

# “生育健康及妇女儿童健康保障”重点 专项 2024 年度项目申报指南

根据“生育健康及妇女儿童健康保障”重点专项实施方案的部署，现发布 2024 年度项目申报指南。

2024 年度指南部署坚持需求为主、突出重点的原则，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，按照基础研究类、技术开发类、临床研究类 3 个层面，拟启动 14 个指南任务（包括 2 个青年科学家项目），拟安排国拨经费概算 1.65 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。每个项目拟支持数为 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。基础研究类项目下设课题数不超过 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 名负责人，每个课题设 1 名负责人。实施周期不超过 3 年。

青年科学家项目（有关说明中有标注）不再下设课题，参加单位原则上不超过 3 家。青年科学家项目团队成员年龄要求 40 周岁以下（1984 年 1 月 1 日以后出生）。

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. 开展生育健康维护和促进研究**

### **1.1 高龄女性卵巢微环境稳态维持与失调重塑的机制研究（基础研究类）**

研究内容：系统解析女性卵巢微环境随增龄发生的细胞组成与分子表达动态变化特征；探究卵巢内主要功能细胞在维持卵巢微环境稳态中的协同调控分子事件；鉴定卵巢感知高龄因素变化的新细胞亚群，解析其在诱导高龄女性卵巢功能微环境失调中的作用机制；揭示重塑高龄女性卵巢微环境稳态及功能的关键靶点。

考核指标：绘制女性不同育龄期卵巢微环境的细胞亚群与分子表达图谱；揭示 3-5 种卵巢体细胞调节卵泡发育成熟的作用机制；明确高龄女性卵巢特异性的细胞亚群 2-3 种，并揭示其作用的靶细胞、靶分子及靶信号通路；发现重塑高

龄女性卵巢稳态的靶分子 3-5 个，并阐释其作用分子途径。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约 1300 万元。

## **1.2 辅助生殖干预对子代健康安全性评估及技术优化研究（技术开发类）**

研究内容：基于辅助生殖、自然出生子代队列和健康数据平台，评估辅助生殖技术操作对儿童体格、神经发育、内分泌代谢及其他近/远期健康风险等在内的一系列子代健康相关结局的影响，挖掘辅助生殖与子代出生结局安全性的循证医学证据；利用真实世界证据和大规模人群样本，系统阐述辅助生殖干预影响子代不良健康结局的分子基础；利用人工智能技术，开发辅助生殖诊疗决策系统 and 安全性评价系统，在此基础上优化相关辅助生殖技术。

考核指标：完成辅助生殖和自然出生子代随访不少于 2 万例，明确与辅助生殖干预相关的子代不同类型疾病发生风险 2-3 种；鉴定出影响辅助生殖子代健康的核心分子 3-5 个；构建基于人工智能技术的辅助生殖个体化诊疗决策和安全性评价系统 1 套；建立辅助生殖技术安全性优化策略 1-2 种。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约 1300 万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于 1:1。

## **1.3 父源遗传物质调控机理及其对子代健康的影响（基础研究类）**

研究内容：利用动物模型、多组学等研究手段，结合临床数据和样本，从代谢紊乱、跨代遗传等角度研究父源遗传

物质缺陷对男性生育力和子代健康的影响及分子机制；依托临床队列，探索父源因子异常产生的关键生物标志物，并评估其在男性生育力下降、子代健康不良效应风险预测、早期诊断中的应用价值；探讨父源因子异常相关疾病临床防控的新技术方法，确定有效性、安全性和临床应用价值。

考核指标：明确影响男性生育力和子代健康的父源遗传物质缺陷 3-4 种，并阐明其作用机理；鉴定影响男性生育力和子代健康的父源因子标志物或关键靶点 2-3 个；根据筛选的标志物或靶点，建立父源因子异常相关疾病的检测新方法 1-2 种、早期干预措施 1-2 项，更新相关疾病诊治指南 1-2 部。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约 1300 万元。

#### **1.4 人群生育力受损早期识别和精准防控技术研究（技术开发类）**

研究内容：整合全国社区人群流调和多中心不孕不育队列的数据及样本资源，分析我国青少年到育龄期女性生育力受损情况及长期演变趋势，揭示导致社区女性生育力受损和不孕夫妇助孕治疗失败的主要因素；开展生育力受损早期动态识别技术研究，确定一般人群生育障碍风险分层阈值；结合行为理论和可穿戴智能健康设备等，针对不同风险层级人群研制适宜生育指导路径，形成效益成本比优异的立体化人群生育障碍防控技术。

