

# “十四五”国家重点研发计划“常见多发病防治研究”

## 重点专项 2021 年度项目申报指南

(征求意见稿)

为深入贯彻落实“四个面向”要求和“健康中国”战略决策部署，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，科技部会同有关部门，组织专家制定了国家重点研发计划“常见多发病防治研究”重点专项实施方案。

本专项为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。聚焦影响我国居民身体健康、期望寿命的常见多发疾病，开展发病机制和防治关键技术及产品研究；重点推进常见多发疾病的防治关键技术研究；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。

本专项实施周期为 2021—2025 年。通过体制机制创新、多

学科结合、跨行业技术整合，按照全链条布局、一体化实施的总体思路，针对医学领域多专业、多病种部署重点任务。按照突出重点，分步实施的原则，2021年首先启动4个任务17个研究方向，其中1.1、1.2、1.3、3.1、3.2、3.3、3.4、3.5、3.6方向支持青年科学家申报，不受研究内容和考核指标限制，拟共支持不超过5项。本专项除有特殊要求外，所有项目均应整体申报，须覆盖全部考核指标。

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 血管性认知障碍的生物标志物谱系评价体系和智能诊疗研究**

**研究内容：**依托前期建立的大规模前瞻性临床队列，对比无症状性颅内动脉狭窄/颈动脉狭窄等因素脑血流灌注降低人群与血管性认知障碍人群，建立以多模式磁共振（MRI）为代表的影像学新技术手段，联合PET-MRI，脑脊液、血液等多种生物标志

物检测新技术组合的精准定性定量研究，建立国内多中心、大规模的基因、影像学等新型生物标志物谱系研究的大数据平台和随访数据库。系统开展以 MRI-pCASL 为代表的定量脑血流灌注影像检查和体液检测的临床适应症标准及血管性认知障碍疾病的超早期预警标志物研究及预测研究。基于不少于 1 万例大数据分析结果揭示血管性认知障碍发生发展的共性机制，建立治疗预后的风险性、有效性等预测模型并提供决策分析优化方案，建立血管性认知障碍新型智能分级分层诊疗标准。围绕临床实际应用场景，依托现有高质量结构化数据库，建立多级医院规范化联动体系，在 200 家以上机构推广应用，实现数据驱动下的血管性认知障碍新型智能诊疗模式应用示范，降低社会经济成本、完善伦理规范。

**考核指标：**建成不少于 1 万人，包含临床、基因和影像学信息的国人血管性认知障碍高危人群数据库；建立一个血管性认知障碍超早期预警指标检测方法；建成一套适合国人的血管性认知障碍风险精准评估体系；研发一套国产自主知识产权的自动量化影像学（解剖和功能）的分析软件。

## **1.2 慢性肾脏病发生、发展及预后的风险预测体系**

**研究内容：**建立基于大样本自然人群和住院人群的健康医疗大数据平台，揭示与慢性肾脏病发生发展或预后相关的临床表型；通过多组学技术（表观遗传组学、转录组学、代谢组学、蛋白组学等），筛选能早期预测慢性肾脏病发生、发展及不良预后的生

物标志物；借助人工智能技术，融合健康医疗大数据和生物信息数据，建立多模态风险预测模型；通过验证，证实模型的准确性、敏感性和特异性；开发预测模型软件，在临床试用，实现慢性肾脏病和急性肾损伤进展为慢性肾脏病的早期风险预测；在基层医院推广应用。

**考核指标：**建立千万级样本量的肾脏病及高危人群医疗大数据平台，包括各类肾脏病患者的临床数据及生物信息学数据；开发具有自主知识产权的、能准确预测肾脏病发生、发展及不良预后风险的电子预警系统；在全国范围内至少 50 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。

### 1.3 急性髓系白血病诊疗新方法研发

**研究内容：**聚焦急性髓系白血病治疗的难点，围绕诊断、治疗新方法的靶点，综合多组学、大数据等先进技术，通过多中心、前瞻性临床队列形成急性髓系白血病诊疗新方法；针对新靶点形成促进患者造血恢复及疗效提高的创新性治疗策略；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：**发现 2~3 种急性髓系白血病诊疗相关的关键新靶点；建立 2~3 种聚焦新靶点的精准诊断或创新性治疗方法，以高水平临床医学研究证实上述诊疗方法有效性；形成 2~3 项

