

“生育健康及妇女儿童健康保障”重点专项 2023 年度项目申报指南

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“生育健康及妇女儿童健康保障”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。

本重点专项总体目标是：聚焦生育障碍、出生缺陷、妇女疾病、儿童健康等突出问题，科技布局侧重于对生育力建立和维持过程的深入了解、生育健康维护与妇幼保健关口前移、疾病防治精准化、健康保障和疾病诊疗关键技术、产品研发等，最终建立国家级生育力评估监控、出生缺陷预警筛查体系，实现妇女儿童健康监控与重点疾病诊疗智能化、标准化和服务水平同质化，推动实施生育健康维护及妇幼健康保障工程。

2023 年度指南部署坚持突出重点、分步实施的原则，围绕生育健康维护与促进、出生缺陷防控、妇女健康促进与疾病防治、儿童健康促进与疾病防治 4 方面任务，按照基础前沿技术、共性关键技术、示范应用，拟启动 12 个方向。

申报单位按指南支持方向申报。除特殊说明外，同一指南方向下，原则上只支持 1 项（青年科学家项目除外），实施周

期不超过 3 年。仅在申报项目评审结果相近、技术路线明显不同时，可同时支持 2 项，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。除特殊说明外，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。

1. 开展生育健康维护和促进研究

1.1 微生态对生殖健康的调控作用及干预策略研究

研究内容：利用生殖健康人群和生殖内分泌疾病患者队列，结合动物模型明确不同地域、不同生活与饮食习惯人群疾病状态下机体微生物特征及其在发病、生殖结局和子代健康中的作用；整合微生物学、免疫学、遗传学、病理学、生物信息学等多学科系统，探究特征菌株调控机体重要代谢通路与免疫系统的机制及其在生殖内分泌疾病中的作用；挖掘菌群相关因素对卵巢功能的精细分子调控机制并探索干预新靶点，解析微生物与宿主、疾病发生发展的复杂关系；根据发现的生殖内分泌疾病的微生物相关新靶点，以调整微生态结构与功能为基础进行干预策略的探索与验证，并开展改善菌群紊乱治疗生殖内分泌疾病的人群临床干预研究。

考核指标：明确不同地域生殖内分泌疾病状态的菌群结构及功能的变化特征，并解析菌群变化与疾病的因果联系；明确 3~5 种核心菌群及其调节机体代谢、免疫系统及卵巢功能的分子机制；挖掘 2~4 种改善生殖内分泌疾病的菌源干预方法并进行干预效果验证；建立和优化基于调整微生态结构的生殖内分泌疾病相关防治策略。

关键词：微生态结构；代谢产物；微生物与机体互动；生殖健康微生态调控

1.2 开发女性生殖健康管理智能化系统，建立防治一体化生殖健康大数据平台

研究内容：通过多中心大样本研究，建立中国育龄期女性生殖内分泌激素正常参考范围、以及常见女性生殖内分泌疾病或生殖障碍疾病辅助生殖技术临床适用标准。联合年龄、内分泌激素及辅助生殖技术核心参数等多个指标，建立可应用于疾病辅助诊断及辅助生殖技术助孕治疗的最佳算法模式，开发符合中国育龄期女性特征的生殖健康人工智能管理系统及辅助生殖技术质量监测系统；并通过大规模的示范推广应用，确定其有效性、安全性和临床应用价值，建立高精度的生育力评估预警体系和辅助生殖技术质量控制与监测体系，为政府部门制定健康生育政策和辅助生殖技术规

划提供科学依据。

考核指标：基于覆盖不少于 10 省市、1 万例的具有全国代表性的调查数据，建立中国女性生殖内分泌激素正常参考值范围 1 项；制定适用于 3~5 种妇科内分泌疾病或生殖障碍性疾病的临床诊断界值，并建立具有高可靠度的疾病预测模型 2~3 项；开发 1 套女性生殖健康管理及疾病辅助诊断的人工智能化软件；制定 3~5 项辅助生殖技术核心质量监测指标及标准化质控目标，并开发 1 套基于个案上报的辅助生殖技术质量监测软件，建立 1 套针对不同特征不孕夫妇进行辅助生殖治疗的人工智能算法模型；完善育龄人群生育力监控平台和生殖临床数据库平台，制定符合中国人群特征的生育力监测、评估、预警和干预体系，更新诊治指南 1~2 部。

