

人工智能正重塑诊治格局,业内预言——

今年或是罕见病新药爆发元年

据文汇报 在过去的中国春节假期里,两条和罕见病有关的话题引爆全网。

一条是登上国际顶刊《自然》的上海医学成果:上海交通大学医学院附属新华医院携手上海交通大学人工智能学院发布全球首个可溯源罕见病AI诊断系统——DeepRare。该应用已服务全球600多家顶尖医疗科研机构,诊断精度刷新世界纪录。

另一条是美剧《实习医生格蕾》男演员埃里克·迪恩因渐冻症离世,年仅53岁,去年4月他透露了自己罹患这一罕见病,不到一年,就传来噩耗。同为渐冻症患者的京东前副总裁蔡磊发声:“遗憾未能联系上他,本可以分享经验教训以及最新的药物研发希望。”

如果说罕见病如同医学的“死角”,那么眼下,这一则好消息,一则坏消息,均指向全球罕见病领域的点点“新光”:对全球超过3亿罕见病患者而言,原本的就医常态——“诊断难、用药难”的艰难旅程,正因人工智能(AI)的深度介入迎来拐点。有业内人士甚至预言,2026年或是罕见病新药爆发元年。

从4年到4周,未来诊断会更快更准

根据《中国罕见病定义研究报告》,在我国,新生儿发病率小于万分之一,或患病率小于万分之一,或患病人数小于14万的疾病,被称为罕见病。目前,全球已知罕见病超过7000种,罕见病患者数量超3亿,我国就有超2000万患者正在与罕见病作斗争。

“诊断难”成为横亘在罕见病患者面前的第一座高山。此前,一项公益组织的调查显示,我国罕见病平均确诊需要4.26年,误诊率高达42%,大量罕见病患者需要辗转多地就医才能确诊,平均确诊距离达1577公里,地点则集中在北上广深等一线城市。

近年,这一漫长的就医过程已随人工智能的飞速发展迎来转机。复旦大学附属华山医院副院长、罕见病中心负责人赵重波教授对此深有感触:“如今,针对罕见病的大模型能高效地缩小诊断范围、锁定病因,帮医生少走弯路。”

以上海新华医院团队DeepRare系统为例,这个能提供全流程循证推理的AI大模型,正成为全球医生的罕见病“智能听诊器”,辅助医生诊断。

北京协和医院与中国科学院自动化研究所共同研发的罕见病领域AI大模型“协和·太初”则在去年投入临床应用。协和医院院长张抒扬此前透露,来医院就诊的罕见病患者确诊时间已经从平均4年缩短到4周内。

“具体运用时,这些罕见病领域的AI还能相互‘打配合’。”赵重波还特别提到“1+1>2”的可能性。比如,美国RARE-PHENIX这一类罕见病AI提取系统可以把患者对症状的混乱自然语言描述转化为专业医学术语,辅助诊断垂直大模型和医生,做出更精确的判断。

针对占据罕见病90%以上的遗传性疾病,过去,诊断上的一大难点是解读基因检测的结果——因为数据量太大了。而拥有超大运算能力的大模

型,在这方面突破了人类能力的极限。赵重波形象地说,从“大海捞针”变成“一针见血”,AI能辅助医生快速锁定可疑致病性突变位点,我们可以期待,将来罕见病的诊断会变得更快捷、更准。

新药研发周期缩短,为更多患者带来曙光

诊断的清晰化只是第一步。当AI将“难以名状”的疾病转化为可量化、可分析的数据时,药物研发的引擎也随之点燃。科睿唯安在2026年1月发布的《最值得关注的药物预测》报告中,罕见病药物研发成为核心主题之一。

要知道,长期以来,罕见病患者确诊后,迎来的并非胜利,而可能是更大的失落——有了一个疾病的答案,却无药可治。在全球所有罕见病中,有明确治疗方式的不足10%。

“很多时候,患者确诊罕见病就像被判‘死缓’,因为无药可治,不少患者失去了治疗信心,也就逐渐不再来复诊。”华山医院神经内科护士长许雅芳对记者说,一种新药的出现,对患者,对这个家庭来说,真是一道希望之光。

以重症肌无力为例,这是一种神经和肌肉间“接触不良”导致的自身免疫性疾病,是目前为数不多的可治性罕见病。近年,我国在重症肌无力研究领域进步显著,虽然质量有待提高,但2025年论文发表量已占全球重症肌无力相关总研究的25%,居世界第一,各类生物靶向药物的研发也在加