可能改变指南、共识的急性髓系白血病综合诊疗方案，推广至100家以上单位应用。

## 2. 常见多发病早期筛查、干预技术及策略研究

### 2.1 恶性肿瘤早期筛查技术研发及评价研究

**研究内容：**针对我国常见高发恶性肿瘤（肺癌、食管癌、乳腺癌、结直肠癌、胃癌、肝癌等）现有筛查技术接受度差和精准度不高的现状，研发基于生物组学和影像组学的早期筛查技术。优化解决微量样本进行生物多组学检测的痕量核酸提取技术、生物标志物鉴定技术；研究分子影像、功能影像、多光子、多模态成像等用于癌症早诊的关键成像技术；应用基于多组学大数据的降维分析处理技术、影像组学技术，整合所筛选出的基于生物组学的早筛生物检测靶点和基于影像组学的纹理特征，建立相应恶性肿瘤综合早筛早诊技术；基于人群组织性筛查资源，充分利用宏观流行病学数据，分子标志物，筛查影像以及随访等大数据，系统集成中国人群遗传和环境危险因素时空暴露研究成果，优化个体化癌症风险预测模型；在全国具有代表性和工作基础较好的地区（包括高发区、非高发区、农村、城市地区）开展多中心大样本的前瞻性筛查队列研究（50万人以上），与目前现行的早筛技术与方案进行对比，开展有效性和卫生经济学评价。

**考核指标：**改进现有的痕量核酸提取、代谢组学检测等技术，实现 pg 级样本的多组学微量生物标志物检测；影像重建的空间

分辨率达到 2mm，对病灶进行自动识别准确率达到 95%以上；通过整合生物多组学和影像组学等多组学大数据，建立一套成熟的人工智能筛选和建模算法体系，形成 1 套可用于癌症早期特征筛选鉴别的软件，对早期癌症识别的敏感度>80%，特异性>90%；通过前瞻性的评估与验证，开发可用于多癌种联合筛查的早筛试剂盒 2-3 套（每种包含 10-20 个生物标志物检测靶点）；构建 5G+ 多组学技术的一站式多癌种筛查导诊“方舱”，可对一般人群进行多癌种的联合标志物及影像筛查，提升早期癌症筛查依从性和检出率；获得 2-3 套适用于中国人群的常见恶性肿瘤联合筛查方案，并制定出 2-3 套适合我国常见恶性肿瘤早筛的行业指南和规范，并在不少于 200 家医疗相关机构中推广应用。

**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。

## **2.2 泛血管疾病筛查、系统评价及防治体系研究**

**研究内容：**针对泛血管（涵盖心脏、脑、外周等脏器血管）解剖学和功能学，通过无创和有创检测技术结合生物学标记物检测，对泛血管疾病开展系统筛查和识别；建立我国泛血管疾病的大数据平台和数据库，系统开展泛血管疾病诊治的模型预测研究；研发和推广基于泛血管疾病多组学和人工智能的新技术、新方法，开发具有自主知识产权的泛血管疾病自动化评估、预测及防控辅助系统，探索临床多组学指导下的泛血管疾病早期诊疗、评估和

防控新策略，建立完善泛血管疾病管理体系并推广应用。

**考核指标：**确立泛血管疾病筛查的无创和有创检测的临床适应征和标准流程，阐明我国泛血管疾病的流行病学特征；建成包含临床资料和多组学数据的我国泛血管疾病大数据平台，建成一套适合我国泛血管疾病早期筛查和风险精准评估体系；研发一套自主知识产权的泛血管疾病自动化评估、预测及防控辅助系统，优化泛血管疾病的全周期管理，并在全国不少于 150 家医疗机构推广应用。

**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。

### 2.3 高胆固醇血症的筛查与干预新靶点研究

**研究内容：**基于现有大规模筛查人群，建立基于临床、实验室、遗传等多维度指标的家族性高胆固醇血症的筛查的中国标准；研究降胆固醇治疗的新的早期干预靶点和治疗策略，为家族性高胆固醇血症提供早期诊断、早期干预的临床诊疗方案，降低心脑血管疾病的发生。