关键词：生殖内分泌；激素参考值；辅助生殖技术质量监测；预测模型；人工智能管理；生育力监控；生殖数据库

2. 开展出生缺陷防控研究

2.1 多种类型遗传疾病的无创产前同步式筛查新技术与临床研究

研究内容：针对目前无创产前筛查及携带者筛查的检测局限性，研发新型无创产前筛查技术，实现同步检测多种类型遗传疾病（包括新发突变造成的染色体非整倍体、微缺失

/微重复及显性单基因遗传病等)；探索造成染色体疾病和单基因疾病的变异在母胎游离核酸中的表现特征与规律，开发可实现母胎游离核酸特异性识别的新算法；建立临床检测用数据库和高灵敏度、特异度的自动化分析软件系统；研发针对上述多种类型疾病同步无创产前筛查的诊断试剂；开展针对上述多种类型遗传疾病在高风险人群和普通人群中筛查的临床研究，提供相关技术临床有效性的依据。

考核指标：根据不同类型遗传疾病的发生机制，建立不依赖于先证者或家系、同时检测多种类型遗传疾病（包括染色体非整倍体、微缺失/微重复及显性单基因遗传病等）的无创产前筛查技术；针对第一代无创产前筛查难点（例如高发的小片段染色体微缺失/重复疾病、性染色体异常、葡萄胎等），基于新的技术原理和生物信息学算法建立 1 套有效检测方法；建立 1~2 万人的高风险妊娠和普通风险妊娠人群队列，提供临床价值研究数据；取得 1~2 个国家药监局批准的 III 类医疗器械注册证（或完成相关临床试验），在不少于 10 家医院完成相关产品的临床转化。

有关说明：由医疗机构牵头，鼓励产、学、研、用联合申报。团队应有基于胎儿游离 DNA 分析技术对多种类型遗传疾病同步检测的工作基础，相关检测技术依托有自主知识

产权的国产测序仪器。其他来源经费（包括但不限于地方财政经费、单位自筹、企业匹配及社会渠道资金等）与中央财政经费的比例不低于 1: 2。

关键词：遗传疾病；无创诊断；母胎游离核酸识别；自动化分析

2.2 基于孕期筛查大数据和人工智能的先天性心脏病等出生缺陷早期诊断与干预研究

研究内容：针对发病率较高的出生缺陷，包括先天性头颅异常和心脏疾病，建立人群队列和孕期筛查大数据平台；开发模式识别和智能分析技术，实现人工智能分析，建立临床适用的计算机辅助诊断平台；评估基于孕期筛查大数据和人工智能的早期诊断技术的性能和临床价值；建立先天性心脏病等出生缺陷的临床干预措施。

考核指标：建立万级先天畸形人群队列和十万级以上孕期筛查大数据平台；实现临床适用的基于人工智能的分析解读工具和辅助诊断方法；研发 1~2 套先天性结构畸形早期诊断设备或试剂，获得产品注册证；阐明 3~5 种出生缺陷关键基因致病原因；构建 2 种系统疾病早期诊断和临床干预的指南标准，建立规范的先天性结构畸形早期诊断和临床干预示范单位，在 20 家以上机构推广和应用。

有关说明：其他来源经费（包括但不限于地方财政经费、单位自筹、企业匹配及社会渠道资金等）与中央财政经费的比例不低于 1：2。

关键词：先天性结构畸形；人工智能；产前诊断；干预

3. 开展妇女健康与疾病防控研究

3.1 妊娠滋养细胞疾病精准诊治体系的建立与应用

研究内容：建立国家级妊娠滋养细胞疾病的临床数据库平台，同步建设多中心、大规模的各类妊娠滋养细胞疾病专病队列和生物样本库；利用前沿多组学技术，研究葡萄胎的分子病理学过程，以及家族性、复发性葡萄胎的分子遗传特征，筛选可预测葡萄胎恶变的分子标志物，并结合临床特征提出新的葡萄胎随访模式；整合液体活检技术、前沿多组学及生物信息学分析等，分析妊娠滋养细胞肿瘤免疫微环境，筛选与化疗耐药相关的生物标记物和/或治疗靶点，提出分子与临床参数相结合的妊娠滋养细胞肿瘤预后评分体系，以实现妊娠滋养细胞肿瘤的精准治疗；针对不同临床病理特征的妊娠滋养细胞肿瘤，以优化治疗策略为目标，开展多项国家层面的多中心、大样本队列和/或前瞻性临床研究，探讨不同类型及危险分层滋养细胞肿瘤的最优治疗策略，进一步改善