考核指标：确定导致女性生育力受损和助孕治疗失败的可干预的主要因素 10-15 个；开发人群生育力受损早期动态

识别技术 1 项；建立生育障碍风险分层阈值和适宜的生育指导路径 1 套；开发效益成本比不低于 10 的生育障碍防控技术 1 项。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约 1300 万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于 1:1。

## 2. 开展出生缺陷防控研究

### 2.1 先天性结构畸形的临床决策与干预新技术研究（技术开发类）

研究内容：基于大规模的先天性重大复杂结构畸形胎儿妊娠结局队列和数据库（包含结构畸形相关危险因素、临床表型、预后严重程度相关的致病基因分子分型、宫内环境影响因素、活产儿近远期预后等信息），运用多组学技术对疾病不同预后亚类的胎儿样本进行全面分析，筛选出与预后相关的分子标志物；应用人工智能技术和算法构建严重结构畸形胎儿产前多模态预后评估体系，并进行多中心验证；利用宫内评估和微创手术、新生儿干预等技术，对评估预后良好的先天性重大复杂结构畸形胎儿开展产前产后一体化干预时机和适宜技术选择的研究，建立干预的技术评估指征体系。

考核指标：针对 3-5 种先天性重大复杂结构畸形，筛选出预后相关的分子标志物 5-10 种；构建 3-5 种先天性重大复杂结构畸形胎儿产前多模态预后精准评估体系，在不少于 5 家中心进行验证；针对评估预后良好的先天性重大复杂结构畸形胎儿建立产前产后一体化干预的新路径，形成临床指南

或标准不少于 2 部。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约 1300 万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于 1:1。

## **2.2 重大出生缺陷中基因组结构变异的精准解析及临床应用研究（技术开发类）**

研究内容：对重大出生缺陷（各类先天性畸形等）中遗传诊断未明的病例进行深入分析，针对染色体芯片和常规测序技术提示基因组结构变异（SV）但无法完整解读的疑难病例建立整合信息库；基于中国人群长读长 DNA 测序数据开展基因组 SV 的系统分析；在重大出生缺陷病例中精准解析致病性 SV 的断点序列和重排结构，并明确其突变机理；绘制中国人群重大出生缺陷的 SV 精细图谱，利用 SV 功能研究动物模型，解析 SV 中关键基因剂量异常及基因间互作导致出生缺陷的机制；开发新型的 SV 筛查技术，开展出生缺陷 SV 的分子诊断研究。

考核指标：建设开放共享的重大出生缺陷病例整合信息库 1 个，纳入重大出生缺陷病例及遗传检测数据 1 万例以上；构建基于长读长 DNA 测序数据的中国人群泛基因组参考图谱 1 套，并研发智能化的 SV 分析软件 1 套；发现致病性 SV 新位点或新类型 10-15 个，形成临床指南或标准 1 项；构建中国人群重大出生缺陷的 SV 精细图谱 1 套；建立 SV 筛查新技术 1-2 种，建设高效的出生缺陷 SV 分子诊断平台和疑难病例多学科诊疗平台 1 个。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约 1300 万

元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于 1:1。

### **2.3 生殖遗传技术阻断线粒体遗传病的安全性和有效性研究（基础研究类）**

研究内容：基于线粒体遗传病专病生育队列资源库和数据库，开展胚胎植入前线粒体遗传学检测研究，揭示不同位点线粒体 DNA 突变在植入前胚胎以及胚胎干细胞中的遗传规律及调控机制；动物水平探索线粒体替代治疗后线粒体 DNA 异质性的长期稳定性，优化线粒体移植技术，最大限度降低移植胚胎中突变线粒体 DNA 的携带率；选择线粒体遗传病代表模型，在线粒体疾病胚胎和衍生的胚胎干细胞中追踪单细胞水平的异质性变化，探索遗传漂移的可能机制及解决办法。

考核指标：明确 4-6 种线粒体 DNA 突变在植入前胚胎及胚胎干细胞中的遗传规律；开发改良的线粒体移植技术 2-4 种；建立高水平突变线粒体移植重构胚胎的胚胎干细胞 4-6 株，提出可降低线粒体 DNA 突变遗传漂移发生的有效方法 1-2 种。

有关说明：该方向为青年科学家项目，需完成所有考核指标。本指南方向国拨经费概算参考数约 300 万元。

### **2.4 亲代肥胖暴露影响子代发育异常的机制研究（基础研究类）**

研究内容：揭示亲代肥胖暴露对生殖细胞微环境的不良影响，挖掘肥胖调控生殖细胞功能的表观调控因子；揭示雌、雄配子影响子代发育及生殖功能的独特和共有机理；开发性

别特异的指征生殖细胞功能的分子标志物，建立肥胖人群的生育风险评估模型。

考核指标：明确肥胖引发的生殖细胞微环境差异 1-2 种；发现肥胖调控生殖细胞表观重塑的关键分子 2-3 个；揭示雌、雄配子独特和共有调控信号通路 1-2 个；筛选指征生殖细胞功能的分子标志物 2-3 个。