**考核指标：**基于不少于 10 万人群，建立临床、实验室、基因指标的家族性高胆固醇血症的诊断标准，提高家族性高胆固醇血症的确诊率达 90%；在 >200 家网络成员单位推广应用，找出新的降胆固醇的靶点  $\geq 2$  个。

### 2.4 纤维化间质性肺疾病的早期识别与治疗策略

**研究内容：**间质性肺疾病是一组以肺纤维化形成为基本病变特征的一组异质性疾病，依托已经建立的全国多中心间质性肺疾病数据库，构建包括尘肺的纤维化间质性肺疾病队列及长期管理系统，揭示与肺纤维化形成、进展或预后相关的临床表型，通过影像组学及生物多组学技术，筛选能早期识别肺纤维化并预测其进展及不良预后的生物标志物，构建纤维化间质性肺疾病的早期识别与进展预警模型；系统评价冷冻肺活检、外科开胸肺活检、胸腔镜肺活检等不同肺活检方式的安全性及诊断的可靠性，建立优化的肺组织学诊断方法；建立基于深度学习的识别和分类间质性肺疾病的人工智能（AI）模型，构建深度学习和机器学习定量评价纤维化及严重程度的方法；基于临床表型和多组学分析，研究肺纤维化发生的关键分子机制与干预靶点，探索纤维化肺疾病的早期抗纤维化治疗策略。

**考核指标：**构建纤维化间质性肺疾病（包括尘肺）队列不少于 10000 例，揭示临床表型；确定 2~3 个生物标志物，多维度构建纤维化间质性肺疾病的早期识别与进展预警模型 1~2 个；建立优化的肺组织学诊断方法；构建 1 套纤维化及严重程度的 AI 评价体系，形成相关应用软件 1~2 个；筛选肺纤维化的关键干预靶点 1~2 个；提出纤维化间质性肺疾病的早期识别与干预策略，形成指南或共识 1 个，并在全国至少 100 家二级以上医院进行推广。



## 2.5 脓毒症导致多器官功能障碍早期识别和动态风险预警体系研究

**研究内容：**通过以实时动态生命体征及临床信息为基础，联合生物标志物和多组学信息，建立脓毒症导致多器官功能障碍的早期识别、风险分级和动态预警体系；基于已有的区域重症医学临床信息平台，建立国内多中心、大规模的脓毒症大数据平台（包括临床信息库和生物样本库）和远期随访数据库；研发基于自然语言识别技术及设备互联互通的物联网技术的多器官功能障碍早期识别和动态风险智能预警模型，并实现远程决策支持；利用人工智能、机器学习、生信分析等技术，探索脓毒症导致多器官功能障碍的预警及远程决策支持治疗的新方法，优化脓毒症导致多器官功能障碍的早期诊断和规范化治疗策略，降低脓毒症患者器官功能障碍的发生率及病死率。

**考核指标：**建成不少于6万例包括动态生命体征、临床资料和生物样本信息的大型脓症患者数据库；建立不少于3个重要损害器官的脓毒症多器官功能障碍早期识别和动态风险评估体系；研发1套适用于我国国情的脓毒症多器官功能障碍规范治疗远程决策支持软件，开发客户端并实现不少于10个地区的示范应用；制定一套基于早期识别和风险预警体系的脓毒症多器官功能障碍防治规范。

## 3. 常见多发疾病临床诊疗关键技术及策略研究

### 3.1 肺癌手术联合新辅助免疫治疗的评价体系和优选模式研究

**研究内容：**在已经建立的前瞻性临床队列基础上，通过影像组学、多组学等先进手段，深入研究肺癌新辅助免疫治疗（含免疫单药、免疫单药联合化疗、免疫双药、免疫联合其他治疗等多种模式）的疗效和不良反应的分子机制，筛选适用于临床的疗效和副反应预测标记物，并开展前瞻性验证；通过对临床队列中外科切除范围、手术难点和不良事件等因素综合分析，构建新辅助免疫治疗外科手术推荐方案；通过对早期肺癌外科根治性切除后预后不良患者的综合研究，筛选和扩大新辅助免疫治疗的潜在获益人群；通过建立覆盖全国的肺癌新辅助免疫治疗专病大数据平台，基于中国肺癌患者的循证医学证据，建立适合国人的肺癌新辅助免疫治疗的疗效评价体系和优选治疗模式。

**考核指标：**发现至少 2 种影响新辅助免疫治疗疗效、预后或副反应的分子机制，筛选验证 2 个预测标志物；建成包含临床信息、病理信息、医学影像、治疗副反应、疗效和随访等全面信息的国家级肺癌新辅助免疫治疗数据平台。建立一套针对新辅助免疫治疗后外科手术推荐方案；建立 1 套适合中国肺癌患者的新辅助免疫治疗获益精准评估与预测体系，在不少于 100 家的网络成员单位进行推广。