治疗疗效，制定可推广应用并具中国特色的妊娠滋养细胞疾病诊疗指南和/或专家共识。

考核指标：建立万级包括各种妊娠滋养细胞疾病临床表现、诊治全流程及随访数据的、具有自主知识产权的国家级妊娠滋养细胞疾病数据库；建成 1000 例以上葡萄胎（包括 100 例以上恶变）和总计 600 例以上的各类妊娠滋养细胞肿瘤的专病队列；确定 1~3 个可应用于临床的预测葡萄胎恶变的分子标志物，提出新的葡萄胎随访模式；确定 1~3 个可预测妊娠滋养细胞肿瘤化疗耐药的分子标志物或药物靶点，并建立结合分子标志物的预后评分体系；开展 5 项以上的全国性队列或前瞻性病例对照研究，修订中国妊娠滋养细胞疾病临床实践指南或专家共识，并为滋养细胞疾病国际指南的修订提供中国经验。

关键词：妊娠滋养细胞疾病；葡萄胎；液体活检；多组学

3.2 双胎妊娠母胎不良结局发生机制、预测及干预策略研究

研究内容：建立多中心前瞻性双胎妊娠母子队列和生物样本库；多组学技术分析影响双胎妊娠母胎结局的遗传和环境因素及其相互作用；重点研究双胎妊娠母胎不良结局的发

病机制，包括早产、子痫前期、复杂性双胎（双胎输血综合征、选择性胎儿生长受限等）和新生儿脑损伤；建立双胎妊娠不良结局的预测模型；开展双胎妊娠母胎不良结局干预的基础性研究和临床探索性研究；研究双胎妊娠孕妇的适宜增重范围和营养素需要量；提出双胎妊娠管理方案。

考核指标：建立不少于 1000 对的多中心前瞻性双胎妊娠母子队列，完善多种类、多阶段的生物样本库；筛选双胎妊娠严重不良结局的高危因素及可用于预测的生物标志物 3 个；建立至少 1 类双胎妊娠母胎不良结局的有效预测模型；针对复杂性双胎和胎儿脑损伤提出具有应用前景的临床干预手段 2 种；制定双胎妊娠临床诊治方案，完善双胎妊娠诊疗指南，确定双胎妊娠孕妇的适宜增重范围和至少 3 种营养素需要量。

关键词：双胎妊娠；母胎不良结局；专病队列；生物样本库

4. 开展儿童健康促进与疾病防治研究

4.1 儿童用药改良与临床评价关键技术研究

研究内容：重点聚焦儿童用药需求，探索突破儿童用药改良与临床评价的若干关键技术。研发临床亟需的儿童重大疾病用药品种、适宜剂型、适宜规格；结合新型制药技术，

实现儿童用药在载释药技术上的创新突破；探索可灵活调节药物剂量的新技术新方法，建立儿童个性化给药标准化体系和个性化调剂服务体系及配套产品；开发儿科药物、疫苗等临床研究优化设计、样本检测、基于大数据的临床评价等核心关键技术，并应用于儿童用药研发；建立儿童用药治疗监测及多组学研究平台，开发表征儿童用药疗效或毒性的新型生物标记物，开发个体化用药临床决策支持系统，促进儿科临床精准用药。

考核指标：突破 3 项儿童适宜制剂关键技术，申请不少于 5 项发明专利；完成 1 个以上儿童用药品种的临床前研究，并取得备案号或临床试验批准通知书；完成 1 个以上产品临床研究并获得药品注册证书；突破 3~5 项儿科药物临床评价新技术；发现并验证适用于儿童临床精准用药需求的生物标记物 1~3 种，实现 3~5 种儿科药物精准治疗，开发 1 套儿科个性化用药决策系统。

