

新华医院重磅突破:AI诊断罕见病精度刷新世界纪录,脑内精准基因编辑可行性被验证 两大成果同日在线刊发于《自然》

据解放日报 新春佳节之际,中国人工智能与医学交叉领域迎来重磅突破:北京时间2月19日凌晨,国际顶级学术期刊《自然》在线刊发上海交通大学医学院附属新华医院孙锟教授、余永国教授领衔团队与上海交通大学人工智能学院张娅教授、谢伟迪副教授领衔团队的联合研究成果。这款全球首个可溯源智能体式罕见病诊断系统 DeepRare,凭借首创 Agentic AI 架构破解罕见病诊断世界性难题,诊断精度刷新世界纪录,其相关应用已服务全球600余家顶尖医疗科研机构,为全球罕见病患者点亮确诊希望。

同日,《自然》还在线发表了另一项来自中国的重磅成果。这项研究验证了脑内精准基因编辑的可行性,让全球神经发育疾病患者家庭看到了治疗的曙光。这一研究成果由上海交通大学医学院附属新华医院发育行为儿童保健科及教育部—上海市环境与儿童健康重点实验室教授李斐、副研究员杨侃团队与上海交通大学医学院松江研究院仇子龙教授团队、复旦大学脑科学转化研究院研究员程田林团队和中国科学院分子细胞科学卓越创新中心李劲松院士团队合作完成。

破解罕见病基层筛查困境

罕见病确诊难、漏诊率高是全球医疗领域的共同痛点,此次上海交大与新华医院联合团队协同多学科力量攻关,为 DeepRare 打造了全球首创的“中枢—分身”可溯源 Agentic AI 架构,从三个维度实现对传统医疗 AI 的跨越超越,让 AI 诊断拥有了“清晰的诊疗思路”。

在知识储备上,DeepRare 打破医学数据孤岛,如同连接了全球所有顶尖医学图书馆和临床案例库,实时整合海量医学文献知识库与真实临床病例数据;在诊断思维上,它跳出传统 AI 的“模式匹配快思考”,能主动提问补充患者信息,通过“假

设—验证—自我反思”的迭代循环推敲诊断线索,修正逻辑漏洞;在推理过程中,它实现全流程白盒推理,每一个诊断结论都附带完整证据链条,让医生既能知道诊断结果,更清楚诊断依据,彻底破解 AI 医疗的“信任难题”。

孙锟坦言,罕见病诊疗长期面临“不测基因就难确诊”的行业困境,尤其在缺乏基因检测条件的基层医院,罕见病筛查更是难上加难。而 DeepRare 的出现,实现了罕见病表型筛查性能的跨越式提升,用硬核数据交出了亮眼答卷。

论文实测数据显示,在仅提供患者临床表型信息、无基因数据的情况下,DeepRare 表型诊断首位准确率高达 57.18%,较此前国际最佳模型提升 23.79 个百分点。这一里程碑式突破,为基层医院打造了一把罕见病快速筛查的“金钥匙”,让基层无需依赖复杂基因检测,也能开展高效的罕见病初筛。引入基因测序数据后,DeepRare 的诊断效能进一步升级,在复杂病例中的综合首位诊断准确率突破 70.6%,显著优于国际通用的 Exomiser 工具(53.2%)。更值得一提的是,其生成的带完整证据链的推理报告,获得了新华医院专家团队 95.4% 的高度认可,真正做到了诊断“有理有据、精准可靠”。

DeepRare 并未停留在论文层面,其应用落地早已先行一步,成为全球罕见病诊疗领域的实用工具。基于该成果的 DeepRare 罕见病在线诊断平台(<https://deeparare.cn/>)已于 2025 年 7 月 26 日正式上线,短短半年,已吸引超千名专业用户注册,覆盖全球 600 余家医疗及科研机构。

下一步,为将这一“中国方案”推广至全世界,联合团队正积极筹备发起“全球 AI 罕见病诊疗联盟”,并同步启动“万人临床验证计划”。团队计划在接下来半年内,依托全球联盟网络,完成 2 万例疑难罕见病的真实世界验证。

有望破局单基因缺陷神经疾病

以自闭症为代表的神经发育性疾病,正困扰着无数家庭,长期以来“无药可用”的困境让患者家庭背负着沉重的身心与经济压力。李斐团队此次研究聚焦的 Snijders Blok - Campeau 综合征(SNIBCP),就是一种典型的神经发育性疾病。其“罪魁祸首”已被明确——CHD3 基因的突变。这个基因的异常会导致儿童神经发育障碍,出现自闭症特征、全面发育迟缓、语言障碍、智力障碍及肌张力低下等一系列问题,给患者成长和家庭生活带来极大挑战。长期以来,由于病因复杂、靶向困难,该病始终缺乏针对性治疗方法。

要从根源上解决问题,关键在于精准修复“出错”的基因位点。研发团队创新性地设计了一款新型腺嘌呤碱基编辑器 TeABE,它能精准识别并将突变的 A·T 碱基对修复为正常的 G·C 碱基对,整个过程不会破坏 DNA 的整体结构,大幅降低了基因编辑过程中可能出现的基因组紊乱风险。

基因治疗的临床转化,安全性是重中之重。为了确保这款“基因编辑器”的安全性,研发团队通过 GUIDE-seq 技术在全基因组范围内“排查”可能的脱靶位点。结果显示,在人类细胞中潜在的脱靶位点编辑率均低于 1%。此后,研究团队在非人灵长类(猕猴)模型中也开展了鞘内注射 AAV9-TeABE 实验。结果显示,编辑器在猕猴脑内高效表达并完成拼接,成功检测到明确的碱基编辑活性。这一成果不仅证明了该技术具备跨物种应用的可行性,更为后续临床试验积累了充足的前期数据。