### 3.2 食管癌变动态演进机制及个体化精准诊疗体系构建研究

**研究内容：**运用单细胞多组学技术，全面解析食管癌变演进和治疗过程中肿瘤微环境构成与动态变化规律，揭示肿瘤免疫、肿瘤代谢与肿瘤演进的关系及其调控机制；鉴定食管癌变演进过程中特征改变分子，建立基于液体活检的食管癌变早期识别和预警的模型，在大规模前瞻性队列中验证模型效力；构建食管癌多维组学图谱，对食管癌进行精确分子分型，鉴定食管癌驱动基因、新型预后标志物和治疗靶点，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，深化对食管癌变本质的认识和理解，建立食管癌早期诊断、精准治疗、疗效评估与预后判读的新途径和新技术，开发用于食管癌个体化精准诊疗的新产品。

**考核指标：**建立高灵敏度、高特异度、高效经济的食管癌液体活检早诊技术体系，开发1~2套具有完全自主知识产权的筛查/早期诊断试剂盒；建立食管癌精准分子分型和疗效预测方法，获得食管癌变演进和治疗过程中微环境的全景图谱；鉴定3~5个影响食管癌发生、转移及治疗耐受的特定细胞亚群；提供3~5个食管癌转移、耐药预测标记物及新药靶点。

### **3.3 脑心共患病的临床诊疗体系建立及关键技术应用研究**

**研究内容：**通过入轨创建脑心共患病学科，建立国内多中心，大规模的包含临床、样本库、影像等多维度信息的“脑心共患”动态数据库平台；基于中国人群脑心共患疾病的临床特点和脑心

CT 血管造影新技术 (CTA), 应用人工智能方法建立 “脑心共患” 影像自动识别系统、高危患者预测模型及临床辅助决策系统; 针对动脉粥样硬化性多血管疾病、心房纤颤、卵圆孔未闭等系统性栓塞性疾病和获得性易栓症等血栓性疾病, 结合心脑血管疾病的主要危险因素进行队列或随机对照临床研究, 以探讨源性心脑血管疾病新发病机制, 建立预测模型, 制定风险评估体系; 基于复合手术室新技术, 系统开展不同脑卒中合并以动脉粥样硬化为主的心脏疾病的临床诊疗研究, 探讨神经外科/介入科和心脏外科/心脏介入等多学科联合诊疗模式在 “脑心共患” 的治疗原则; 针对心源性脑卒中高危人群, 应用新型造影剂、高分辨率、快速、无创性多模态心脑血管床联合检查方法, 筛查动脉粥样硬化、心律失常、结构性心脏病、主动脉病变等高危人群, 诊断、评估 “脑心共患” 人群联动治疗适应证, 并对比运用介入、微创、外科及复合心脑血管联合手术方案的疗效。

**考核指标:** 建成多中心 (不少于 8 个中心) 的脑心共患病门诊 (不少于 2500 门诊量/年/中心) 及大型动态随访脑心共患 10 万人数据库; 研发 1 套具有国产自主知识产权 “人工智能脑心 CTA 自动识别系统” 及 1 套 “脑心同防同治” 辅助临床决策系统软件, 在至少 5 家三甲医院安装该系统, 开展应用验证, 纳入病例不少于 5000 例; 进行队列或随机对照临床研究 (入组病例不少于 1 万), 探讨源性心脑血管疾病新发病机制及风险评估体系, 达

到早期预测和预防；进行队列研究（不少于 2 万例）对比运用神经外科、神经介入、心脏外科，心脏介入及复合心脑血管联合手术方案的疗效，制定规范化脑卒中合并心脏疾病的诊治策略及临床治疗路径，发表共识并推广至百家医院；建立万例以上开展各类心血管疾病治疗方式的研究队列，制定规范化心源性脑卒中高危人群的心血管疾病预防及手术诊治策略，推广应用 1000 家以上医院；最终形成中国特色的“脑心，心脑”共患疾病的预防、诊断、治疗新模式，优化诊疗，改善预后。

**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。

### **3.4 帕金森相关疾病队列建设和诊治关键技术研究**

**研究内容：**通过个人移动端平台，建立并优化帕金森相关疾病患者主动参与的多中心、大规模和帕金森相关疾病的慢病管理智能平台，对其运动功能障碍、运动并发症、非运动症状等行为学进行居家场景的定量评估和定期随访；再联合 PET，MRI、脑脊液、血液等形成一个具备临床、影像、生化、基因等多维度的纵向大规模数据库。在此基础上，建立疾病特异性的新型脑功能分子影像和 MR 等影像方法，研发体液（脑脊液/血等）中围绕核心致病机制的生物学标志物检测方法，利用人源诱导多能干细胞（iPS）创建功能分析平台，推进帕金森相关疾病的多维功能评估和关联分析、及亚型分型研究。通过多种生物标志物检测技术