有关说明：该方向为青年科学家项目，需完成所有考核指标。本指南方向国拨经费概算参考数约 300 万元。

### **3. 开展妇女健康促进与疾病防治研究**

#### **3.1 阴道炎、盆腔炎等妇科炎症性疾病分子机制及关键防控技术研发（技术开发类）**

研究内容：调查中国不同地域女性阴道、盆腔等炎症性疾病感染情况，研究我国女性生殖系统的主要感染微生物种群特征，探讨其对宿主健康的影响；运用微生物学、免疫学、病理生理学、中医体质理论等多学科相结合的研究方法，探究阴道、盆腔不同部位病原体导致机体器官损伤和功能障碍的分子机制；进一步结合临床评估、模式动物以及类器官芯片等方法，研究炎症性疾病对女性内生殖器官的器质和功能的影响，建立防控感染、保护女性生殖器官内分泌及生育功能的关键技术；根据妇科炎症不同阶段的感染特点和分子病理特征，建立标准数据集，实现诊断精准化。

考核指标：建立中国不同地域妇科炎症性疾病病原谱，阐明 2-3 种主要病原体引起感染性炎症的致病机制；明确至少 2 种妇科炎症性疾病诱导的各内生殖器官的病理生理变化



特征；发现可用于精准诊断和监测感染进程的分子标志物 2-3 个；建立有效的妇科炎症治疗方法及女性生殖内分泌器官功能的保护措施 1-2 种；优化形成妇科炎症性疾病临床指南 1 部。

有关说明：本指南方向国拨经费概算参考数约 1400 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 子宫损伤后妊娠不良结局的临床诊治方案优化研究（临床研究类）**

研究内容：整合多中心、多区域的临床队列和相关资源，针对流产、剖宫产、保留生育功能手术等人群，筛选影响着床和妊娠结局的高危因素；结合子宫损伤合并妊娠的临床病理特征、妊娠结局等数据，应用人工智能算法，建立结构损伤性子宫妊娠结局预测模型，验证其对妊娠结局的预测效能；优化传统术式、研发新的治疗技术和新材料，通过开展前瞻性临床研究评估其改善妊娠结局的价值，构建子宫损伤孕妇的全孕期管理体系促进母婴健康。

考核指标：确定影响着床失败和不良妊娠结局高危因素 3-5 个；构建子宫损伤孕妇的妊娠结局预测模型 1 个；优化导致子宫损伤的传统术式 1-2 种；研发子宫损伤治疗新技术 1 种；研发预防术后宫腔粘连和促进内膜新生的新型材料 1 种；建立子宫损伤合并妊娠的全孕期管理体系 1 个。

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。

## **4. 开展儿童健康促进与疾病防治研究**

#### **4.1 儿童早期营养改善关键技术研究（临床研究类）**

研究内容：以出生队列和临床队列为基础，结合动物实验，利用基因组学、代谢组学等多组学技术探索生命早期孕母和子代营养性疾病对婴幼儿及儿童体格生长和大脑认知发育的影响及其机制；通过影像学研究阐明生命早期（孕期、哺乳期和婴幼儿期）营养对大脑发育的影响，针对营养性疾病发现大脑结构、功能及代谢标志物，结合人工智能算法建立远期脑智发育的预测模型；依托临床队列，开展生命早期营养与远期健康的干预性研究和疗效评价；构建智能化妇幼营养监测和干预平台，掌握孕期及子代营养健康状况，构建孕期与子代营养风险预警模型。

考核指标：阐明 3-5 种生命早期营养素影响儿童体格、神经认知和发育的作用机理，并明确其早期预测标记和干预靶点；针对与早期营养素缺乏相关的脑认知损害研发影像学标记不少于 3 种，建立脑智发育预测系统 1 套；制定临床规范或标准不少于 3 项；构建营养性疾病和/或远期不良生长发育结局的高危风险预警模型不少于 2 个。

有关说明：由国家儿童医学中心、国家儿童区域医疗中心或国家儿童健康与疾病临床医学研究中心的依托单位作为项目牵头单位申报。本指南方向国拨经费概算参考数约 1500 万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于 3:1。