有关说明：由国家儿童医学中心或国家儿童区域医疗中心牵头申报，鼓励产、学、研、用联合申报。其他来源经费（包括但不限于地方财政经费、单位自筹、企业匹配及社会渠道资金等）与中央财政经费的比例不低于 2：1。

关键词：儿童重大疾病；儿童适宜药物制剂；个性化给药；儿科药物临床评价；精准用药

4.2 儿童终末期心力衰竭治疗的关键技术与临床研究

研究内容：开展儿童终末期心力衰竭全国性多中心流行病学研究，并结合实验室研究构建有效的疾病进展及预后评估模型；研究儿童专用的植入式心室辅助装置的关键技术，开展高性能血泵、控制系统、泵体连接、电缆连接等核心部件的国产化研制；开展大动物实验评价其安全性及有效性，对设计定型的产品进行临床前确认；优化药物、心室辅助技术、同种异体移植等技术的综合治疗方法及其相互桥接的应用方案。

考核指标：建成 1000 例以上儿童终末期心力衰竭专病治疗及随访队列与智能化监测体系和平台，获得 5 种以上生物标志物、影像学特征和评估模型；完成儿童专用心室辅助装置核心部件研发，形成样机一套，获得 2 项以上技术发明专利；获得国家级检定机构检验合格报告及临床应用前的安全性和性能数据，明确 5 项以上儿童终末期心衰应用心室辅助装置技术的指征与 5 项以上禁忌症；完成 50 例儿童终末期心力衰竭综合治疗，形成临床规范。

有关说明：其他来源经费（包括但不限于地方财政经费、单位自筹、企业匹配及社会渠道资金等）与中央财政经费的比例不低于 2：1。

关键词：儿童健康；心力衰竭；心室辅助装置；临床研究

4.3 儿童罕见病诊断关键技术与治疗靶点发现研究

研究内容：结合儿童罕见病专病队列与疾病动物模型，揭示其发生发展的遗传学机制；针对儿童未明确诊断罕见病，采用多组学技术明确其遗传学病因或筛选诊断生物标记物，提高疾病诊断率，并整合已有罕见病专病数据资料，建立完善和规范的儿童罕见病的智能化诊断平台；基于病理学机制明确药物治疗靶标；开展基因治疗临床试验，对其安全性和有效性进行临床前评估；探索围绕儿童罕见病基因治疗的系统性治疗技术手段，研制规范性文件，构建全国性质量控制体系。

考核指标：完成 3 种以上儿童罕见病动物模型，揭示 10 个以上儿童罕见病新的致病基因和发病机制，明确 3 个以上筛查诊断的生物标志物，提高现有诊断率 10%以上；建立儿童罕见病临床数据库和智能化诊断平台；揭示 5 个以上病理学机制，明确 3 个以上药物干预靶点；完成 2~3 项儿童罕见

病基因修复治疗方案的临床前研究，申报临床批件。

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。其他来源经费（包括但不限于地方财政经费、单位自筹、企业匹配及社会渠道资金等）与中央财政经费的比例不低于 1: 2。

关键词：儿童罕见病；多组学；药物靶点；基因治疗

4.4 婴儿早期营养与远期健康的相关性研究

研究内容：建设全国省、市、县级妇幼保健机构的儿童早期发展协同创新网络，开展以儿童保健为中心，保健和临床相结合、个体和群体相结合的新时期儿童早期发展研究；通过横断面流行病学调查全面了解儿童营养健康状况的发展趋势，开展婴儿早期营养与远期健康和潜能发展的干预性研究，开展人群早期干预的疗效评价研究，为国家健康政策建立依据；通过影像学研究阐明婴儿早期营养对大脑发育的影响，针对营养性疾病研发新型磁共振结构、功能、代谢标记物，在此基础上建立远期脑智发育的预测模型；采用动物模型和人群实验相结合，利用分子生物学、代谢组学、蛋白质组学和微生物组学技术等多层面探索生命早期 3~5 种营养素对婴幼儿及儿童体格发育和大脑认知发育的影响及其机制，并评价 3~5 类人工饲养动物肉、奶制品用于儿童营养的