紧推进。

“如果治疗得当,重症肌无力患者可以获得比较好的生活质量,回归正常生活。”许雅芳告诉记者,不到两年时间,来华山医院治疗重症肌无力的患者已超过4000人,几乎来自全国各地。

那么,其他类型的罕见病能不能在新药研发上加速突破?赵重波对此颇有信心。“目前在罕见病领域,全球创新药研发集中在细胞治疗、基因治疗两大方向,其中,AI扮演着越来越重要的角色。”赵重波分析,罕见病新药研发的核心难题之一是为疾病的治疗靶点匹配适配小分子,在AI算法加持下,能加速实现小分子与靶点的精准匹配,过去需要几年的工作量,现在可能被压缩至数月甚至数周。

研发周期的“时空压缩”有目共睹。今年2月在北京举行的人工智能应用前沿研讨会上,就有生物医药公司表示,已利用AI平台将特发性肺纤维化这一罕见病药物的研发周期从平均4.5年压缩至18个月,成本降低至260万美元,而行业平均水平是数千万美元。

研发周期缩短,在患者端已迎来实实在在的曙光。“去年,仅重症肌无力领域,就有4个新药获批,这在以往是不可想象的。”赵重波说。

AI不仅照亮确诊道路,路的尽头还有药可及

在赵重波所在的华山医院神经内科,由他牵头的IIT(研究者发起研究)新药临床研究也在明显增多,潜在创

新疗法落在具体患者身上,不亚于“重启人生”之喜。

小月(化名)只有二十多岁,和重症肌无力的斗争已持续十几年。起初,她只是眼皮耷拉下来,看东西重影,症状严重后说话含糊了,喝水都容易呛,走路一快就喘不上气。最终,小月被确诊为重症肌无力。

“小姑娘非常坚强,从来没有因为得病而自暴自弃,但即使使用了很多药,她的病情也一直控制不好。”赵重波回忆,2021年,华山医院开展了一项FcRn拮抗剂的临床试验,小月入组了。用药后,她的症状明显改善,走路没那么喘了。“这给我们传递一个信息,她不是对治疗无效,而是对原有的一些治疗方案没有反应。”赵重波说,不久前,小月又参与到华山医院新开展的一项CAR-T细胞治疗临床试验。治疗一个月后,她回来复诊,护士起初都没认出她,“容光焕发,像换了一个人”。小月告诉赵重波,自己的生活彻底改变了:自己开的美甲店生意比之前更红火了,她还在计划着与男朋友讨论结婚的事。

2026年是否会成为罕见病新药史上标志性的爆发元年,尚需时间验证,但可以确定的是,我们正目睹一场由人工智能驱动的医学范式变革。对那些仍在黑暗中摸索的患者而言,AI不仅照亮了确诊的道路,更预示着路的尽头,或许真的药可及。

“随着诊断加速,新药涌现,越来越多的临床研究必将加速开展,罕见病患者‘赢回’人生的可能性也将进一步增加。”赵重波说。 ■唐闻佳 张菲垚



白唇鹿漫步山林

这是3月15日在西藏山南市乃东区结巴村拍摄的白唇鹿。

3月15日,在西藏山南市乃东区结巴村,国家一级保护动物白唇鹿现身觅食。随着当地生态环境持续改善、生物多样性保护力度不断加大,白唇鹿数量逐渐增加,成为高原生态向好的生动写照。

■新华社记者 晋美多吉 摄

肝脏脂肪“几斤几两” 新型B超直接打分

据文汇报 18日是全国爱肝日。17日,上海市医学会超声医学专科分会携手豫园商城在宝华楼举办的爱肝日免费义诊活动中,最新的脂肪肝超声定量诊断技术吸引市民、游客驻足体验。原来,借助这一全新技术,患者的脂肪肝获得了具体的测评分数,对医生而言,脂肪肝检测也告别“毛估估”,干预乃至治疗方案更为精准。

直击脂肪肝“测不准”问题

此次义诊采用的超声脂肪肝定量诊断技术,正是今年1月由复旦大学附属华山医院和复旦大学附属中山医院两家知名医院牵头制定的《超声衍生脂肪分数评估代谢相关脂肪性肝病中国专家共识(2025版)》中核心推广的超声衍生脂肪分数(UDFF)技术。该共识也是全球首个规范应用超声新技术定量评估脂肪性肝病的专家共识。

