，开展新的信息技术手段在类风湿关节炎患者综合管理中的应用研究，建立符合我国现阶段国情的、经济高效的类风湿关节炎综合诊治策略并推广应用。

考核指标：建成随访 5 年以上且不少于 10 万例的类风湿关节炎多中心前瞻性临床队列及不少于 5000 例生物样本库；建立医学本体与生物本体融合的多维、动态、多层次类风湿关节炎大数据深度交互分析及疾病活动表征预测的人工智能平台；建成 1 个新的类风湿关节炎个体化分型及精准治疗体系，建立并验证至少 2 个重大合并症风险预测模型；研发 1 套类风湿关节炎临床诊疗辅助决策系统，并申报医疗器械证书，并在全国不少于 100 家医疗机构推广应用；建成 1 个覆盖不少于 100 家省、地市、县级医院与社区、家庭、患者联动的类风湿关节炎慢病管理系统。

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。

3.15 皮肤恶性肿瘤精准化防治体系研究

研究内容: 针对发病率高且危重的皮肤恶性肿瘤,包括皮肤恶性黑色素瘤、皮肤淋巴瘤、皮肤鳞状细胞癌、基底细胞癌、乳房外帕哲病、隆突性皮肤纤维肉瘤,依托已经建立的全国协作网,进一步扩大与完善全国性皮肤肿瘤临床患者队列及组织生物标本库。以协作网整合性大数据为基础明确中国皮肤恶性肿瘤的高危因素;结合临床队列和生物标本库,开展不同皮肤恶性肿瘤多组学分子图谱的绘制,进而通过肿瘤分子机制研究,探索皮肤恶性肿瘤新的早筛早诊分子标记、对治疗有指导意义的新肿瘤分型标记与新分子靶点,以及有助于预后评判和疗效预测的分子标记;对以手术为主的皮肤恶性肿瘤治疗方案进行比较研究并探索新的方法;通过对皮肤恶性肿瘤微环境图谱的绘制建立基于肿瘤微环境的治疗新方法,并针对中国病例特点建立免疫疗法疗效预评估体系。最终建立起集早期诊断、分子分型、预后评判、新治疗方法为一体的新的诊疗体系,并在百家以上单位推广普及。

考核指标: 建立全国性的多中心皮肤恶性肿瘤人群队列及生物样本库,覆盖 8 万例以上患者、100 家以上综合三级医院;探知不少于 2 种常见皮肤恶性肿瘤的发病风险因素或可能诱发机制;开发并验证不少于 2 种常见皮肤恶性肿瘤的早期诊断分子标记;研发不少于 1 套皮肤恶性肿瘤预警早诊的试剂盒,并申报医疗器械证书;阐明不少于 2 项皮肤恶性肿瘤致病及疾

病进展新的机制；开发并验证不少于 2 个预后判断、疗效预测的分子标记；建立至少 2 种常见恶性肿瘤的多组学分子分型体系；研发不少于 1 项皮肤恶性肿瘤治疗的新方法、新技术，改进现有手术（包括前哨淋巴结活检）方案，制定不少于 3 种皮肤恶性肿瘤的诊疗规范或指南。最终初步形成基于分子标记的常见皮肤恶性肿瘤综合诊治体系。以上成果推广至全国 100 家以上综合性医院。

有关说明：由建有相应领域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。

3.16 我国皮肤真菌病综合防治体系及关键技术研究

研究内容：依托前期建立的大规模前瞻性临床研究平台，针对我国皮肤真菌病（浅部及皮下真菌病、地方性真菌病）的疾病特点、风险预警和防治体系构建开展研究。建立国内多中心（不少于 60 家具有代表性的省、地市、县级医院）、大规模（6 万人份）、符合国际标准、信息整合的皮肤真菌病患者/病原真菌生物样本资源库。采用群体遗传学、组学方法结合人工智能技术，阐明我国皮肤真菌病发生、发展、传播的流行病学规律，建立国家皮肤真菌病监测网，对我国皮肤真菌病疫情变化及耐药趋势进行实时监控和预警管理。寻找皮肤真菌病特异的新型生物标志物，整合皮肤影像学技术，创建相关真菌病的新的诊断体系。基于现有的多中心临床研究平台，针对不

同免疫状态人群，建立特异性治疗方法，并借助遗传学-群体药代动力学模型，对临床疗效进行精准评价和个体化管理，拟在 100 家以上机构推广应用。探索新型药物（包括抗真菌的中药及民族药）和治疗手段用于 3-5 种常见皮肤及皮下真菌病、2-3 种地方性真菌病的治疗。最终建立适于国内外推广的 3-5 种常见真菌病防治新方案，并形成指南或专家共识。

考核指标：建成不少于 60 个研究中心及 6 万人份，符合国际标准的包含病人临床信息、生物样本以及病原菌的信息整合的中国皮肤真菌病数据库；建立中国皮肤真菌病监测网；研发不少于 2 种自主知识产权的真菌病诊断新方法及相关试剂，获得发明专利或申报医疗器械证书；建成适合国人的不少于 3 种常见皮肤及皮下真菌病、不少于 2 种地方性真菌病防治技术及精准治疗方案，形成指南或专家共识。