组合的精准定性定量研究，建立基于客观指标的疾病诊断分型标准。开展延缓帕金森相关疾病进展的新疗法，促进本领域疾病修饰疗法的研究。

**考核指标：**建成基于移动端平台上至少 3 万人的帕金森相关疾病患者的研究多中心队列；建立国人大型帕金森相关疾病深度临床表型数据库和多维生物标志数据库；脑分子影像/MR/体液生物学标志物/iPS 中，建立至少 2 套定量客观评估帕金森相关疾病功能障碍进展的评估方法；建立 1 套基于客观指标的疾病诊断分型标准和预后判断体系；探索至少 1 项针对帕金森相关疾病疾病修饰治疗新疗法的疗效。提出不少于 2 项适合国情的帕金森病诊疗规范化技术。

### **3.5 系统性红斑狼疮重要脏器损害早期识别、危险分层及干预策略研究**

**研究内容：**基于系统性红斑狼疮长程随访队列，针对危及患者生命及生活质量的严重脏器损害，如狼疮肾炎、神经精神狼疮、重度血小板减少症、肺动脉高压等以及狼疮相关不良妊娠等，探索系统性红斑狼疮疾病进展、复发与预后不良危险因素，建立风险预测模型并进行验证；根据不同脏器损害的差异结合相关临床资料及长期随访数据，探讨早期识别重要脏器损害、早期诊断、危险分层和早期干预策略，实现精准的疾病分型及治疗决策，构建中国系统性红斑狼疮药物疗效评价体系，为我国系统性红斑狼

疮的规范治疗提供依据。

**考核指标：**建成随访 5 年以上、且不少于 5 万例的系统性红斑狼疮患者多中心前瞻性临床队列，制定适合我国患者的多维度规范化风险评估体系，确立早期诊断指标，建成新的系统性红斑狼疮脏器损害评价体系。针对不少于 3 个重要脏器损害，每个脏器损害发现并验证新的临床危险/预后因素不少于 3 个，建立不少于 3 个重要脏器损害的风险及预后预测模型，在至少 5 个地区进行模型验证。制定 1 套基于疾病分型的治疗策略及药物疗效评价体系，形成相关诊治指南 2 个，在不少于 100 家具代表性的省、地市、县级医院推广应用。

**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。

### 3.6 睡眠-觉醒障碍防治技术研究

**研究内容：**建立大规模多中心睡眠-觉醒障碍（以失眠障碍为主）患者队列，研究常见睡眠-觉醒障碍发生发展特点、相关影响因素以及对不同人群的短期和长期影响，寻找睡眠-觉醒障碍发生的预警指标；研究睡眠-觉醒障碍相关的认知、脑电、影像、生化、遗传等层面的标记物，并进一步探索睡眠异常发生的神经机制；阐释睡眠-觉醒障碍与其他常见病如抑郁、焦虑、痴呆、药物依赖、慢性痛等的共病关系及共同生物学基础；探索药物和非药理学干预睡眠-觉醒障碍的新手段，包括神经调控技术、

认知疗法、睡眠时相及节律调节等，评价干预手段的治疗效果并明确发挥作用的神经机制，制定具有推广价值的防治措施。

**考核指标：**建立不少于1万例睡眠-觉醒障碍患者的多中心队列并开展随访研究，明确不同人群睡眠-觉醒障碍的发生特点及变化轨迹；确定3~5个与睡眠-觉醒障碍密切相关的风险因素，构建1套睡眠-觉醒障碍预警体系；确立2~3个结合生化、免疫、遗传、影像、认知等指标的睡眠-觉醒障碍与共病复合诊断指标体系，阐明至少1种相关的神经机制；提出1~2种在睡眠过程中调节情绪、记忆等认知功能的方法，并在相关人群中开展应用研究；开发1~2种新型睡眠-觉醒障碍治疗手段，形成1~2项专家共识或指南，并在不少于100家的网络成员单位推广应用。