目前,李斐团队已在规划下一步实验,包括优化编辑器结构、探索更安全的递送方式、建立人源类器官疾病模型以及构建大型动物长期安全性评价体系等。希望不久的将来,基于碱基编辑的基因治疗策略将为更多神经发育疾病患者带来希望。

■黄杨子



平和质者保持规律作息、均衡饮食即可;
轻度阳虚质者可以遵循“保暖、
少吃生冷食物、多吃温性食物、
适度运动”的基础原则

辨清体质精准养生

近日,《中医体质分类与判定》推荐性国家标准全文公布,规定了中医 9 种基本体质类型的特征及分类判定方法。通过量表打分,就能够判断出一个人的大致体质偏向。

专家提示,在通过量表打分的基础上,体质的最终判定必须结合中医面诊、舌诊、脉诊以及《中医体质分类与判定》国家标准中的特征描述。

辨清体质之后该如何干预?专家介绍,同一体质的人,日常养生有一些共性的调理方法。例如,平和质者保持规律作息、均衡饮食即可;轻度阳虚质者可以遵循“保暖、少吃生冷食物、多吃温性食物、适度运动”的基础原则。

■新华社发 冯德光作

肺科医院成果获国家发明专利

缓解术后疼痛 减轻治疗负担

据解放日报 几年前,胸外科病房能看到这样的场景:做完手术的患者抱着脸盆呕吐。这并非来自手术本身,而是疼痛。

变化正在发生。在上海市肺科医院,胸外科手术量蝉联全球第一的团队里,医护人员坐下来讨论的科室目标不再是“开多少刀”,而是“如何不痛、快速康复”。胸外科专家、院长陈昶说,疼痛通常分为 0 至 10 级,其中 4 级疼痛达到中级疼痛,即痛感较为强烈,会对睡眠造成影响。“我们希望解决的,就是‘抱脸盆’的问题。”

在日前举行的中国胸外科术后疼痛管理专家共识启动大会暨成果转化战略合作签约仪式上,上海市肺科医院胸外科团队带来“胸外科术后智能引流与精准镇痛一体化技术”,并形成从临床研发到产业化落地的完整体系。

据介绍,疼痛控制不佳不仅严重影响患者舒适度,还会阻碍术后早期活动与肺功能锻炼,大幅增加肺部感染、肺不张等并发症风险。基于临床需求痛点,胸外科术后智能引流与精准镇痛一体化技术的核心创新,便是对传统引流管进行结构性革新——在引流装置中集成独立可控的局部注药系统,使镇痛药物可在胸腔引流区域实现持续、可控给药,无需依赖全身用药即可达成靶向镇痛效果,从根源上破解传统模式的弊端。

今年初,63 岁的辛阿姨体检

■黄杨子

首个飞机医院执业点获批

据文汇报 全国首个飞机医院执业点获批!记者近日获悉,上海市卫生健康委员会近期正式批准复旦大学附属眼耳鼻喉科医院开展“五官健康 C909 飞机医院”执业试点。这是上海市卫健委的创新之举,也是国内首张新增飞机医院执业点的医疗机构执业许可证,标志着我国航空医疗全速开启新航程。

复旦大学附属眼耳鼻喉科医院取得飞机医院执业点后,已开展新一轮演练,并在飞机上开展了公益手术。

“没想到在飞机医院就能手术,还是周行涛医生团队为我手术,

我很放心!”患者阿布来自新疆伊犁,在飞机医院手术后,此次又来复诊。此前,还有患者来自贵州偏远地区。

为确保安全与质量,医院结合自身专科优势与飞机特点,构建飞机医院执业点的全链条安全管控体系。

比如,医院与中国商用飞机有限责任公司携手,研发飞机舱 I 级洁净手术室方案,工程实施后达到百级层流净化标准,即以最高标准保障手术室空气洁净度,满足眼科手术对无菌环境的严格要求。

医院专项团队还围绕人员、设备、流程、感控、应急与环保等,建立

机舱门诊、检查、手术、感控与保障等系列管理制度。

自 2025 年 9 月首飞石河子以来,“五官健康 C909 飞机医院”已实现从基础诊疗到手术能力升级。院方表示,未来,这一飞机医院将跨越地理阻碍,让更多偏远地区患者在家门口就能享受优质医疗。

据悉,“五官健康 C909 飞机医院”今年还计划飞往“一带一路”沿线医疗资源薄弱地区开展公益活动。复旦大学附属眼耳鼻喉科医院院长周行涛表示,期待这一“空中健康丝绸之路”惠及更多人。

■唐闻佳

便携式人工肾进入临床试验

据新华社 荷兰乌德勒支大学医学中心日前向记者证实,荷兰主导研发的便携式透析机 NeoKidney 已进入临床试验阶段,预计 2027 年可正式上市。

该中心内科肾脏病专家卡琳·赫里岑说,透析机俗称“人工肾”,这款设备比同类产品体积小、重量更轻、需要的透析液量更少。

据介绍,便携式透析机重约 13

千克,可放入登机行李箱。每次 2 小时的透析治疗仅需 5 升透析液,而医院常规透析机进行 4 小时治疗通常需约 120 升透析液;即便是目前市面上体积最小的家用透析系统,2 至 3 小时治疗也需 30 至 40 升透析液。此外,该设备可直接使用家用电源。

赫里岑说,患者不仅可在家中使用“人工肾”,也可外出携带,这为他

们提供了更多自由,有助于提升生活质量。研究人员将对该设备的安全性、有效性、易用性及其对日常生活的影响进行全面评估。

据了解,便携式透析机项目由荷兰肾脏基金会 2008 年主导发起,2015 年完成实验室原型机研发,如果临床试验进展顺利,预计在 2027 年获监管部门批准并正式上市。

■邵海军