4.常见多发疾病防控技术应用示范及推广研究

4.1 脑血管病医疗质量监测平台和结局改进智能诊疗关键技术研究

研究内容：依托国家已有的脑血管病医疗质量数据及相关卫生行政数据平台，通过高效互联互通和可视化技术，建立可持续反映我国脑血管病诊疗结构-过程-结局信息的多层级医疗质量监测和反馈平台，为质量改进智能诊疗工具的研发和验证提供平台基础。基于已有的大型脑血管病队列，运用人工智

能和影像组学技术,建立患者结局智能预测模型并通过验证证实模型的准确性、敏感性和特异性;围绕脑血管病结构-过程-结局管理和诊疗流程,构建脑血管病专病知识库,研发脑血管病智能管理与诊疗决策系统并通过临床研究验证其有效性;开展急性脑出血血肿扩大预测智能决策系统研发和指导降压等预防血肿扩大有效性和安全性临床研究。建立基于数字医疗的脑血管病出院后二级预防和功能预后干预技术与策略,通过随机对照研究证实其有效性,为脑血管病患者长期规范化管理提供科学智能工具,降低脑血管病的复发率及致残率。建立临床数据库及医疗质量控制体系,制定临床指南并建立培训中心,在全国推广应用。

考核指标:建成数百万级的脑血管病医疗质量多层次监测与反馈平台,健全全国性脑血管病医疗质量控制体系,在此基础上运行2个大型临床研究;研发1套基于多维度数据的脑血管病结局智能预测工具;研发1套智能脑血管病管理与诊疗决策系统并证实其有效性,申报II类医疗器械证;研发1套急性脑出血血肿扩大智能预测系统并证实其有效性,申报II类医疗器械证;开发基于数字医疗的脑血管病二级预防和功能预后干预技术并证实其有效性,申报II类医疗器械证;制定临床指南并建立培训中心不少于50个,在全国范围内至少500家医院推广应用,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和国家质控中心的医疗机构牵头申报。本项目为临床研究类项目。

4.2 恶性肿瘤免疫治疗精准预测技术研发及体系建立

研究内容:针对现有及新型免疫治疗精准度不高及应答率不足的现状,研发基于宏观生物组学和单细胞组学,可有效预判免疫治疗疗效的技术和应用体系。优化现有肿瘤新抗原预测及鉴定技术,确定新抗原形成的关键影响因素和呈递规律,建立基于中国癌症人群肿瘤新抗原和主要组织相容性抗原数据库。利用免疫组库及单细胞测序技术研究阐释可识别肿瘤新抗原的关键免疫细胞和特异性T细胞受体特征,以及免疫治疗过程中的动态演变规律,建立肿瘤抗原形成、呈递和识别的对应性数据库,开发临床适用的生物标志物和系统反映肿瘤免疫原性的免疫治疗应答预测模型。通过大数据分析处理及相应机制的功能研究,建立免疫治疗长期生存预测模型。利用前瞻性研究队列数据,探索可有效筛选现有主要免疫治疗方案如化疗联合PD-1单抗等临床获益的生物标志物。开展前瞻性多中心临床研究验证并确立免疫治疗生物标志物及预测体系的合理性和有效性。

考核指标:发现不少于2个恶性肿瘤免疫治疗疗效预测生物标志物,构建不少于2个免疫治疗综合预测模型,建立不少于1个基于不同瘤种或泛瘤种的免疫治疗预测体系;建立不少

于 1 个免疫治疗相关的关键新靶点；开发 1 个具有自主知识产权的肿瘤新抗原预测智能系统，获得发明专利或医疗器械注册证书；建立 2 个肿瘤新抗原呈递和识别的中国癌症患者数据库；开展不少于 2 个以免疫治疗生物标志物、模型或体系为基础的前瞻性、多中心临床医学研究证实上述诊疗方法有效性；形成不少于 2 项可能改变指南、共识的免疫治疗综合诊疗新方法。

4.3 中国常见恶性肿瘤联合筛查早诊体系建立及全国推广应用效果评价研究

研究内容：针对我国发展中国家癌谱和发达国家癌谱并存，多癌种高发，多癌种联合筛查早诊技术欠缺的现状，以及急性新发传染病和慢性非传染性疾病防控工作并重，传统的人群聚集性癌症防控模式和路径急需优化的紧迫需求：聚焦我国常见高发且适宜筛查的癌种（肺癌、乳腺癌、结直肠癌、上消化道癌和肝癌等），基于具有我国人群代表性的高质量癌症防控信息库和生物样本库，动态收集现阶段国人常见高发癌症发病新特点和变化规律；结合高通量多组学技术和临床诊疗信息，联合互联网、5G、人工智能等技术，研发癌症高风险人群精准识别、筛查和早诊全周期防控的智能化系统工具，并通过全国多中心随机对照研究和真实世界研究验证其效果和效益；最终建立适于全国推广的恶性肿瘤联合筛查早诊技术、方案和路径。

