

# “常见多发病防治研究”重点专项 2024 年度项目申报指南

根据“常见多发病防治研究”重点专项实施方案的部署，现发布 2024 年度项目申报指南。

2024 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、降低健康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诊疗规范研究；加快研发疾病诊疗长期管理技术和辅助工具，强化信息技术与医疗健康服务融合创新，提升诊疗水平。

2024 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，关口前移，强化一般人群的预防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，常见多发疾病早期筛查、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 3 个技术方向，按照基础研究类、技术开发类、临床研究类 3 个层面，拟启动 11 项指南任务，拟安排国拨经费概算 1.12 亿元。技术开发类项目配套经费与国拨经费比例不低于 1:1，临床研究类项目配套经费与国拨经费比例不低于 3:1。

项目统一按指南二级标题（如 1.1）的研究方向申报。除特殊说明外，每个指南方向拟支持 1 项。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。除特殊说明外，基础研究类项目下设课题不超过 4 个，项目参与单位总数不超过 6 家；技术开发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，项目参与单位总数不超过 15 家。项目设 1 名项目负责人，项目中每个课题设 1 名课题负责人。实施周期不超过 3 年。

所有以人体为研究对象、涉及人类遗传资源的科学研究，须严格遵守《中华人民共和国生物安全法》《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》《国家医疗卫生机构开展研究者发起的临床研究管理办法（试行）》《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》等相关管理规范；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。严把科研诚信关，严格按照《科学技术活动违规行为处理暂行规定》《科研失信行为调查处理规则》等工作。

本专项 2024 年度项目申报指南如下。

## **1. 常见多发疾病的前沿基础性研究**

### **1.1 基于多组学联动的偏头痛发病机制研究（基础研究类）**

研究内容：基于多中心偏头痛队列和偏头痛动物模型，收集临床诊疗、多组学数据及生物样本，综合运用多组学分析方法，解析偏头痛发病中的病因及发病机制；基于偏头痛发病及慢性化遗传危险因素（新的致病和易感基因）、生物标志物（血浆蛋白），筛选有效的表观遗传干预范式；识别偏头痛神经环路功能特征及内感受与外感受相关的特异性脑功能异常模式靶点；基于多组学交互规律和神经环路功能特征识别偏头痛干预的药物和非药物干预靶点，建立疗效预测模型。

考核指标：构建偏头痛发病的多组学交互和演化规律模型 1 套；识别偏头痛发病及慢性化表观遗传学特征和关键分子标志物不少于 2 个，筛选有效的表观遗传干预范式 1 个；识别神经环路功能特征及偏头痛内感受与外感受相关的特异性脑功能异常模式靶点不少于 2 个；识别药物与非药物干预的疗效预测多组学标志物不少于 2 个。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约 1000 万元。

## **2. 常见多发疾病早期筛查、干预技术及策略研究**

### **2.1 老年期情绪与行为障碍的诊断体系及治疗关键技术研究（临床研究类）**

研究内容：基于大样本的老年期情绪与行为障碍前瞻性队列，筛选与疾病发生、发展、预后相关的生物标志物，构建老年期情绪与行为障碍的发生发展风险评估系统；针对器质性或功能性的病因，采用人工智能技术解析疾病亚

型；探索老年情绪与行为障碍的药物、非药物治疗手段，形成治疗策略，在社区和医疗机构开展实效性随机对照试验，进行疗效验证。

考核指标：建立老年期情绪与行为障碍预后评估体系 1 套；研发可解析疾病异质性的新技术不少于 2 项；提出个性化干预方案不少于 3 套，并进行多中心干预验证；制定老年期情绪与行为障碍诊疗策略，形成指南 1-2 部。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约 1000 万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于 3:1。

## **2.2 系统性硬化病、炎性肌病等难治性自身免疫病的诊断及治疗方案优化研究（临床研究类）**

研究内容：开展系统性硬化病、炎性肌病等难治性自身免疫病管理的早诊体系研究；全面解析自身免疫病的分子及表型特征，指导疾病的分层治疗；研发自身免疫病的生物治疗关键新技术，并通过临床研究验证其有效性和安全性；开展难治性自身免疫病生物治疗的规范化策略研究，并进行临床验证。

考核指标：开发并验证系统性硬化病、炎性肌病等难治性自身免疫病的早诊生物标志物 2-3 种；建立基于多维度数据的自身免疫病分型和治疗模型 1-2 个；建立及验证生物治疗技术 2-3 种，并开展临床研究；制定生物技术治疗的规范化策略 1 套，并在试点医院开展不少于 160 例的临床验证；制定临床指南至少 1 部。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约 1000 万