“我国成人脂肪肝总体患病率已达29%至37%,脂肪肝早筛早诊迫在眉睫。此前我们联合全国15家三级医院开展多中心临床研究,积累了大量中国人群的临床数据,为这份共识的制定奠定基础。”作为该共识牵头专家之一,中山医院超声科主任徐辉雄教授表示,超声衍生脂肪分数技术,解决了传统存在的脂肪肝不能定量评估且不同医院、不同医师诊断脂肪肝结果不一致的问题。该技术能精准捕捉早期脂肪肝改变,为脂肪肝“早发现、早干预”提供技术支撑,这对提升全国脂肪肝整体防治水平意义重大。

当前,超声衍生脂肪分数技术已率先在上海的华山医院、中山医院、华东医院及东方肝胆外科医院等大型三甲医院落地。中山医院还设立了脂肪肝专病门诊,配套该项B超技术,方便市民做筛查。

更全面掌握肝脏脂肪“分数”

“脂肪肝干预涉及生活方式调整,这个过程的效果如何,需要借助医学检测手段。超声衍生脂肪分数技术的定量,给患者直观的数据,看到肝脏脂肪含量降低了,也更愿意坚持运动、饮食等干预方式。”复旦大学附属华山医院超声科主任丁红教授说。

丁红教授是全球最早实践超声衍生脂肪分数技术的超声专家之一。她介绍,以往要获取肝脏脂肪精准数值,只能依靠有创的肝穿活检或费用较高的核磁共振检查,常规难以普及。超声衍生脂肪分数技术作为无创影像学技术,以百分比的数值呈现检测结果,操作便捷,成本可控,适合大规模筛查和长期随访,有望让患者了解血糖、血脂数值一样,清晰掌握自己的肝脏内脂肪含量的状况。

复旦大学附属华东医院超声科主任陈林教授长期关注中青年人群的肝脏健康问题,他表示,近年来,脂肪肝的发病率在15岁至45岁人群中呈显著上升趋势,这可能与现代生活方式改变密切相关。将此次全国爱肝日的义诊设在日均客流量超10万人次的豫园商圈,正是考虑到该区域毗邻多个甲级写字楼集群,职场人群普遍存在久坐少动、膳食结构失衡等脂肪肝高危因素,希望更多中青年知晓这种无创检测手段。

海军军医大学第三附属医院超声科主任蒋栋教授谈到,临床已发现,很多患者在传统超声中仅被诊断为轻度脂肪肝,经超声衍生脂肪分数技术检测后,实际脂肪含量已达到中度甚至重度,这也体现了该技术对早期脂肪肝的高识别度。他同时强调,脂肪肝是可防、可逆的,通过调整生活方式可实现病情逆转,而检测的精准数值让患者直观看到干预效果,使效果“可视化”。 ■唐闻佳 张菲垚

侵入式脑机接口获批上市

全球首款,为脊髓损伤致瘫患者带来福音

据解放日报 13日,博睿康医疗科技(上海)有限公司的植入式脑机接口手部运动功能代偿系统,正式获得中国第三类医疗器械注册证,成为全球首个获批上市的侵入式脑机接口第三类医疗器械。据悉,这一产品有望年内实现首例临床应用。

植入式脑机接口手部运动功能代偿系统适用于18至60岁因颈段脊髓损伤导致四肢瘫痪、手指无法完成抓握的患者,通过近似硬币尺寸的微创植入体,实时提取、分析脑电信号,助力患者仅凭大脑意念控制气动手

套完成抓握、喝水等动作。

这款产品的核心创新在于采用硬脑膜外植入技术,电极缝于硬脑膜外,既保证信号采集的高信噪比,又避免损伤脑组织。其无线供电与通信设计实现“一次植入,长期可用”,患者术后一个月即可居家自主操作。36例临床试验(可行性临床4例,多中心注册临床32例)数据显示,患者抓握功能改善率达100%,部分患者出现神经重塑迹象,额外恢复了部分神经功能。与国外同类技术相比,该产品在创伤控制、患者依从

性和长期稳定性上有着显著优势,破解了传统侵入式技术创伤大、需专业团队维护的痛点。

该产品获批标志着我国脑机接口技术从实验室走向规模化临床应用,为全球神经疾病治疗提供了“中国方案”。作为集成电路、生物医药、人工智能三大先导产业的交叉领域,其产业化落地显示了上海在未来产业的引领地位,还将带动上下游材料、芯片、精密制造等产业链协同发展、研发创新,为更多神经系统疾病患者带来康复希望。 ■黄华海