安全性，并开发适应不同层级的早期发展基地的适宜技术。

考核指标：构建儿童早期发展研究协同创新网络，建立不少于3个有代表性的儿童早期发展三级网络基地；针对引起营养性疾病发生的因素，研发不少于3个适宜技术，制定不少于3项临床规范或标准；针对营养性疾病的脑影像特征，研发不少于3种影像学标记物，建立1套脑智预测系统；明确3~5种营养素对婴幼儿体格发育和大脑认知发育的作用机理；全国范围内培养专业人才不少于1万名。

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。其他来源经费（包括但不限于地方财政经费、单位自筹、企业匹配及社会渠道资金等）与中央财政经费的比例不低于1:1。

关键词：儿童健康；早期营养；远期健康；儿童早期发展

4.5 基于大数据的人工智能技术的儿童健康保障支撑平台建设

研究内容：建设全国协同创新网络，通过国家新生儿疾病筛查、儿童早期发展等公共卫生数据制定中国儿童健康保障人工智能模型标准验证数据集；建立儿童医疗人工智能产品检测标准体系；整合专病队列研究数据、区域儿童医疗数

据等数据资源，构建儿童专病数据库，研发数据收集和质量优化技术；研制支持海量数据集、超强算力、大规模分布式训练的人工智能建模平台，研发人工智能医疗器械软件产品。

考核指标：构建涵盖 1000 万人次儿童健康与疾病多模态数据库和 5 个 AI 模型标准验证数据集，不少于 10 种专病库和知识库；研发不少于 10 种儿童疾病人工智能医疗器械软件产品，获得 1 个以上三类医疗器械产品注册证。

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。其他来源经费（包括但不限于地方财政经费、单位自筹、企业匹配及社会渠道资金等）与中央财政经费的比例不低于 1：1。

关键词：儿童健康；人工智能；大数据；平台建设

4.6 儿童消化系统重大疾病的精准诊治及防控策略的制定

研究内容：整合已有队列和相关资源，建设我国儿童腹泻相关消化系统重大疾病（先天性腹泻、食物过敏相关胃肠道疾病、炎症性肠病（IBD）和功能性胃肠病等）的多中心临床研究队列、生物样本库和数据库；绘制先天性腹泻单基因变异及多组学图谱；开展食物过敏相关胃肠道疾病的流行病学调查；建立极早发炎症性肠病（VEO-IBD）和儿童 IBD

的精准诊疗新模式；开展我国儿童功能性胃肠病的临床流行病学调查，建立儿童功能性胃肠病防治新体系；建设针对儿童消化系统重大疾病的营养不良全程智能化防控网络；利用5G技术实现标准化数据存储及流程管理，建立儿童腹泻相关的消化系统重大疾病人工智能辅助诊疗及防控体系并在全国基层推广使用。

考核指标：建立5万例儿童腹泻相关的消化系统重大疾病临床队列和生物样本库；建立先天性腹泻、VEO-IBD和儿童IBD的多组学数据库；筛选和鉴定3~5个生物标志物及防治靶标；研发并转化适用于临床早期筛查、精准诊断和治疗的产品3~5个；建立2~3种腹泻相关疾病的预警和预测模型；建立1个腹泻病人工智能辅助诊疗系统；制定2~3个儿童腹泻病相关指南或共识，建立儿童腹泻相关的消化系统重大疾病诊治标准和国家质量控制体系；形成1份降低儿童腹泻病发病率及减少医疗负担的政策建议；制定的标准和建立的预警预测模型在全国50家“三级”医疗机构和100家基层医疗机构推广应用。

有关说明：由国家儿童医学中心或国家儿童区域医疗中心牵头申报。其他来源经费（包括但不限于地方财政经费、

单位自筹、企业匹配及社会渠道资金等)与中央财政经费的比例不低于 2:1。

关键词：儿童腹泻；预警预测模型；人工智能辅助诊疗系统；精准治疗；质控体系

北京大学 A000009

申报要求

1. 除特殊说明外，原则上项目须整体申报，覆盖相应指南研究方向的全部考核指标。

2. 申报单位和个人必须签署具有法律约束力的协议，承诺各领域项目产生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个承担单位，乃至今后面向所有的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，签署数据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，则由专项管理部门追回项目资金，并予以通报。

3. 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。

4. 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。

5. 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。

北京大学 A000009