考核指标：优化并形成我国不少于 100 万例包括危险因素监测、癌症筛查、临床早诊和生物样本信息的超大型多癌种筛查早诊数据库（随访不少于 5 年）；建立不少于 5 万例具有人群代表性的多癌种多组学遗传数据库；构建 1 套具有自主知识产权、多癌种筛查早诊智能化系统工具，建立后疫情时代人群癌症筛查早诊新模式，获得发明专利或医疗器械证书；开展人群为基础的多中心随机对照研究和真实世界研究，建立新模式下癌症筛查早诊规范化路径；制订不少于 1 个高质量癌症筛查早诊标准（获得标准批号）和行业指南；在我国七大区，每个大区三个及以上省份，不少于 300 家医疗机构中推广应用，完成不少于 30 万居民癌症风险自测和自助筛查。

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。

4.4 中国人极端肥胖队列与精细分型研究

研究内容：建立超大样本中国人群特色肥胖队列（极端肥胖、早发肥胖、家族性肥胖等）。开展深度表型分析，精准定量体脂分布特征；利用食欲量表与代谢率测定技术，准确定量食欲、热量摄入、基础代谢率、能量吸收改变；利用葡萄糖钳夹、功能影像学等方法，评估肥胖相关代谢异常发生风险，建立中国肥胖人群的精细临床分型体系。借助深度测序与多组学分析技术，结合家系分析、体外功能试验、人源化动物模型等

策略,解析不同分型肥胖与健康对照人群的遗传基础与肠道菌群特征,鉴定肥胖发生新病因,建立中国肥胖人群的分子分型与菌群分型体系。

考核指标:建立 1 万例以上具有精细表型的极端肥胖队列,解析 5000 例极端肥胖与健康对照人群遗传构成与肠道菌群特征;建立中国人基础代谢率正常参考值范围及 1 套行业标准,建立 1 套肥胖临床精细分型体系;发现 5~10 个全新肥胖致病基因及菌株并验证致病性,建立 1 套中国人群肥胖分子分型与菌群分型体系和诊疗指南;在 50 家以上综合性医院推广应用,提升减肥干预效果 20%以上。

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。

4.5 不同亚型肾上腺源性库欣综合征诊断与治疗新策略研究

研究内容:创建不同亚型肾上腺源性库欣综合征(肾上腺大结节样增生、小结节样增生、库欣腺瘤、腺癌)队列,利用类固醇激素质谱检测、基因组高通量测序,发现不同亚型相关致病基因并探讨分子遗传学致病机制。利用精准表型评估技术、影像和病理技术、多组学信息交叉融合技术等建立肾上腺源性库欣综合征精准诊断和治疗新标准。联合人体能量测定和功能影像等新技术,制定并推广多种人体代谢参数指导下的肾上腺

库欣综合征治疗新策略。基于全息采集评估系统综合、定量评价疾病特征与变化、治疗效果与预后，制定适合国人的库欣综合征围手术期管理与手术治疗标准化流程，优化肾上腺源性库欣综合征诊断与治疗体系。

考核指标：创建不少于 2000 例、包含不同亚型肾上腺源性库欣综合征患者队列 1 个，形成具临床表型、影像资料、类固醇激素质谱、多组学信息等的大型国人肾上腺源性库欣综合征数据库 1 套；发现不同亚型肾上腺源性库欣综合征新致病基因 5~10 个，形成不同亚型库欣综合征发病机制原理，发现并验证不同亚型库欣综合征生物标记物 5~10 项；建成适合国人肾上腺源性库欣综合征风险精准评估体系 1 套、诊断与治疗新策略 1 套，制定肾上腺源性库欣综合征优化诊疗指南不少于 2 项；在不少于 200 家单位推广应用，实现不同亚型肾上腺源性库欣综合征诊断准确率提高 10%~20%，治疗有效率提高 10%~20%。

有关说明：本项目为临床研究类项目。

申报要求

1.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。

2.指南中“拟支持数为1~2项”是指：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，可同时支持这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。

3.青年科学家项目负责人年龄要求，男性应为1984年1月1日以后出生，女性应为1982年1月1日以后出生。原则上团队其他参与人员年龄要求同上。常规项目下设青年科学家课题的，青年科学家课题负责人及参与人员年龄要求，与青年科学家项目一致。

4.申报单位和个人必须签署具有法律约束力的协议，承诺各领域项目生产的所有科学数据无条件、按期递交到科技部指定的平台，在本专项约定的条件下对专项各承担单位，乃至今后所面向的所有科技工作者和公众开放共享。如不签署数据递交协议，则不具备承担本专项项目的资格，数据签署递交协议后而不在商定的期限内履行数据递交责任的，则由专项管理部门责令整改，拒绝整改者，则有专项管理部门追回项目资金，并予以通报。

5.本专项研究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。

6.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。

7.本专项研究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。