元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于3:1。

### **2.3 同种异体骨软骨移植治疗软骨损伤相关机制和技术研究（临床研究类）**

研究内容：解析同种异体骨软骨移植（OCA）移植物体外保存过程中软骨生物学-力学的变化及机制，开展涉及移植物保存、免疫抗原处理和快速微生物检测的新技术和设备研发；解析影响OCA移植物耐久性的相关整合、退变、力学和免疫变化等机制；结合3D打印等方法，优化OCA供受体外形匹配和铆合固定等技术与方法，研发相关配套工具；建立OCA临床技术规范，包括术前评估、手术方法及术后影像学、步态分析等评估随访方案。

考核指标：筛选调控OCA移植物耐久性的关键生物学靶点2-3个；开发涉及移植物保存、免疫抗原处理和快速微生物检测的新技术2-3项；研发具有自主知识产权的OCA配套仪器和工具不少于3种，覆盖骨软骨保存、免疫处理及外形匹配固定等；制定OCA治疗软骨损伤的新策略，形成临床指南1部，并在全国范围具有代表性的医疗机构完成OCA手术量不少于200例。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约1000万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于3:1。

### **2.4 骨髓衰竭性疾病规范诊疗关键技术及干预新靶点研究（临床研究类）**

研究内容：针对骨髓衰竭性疾病（如再生障碍性贫血、低增生骨髓增生异常综合征等）进行高质量临床队列研究，

依托基于临床特性、治疗预后、生物学样本等关键核心数据的专病数据库，构建规范诊疗体系；基于疾病状态下骨髓造血组份间相互作用的关键分子，筛选特异性诊断、疗效预后新标志物，探究治疗干预的新靶点；基于临床患者独特病理特征，构建典型动物模型、细胞株，开展新病理机制研究；通过数智技术，建立多模态风险预测模型，开发规范诊疗软件系统，形成基于预测模型的个体化治疗策略。

考核指标：通过高质量研究队列、专病数据库和生物样本库建设，发现特异性诊断、疗效预后新标志物 1-2 种；建立骨髓衰竭性疾病规范诊疗的新策略 2-3 项，并被临床指南采纳；开发潜在的治疗新靶点 2-3 种，并通过临床前研究或探索性早期临床研究证实有效性；构建骨髓衰竭性疾病动物模型、细胞株 1-2 种；开发骨髓衰竭性疾病特异性分层诊断、预后分层模型各不少于 1 项。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约1000万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于3:1。

### **3. 常见多发疾病临床诊疗关键技术及策略研究**

#### **3.1 多发骨创伤危重症紧急救治体系建立（技术开发类）**

研究内容：基于多发骨创伤危重症疾病的全国多中心数据库，阐明危险因素及流行病学特征；基于骨创伤机器人及人工智能技术，通过多学科协作开展多发骨创伤危重症患者的快速治疗及智能、远程紧急救治研究；优化多发骨创伤伴大面积皮肤脱套伤及骨与关节外露皮肤缺损的阶段

性诊疗策略，全面提高皮肤脱套伤等严重并发症的治愈率；建立关于创伤性骨折术后内植入物感染、骨髓炎等严重并发症的新防治策略；建立多发骨创伤危重症救治体系，开展多学科协作的救治模式，研究多发骨创伤的综合治疗策略。

考核指标：建立危重症患者管理和监测模型 1 个；开发多发骨创伤危重症患者的智能化治疗关键技术 1 项；提高多发骨创伤伴皮肤脱套伤等严重并发症的治愈率 10% 以上；制定多发骨创伤伴大面积皮肤脱套伤的临床指南不少于 1 部；构筑骨植入物感染新型免疫治疗体系 1 项；建立多发骨创伤危重症患者紧急救治体系 1 项。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约 1000 万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于 1:1。

### **3.2 错合畸形智能诊断与治疗方案的构建（技术开发类）**

研究内容：基于涵盖临床表型、影像学资料、牙颌面形态等数据的错合畸形多模态数据库，开展多层次、多维度的错合畸形发病机理研究，开展力学与生物学交互作用下的牙移动组织改建机制研究；构建错合畸形智慧诊疗模型，开展该模型的多中心临床研究，评价其安全性和有效性等指标；以智慧诊疗模型为核心底层，结合力学优化隐形矫治器膜片材料、个性化正畸器械等自主研发的新产品，打造智慧正畸远程诊疗服务平台，形成错合畸形智能化诊疗方案。