#### **4.2 新生儿缺氧缺血性脑病早期筛查与诊疗方案优化研究（临床研究类）**

研究内容：通过新生儿缺氧缺血性脑病（HIE）高危人群前瞻性队列，深入分析围产期环境因素与脑病发生、发展的关系，基于现有筛查与监测手段，包括生物标志物的实验室检测、影像学检查和临床评分系统，开发和优化 HIE 早期筛查工具，建立早期预警模型；利用代谢组、基因组等多组学技术，解析 HIE 的分子机制，探索特定基因多态性与 HIE 发生风险的关联；构建 HIE 智能监测和管理平台，实现多中心数据共享和协作，评估无创可穿戴监测方式在早期筛查和辅助诊断中的临床应用效果，建立辅助诊断和预后预测模型；基于全国 HIE 多中心随访队列，优化现有 HIE 的诊疗路径与康复方案，制定中西医康复评估标准和训练指南，促进脑病患儿康复。

考核指标：制定 HIE 筛查标准 1 套；开发早期风险评估预警模型 1 个；搭建 HIE 快速筛查或诊断新技术平台 2-3 个；鉴定 HIE 关键分子机制 2-3 个；完成 1-2 项无创可穿戴监测方式在 HIE 防治中的安全性与有效性验证；构建全国 HIE 智能管理平台 1 套；制定 HIE 康复评估行业标准 1 套；优化形成新生儿脑病康复训练和随访管理指南 1 部。

有关说明：由国家儿童医学中心、国家儿童区域医疗中心或国家儿童健康与疾病临床医学研究中心的依托单位作为项目牵头单位申报。本指南方向国拨经费概算参考数约 1400 万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于 3:1。

#### **4.3 儿童心理行为疾病的早期筛查、干预及预防研究（技术**

## 开发类)

研究内容：通过流行病学、临床试验、多组学和社会学等方法，分析儿童心理行为疾病的早期风险因素（包括遗传因素、家庭养育环境、学校教育及环境、社会因素、心理应激事件等），建立高危因素分级体系或预测模型；根据高危因素提出预防策略并进行前瞻性研究，形成初步的预防指导意见；制定社会学、行为学及生物学等相关的早期筛查方案，对儿童心理行为疾病进行筛查并验证其筛查效果；研制智能化交互式软硬件一体化套件，开发家庭、学校、医院及康复机构数据互联互通的全场景无缝衔接融合干预服务新模式，并通过前瞻性实验对照研究验证其治疗效果，进一步建立疗效综合评价体系；研发儿童心理行为疾病的康复软件、编排模块及辅具。

考核指标：形成儿童心理行为疾病危险因素分级或建立预测模型 1 套；开发能早期筛查出儿童焦虑、抑郁等儿童心理行为疾病的生物或辅助检查特异性标志物 2-3 种；制定并发表行业指南不少于 2 部，内容包含儿童心理健康促进家庭养育、儿童心理问题早期筛查及早期干预等；开发家庭养育或早期干预系统化教程不少于 1 项；研制儿童心理行为疾病康复软件不少于 6 款；构建家、校、专全场景干预管理系统，系统中包含不少于 2000 名儿童康复干预案例。

有关说明：由国家儿童医学中心、国家精神疾病医学中心或国家儿童健康与疾病临床医学研究中心、国家精神心理疾病临床医学研究中心的依托单位作为项目牵头单位。本指

南方向国拨经费概算参考数约 1400 万元，申请单位配套经费与中央财政经费比例不低于 1:1。

#### **4.4 运动与儿童青少年健康成长关键技术与数字化平台建设研究（技术开发类）**

研究内容：围绕影响青少年身心全面发展的多元复杂因素，对近视、肥胖、身体姿态和心理健康状况进行流行病学负担研究；结合日光、运动干预，开展青少年“视-心-形”共病模式机制研究；开发日光与身体活动检测技术，研发可穿戴设备，实现户外运动数据实时传输；深化体卫融合，构建分级分类运动干预处方库；利用人工智能技术，建立多源异构数据实时处理的青少年健康成长的智能化指导平台，实现多层级管理和多场景应用；研究身体筛查指标体系和快速评估方法，探讨生物学机制；建立身体功能运动处方库，研发适合不同类型运动障碍儿童青少年的康复辅具和健身器械。

考核指标：明确影响儿童青少年多病发生的、具备因果证据且关联程度较强的风险因素 3-5 种；提出可干预的致病因素与儿童多病发生的前瞻性剂量反应关系的人群证据 2-3 种，并根据风险因素强度构建分级管理体系 1 套；研制儿童青少年户外运动监测设备 1 套；建立儿童青少年健康成长运动干预处方库 1 个；研发儿童青少年健康成长智能化指导平台 1 个；建立身体运动功能快速筛查评价系统 1 套；开发康复辅具和健身器械 1 套。

有关说明：采用定向方式，由国家体育总局推荐。本指

南方向国拨经费概算参考数约 1400 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