#### **4. 常见多发疾病防控技术应用示范及推广研究**

##### **4.1 精准采集人体代谢参数评估原发性醛固酮增多症药物治疗疗效和预后研究**

**研究内容：**利用代谢舱评估原发性醛固酮增多症患者治疗前、治疗后各类人体基线数据、实验室检查指标（肝肾功能、电解质、血脂、血糖）、激素水平（皮质醇、儿茶酚胺激素、醛固酮、甲状腺激素、性激素）；通过各类可穿戴设备实时采集人体数据（体温、心率、脉率、呼吸频率、氧饱和度、血压、血糖、心电等），同时收集血液、尿液、粪便等生物样本。研发和推广基于代谢舱评估原发性醛固酮增多症患者代谢指标的新技术、新方法，探索



分型诊断、评估疗效新方法，优化原发性醛固酮增多症诊断和治疗策略。

**考核指标：**建成1套包含2000例以上原发性醛固酮增多症临床资料和各种代谢指标、疗效反应的数据库；建成1套适合国人的原发性醛固酮增多症精准分型评估体系，并推广应用；研发1套代谢舱分析原发性醛固酮增多症患者疗效评估软件；提高原发性醛固酮增多症患者分型诊断敏感性和特异性（95%以上），提高药物治疗原发性醛固酮增多症有效性（90%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。

#### **4.2 骨质疏松性骨折综合防治体系及关键技术研究**

**研究内容：**针对骨质疏松性骨折的疾病特点、风险预警和防治体系构建开展研究，建立全国性的骨质疏松性骨折注册登记平台和具有人群代表性的高质量生物样本资源库，探讨我国骨质疏松性骨折疾病特点和规律，并结合高通量多组学技术、临床资源和人工智能技术，揭示骨质疏松性骨折发生的危险因素、早期预警生物标记物，阐明相关生物学机制，建立骨质疏松性骨折预警系统。开展基于影像学和分子靶标等新技术的疾病分子分型和诊断方法研究；研发具有自主知识产权的骨质疏松性骨折治疗创新器材/器械，通过多中心研究进行临床疗效评价；开展真实世界研究，验证主要抗骨质疏松药物、骨质疏松性骨折预警系统、关

键手术技术的临床效果。最终建立适于全国推广的骨质疏松性骨折防治技术及方案。

**考核指标：**建立全国性的骨质疏松性骨折注册登记平台，建成覆盖5万例患者、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）骨质疏松性骨折大数据库，并形成骨质疏松性骨折疾病特点分析报告；建立一个多中心人群队列和生物样本库，明确3~5种骨质疏松及骨折发生的风险因素，开发并验证3~5种能预测骨质疏松及骨质疏松性骨折的关键生物标志物，建立至少1项适用于极高危人群的骨折预警系统；阐明1~2项骨质疏松症疾病致病新机制，研发并验证基于影像学 and 分子标志物的骨质疏松性骨折诊断新技术。开发1~2项具有自主知识产权的骨质疏松性骨折预防/治疗相关的创新器材/器械，开展至少1项临床疗效评价研究；制定1~2个骨质疏松性骨折诊疗规范或指南；建立骨质疏松性骨折综合诊疗体系。

#### **4.3 急性呼吸窘迫综合征及相关器官衰竭的精准化救治体系研究**

**研究内容：**基于已有的急性呼吸窘迫综合征临床数据库及生物样本库，针对严重威胁急性呼吸窘迫综合征患者生命的多器官功能障碍，探讨急性呼吸窘迫综合征疾病特点和规律，结合多组学技术、临床资源和人工智能技术，建立基于临床表型、影像表型及炎症/免疫表型的多维度急性呼吸窘迫综合征分型体系；开

发急性呼吸窘迫综合征临床表型分析检测芯片及临床决策软件；探索基于临床分型的急性呼吸窘迫综合征及相关多器官功能障碍综合征精准化治疗新技术、新方法和新路径；从病因治疗、免疫调控治疗、器官功能保护和支持治疗角度，系统开展急性呼吸窘迫综合征精准化治疗及器官功能支持治疗效果研究，建立临床分型导向的急性呼吸窘迫综合征相关多器官功能障碍的精准化救治体系；改善急性呼吸窘迫综合征及多器官功能障碍患者的预后。

**考核指标：**建成不少于6万例临床资料和生物样本信息的我国大型急性呼吸窘迫综合征患者数据库；建立1套多维度的急性呼吸窘迫综合征临床分型体系；开发1套急性呼吸窘迫综合征临床分型的检测芯片或试剂盒，研发1套决策软件；制定一套基于临床分型的急性呼吸窘迫综合征及相关多器官功能障碍的精准化救治路径。