考核指标：发现、识别和鉴定正畸牙移动的关键分子

靶点不少于3个；建立具有自主知识产权的错合畸形智能化诊断及疗效预测系统1套；建立智能正畸远程诊疗服务平台1个；提出基于多技术联动的错合畸形智能诊疗方案1项；形成错合畸形诊疗临床指南不少于2部。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约1200万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于1:1。

### **3.3 高度近视及其并发症机制、风险预警和关键干预技术与策略研究（技术开发类）**

研究内容：筛选并鉴定能早期识别和预测高度近视发生、发展和常见并发症相关的新型风险基因和生物标志物，形成覆盖高度近视及其并发症的预警模型和风险评估系统；鉴定高度近视干预新靶点，开展高水平临床研究，验证诊疗干预方案的有效性；构建干预技术的科学评价指标体系，形成干预策略和个体化诊疗方案，并在大规模前瞻性人群队列中验证。

考核指标：鉴定新的高度近视易感基因不少于5个；开发预测高度近视发生发展及其并发症的预警系统1套，获得相应的医疗器械注册证不少于1项；发现治疗新靶点不少于2个，获得干预评价快速指标不少于2个；制定临床指南不少于2项；研制预测、防控、干预新技术产品不少于3项，研制高度近视防控诊治行业标准不少于2项。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约1000万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于1:1。

### **3.4 婴幼儿及青少年严重视觉损伤的早期识别、干预技**



## 术及策略研究（技术开发类）

研究内容：针对我国婴幼儿及青少年严重视觉损伤（先天性白内障、先天性青光眼、高度屈光不正等疾病），基于全国多中心队列和生物样本库，筛选能早期识别和预测疾病预后的眼部及血液生物标志物；应用头颅及眼部超声等多模态成像技术，开发智能化早期筛查技术和预警模型；研发易推广、广覆盖低视力辅助技术，探索多种诊疗新技术引导下的疾病干预新靶点、新方案。

考核指标：鉴定早期识别疾病发生发展的眼部及血液标志物不少于2个，开发预测婴幼儿及青少年严重视觉损伤的预警系统1套；建立智能化临床检查体系1套；建立康复体系1套；发现干预新靶点并形成治疗新方案不少于2个；制定或改进临床指南/行业标准不少于2项。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约1000万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于1:1。

## 3.5 免疫性肾病的诊断、监测新技术及干预评价体系研究（技术开发类）

研究内容：聚焦我国重点、高发免疫性肾病（如狼疮性肾炎、IgA肾病），依托覆盖全国各区域、多中心的相应疾病数据库，基于临床信息及生物学标本，筛选并验证疾病诊断、分型、进展监测的生物标志物；基于相应疾病的跨模态、多组学数据，利用人工智能技术和大数据分析方法，构建免疫性肾病诊断、疗效预测和预后评价的无创智能危险分层和辅助诊疗系统；综合靶向免疫治疗、新型非

免疫治疗等，基于多学科诊疗模式，构建覆盖免疫性肾病诊疗全周期的主动干预治疗与评价体系。

考核指标：筛选疾病诊断、分型、进展监测的生物标志物 3-5 个；建立人工智能辅助的免疫性肾病诊断、疗效预测和预后评价的无创辅助诊疗工具 1 套，相应诊断、预测和评价的准确率不低于 80%；建立靶向免疫性肾病全周期的主动干预和评价体系，制定指南 2-3 部。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约1000万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于1:1。

### **3.6 位听神经功能障碍性疾病防控体系构建（技术开发类）**

研究内容：建立位听神经功能障碍性疾病精细分型体系，探索基于分型体系的早期筛查、预警和诊治的新技术，其中涵盖职业噪声性听力损失评估预测和防控策略；构建不良结局预警和辅助诊疗决策的智慧系统；基于大动物模型或类器官，探索位听神经功能障碍性疾病的病理生理机制，明确关键靶点，研发针对性的药理学手段和治疗新路径；研究非药物干预关键技术，建立综合干预康复体系。

考核指标：建立位听神经功能障碍性疾病深度精细分型体系 1 套；筛选验证与疾病和预后相关的标志物不少于 2 个；建立早期预警、辅助治疗决策与不良结局预防的智慧体系 1 套；建立时域结构调整等效声级的测量评估预测基本方法 1 套；建立大动物模型不少于 1 种；研发针对性的药理学手段不少于 1 种，并验证其有效性；获得具有自主

知识产权的诊疗康复关键技术不少于 1 项；制定诊疗指南不少于 1 部。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约1000万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于1:1。

南京航空航天大学 A000552