

全球首个医学循证推理智能体上线——

“数字质控员”破解罕见病诊断难题

■本报见习记者 江庆龄

上海交通大学人工智能学院教授张娅、副教授谢伟迪与该校医学院附属新华医院教授孙银、余永国等人针对罕见病“确诊难、漏诊率高”的全球性难题，提出了全球首个智能体罕见病循证推理诊断系统 DeepRare。2月19日，相关研究成果发表于《自然》。

同期，《自然》邀请西澳大利亚大学副教授蒂莫·拉斯曼撰写评论文章指出，DeepRare 最重要的两点意义是打破人工智能(AI)临床诊断的“黑盒”，以完整可信的推理过程赢得了医学界的信任；构建了“实时知识检索+自我反思迭代”的AI通用技术，为需要复杂逻辑推理的领域提供了共通的“解题思路”。

拒绝“直觉”

据了解，全球已有超过3.5亿人受到罕见病影响，病种超过7000种，约80%为遗传性疾病。大多数患者在确诊前需经历5年以上的延迟、7次以上就诊、3次以上误诊，平均误诊率高达40%至50%，给患者和家庭带来沉重负担。

关键原因在于罕见病症状异质性强、诊断路径长、知识分布稀疏，是典型的“小样本、大空间”问题，医生如同在浩如烟海的资料中大海捞针。面对碎片化信息与复杂交互线索，传统AI模型难以胜任，临床专家的经验更难被规模化复制。

张娅介绍，DeepRare 系统创新性地采用了“中枢+分身”架构，在三个维度实现了对传统医学AI的代际超越。

全域链接，知识即服务。DeepRare

打破了数据孤岛，实时链接并整合了海量医学文献知识库与真实临床病例数据。它超越了单纯的信息检索，实现了对医学知识的深度理解与内化，相当于为每一次诊断都调动了全球顶尖的医学知识储备。

深度思考，拒绝“直觉”。不同于传统AI的“快思考”，DeepRare 具备了类似人类医生的“慢思考”能力。它能主动提问以补充缺失信息，通过“假设-验证-自我反思”的迭代循环，对诊断线索进行反复推敲，从而修正潜在的逻辑漏洞。

白盒推理，全程可溯。针对AI医疗最大的“信任危机”，DeepRare 实现了全流程的循证推理。系统生成的每一个诊断结论都可溯源——附带一条清晰、完整的证据链条，让医生不仅知道“是什么”，更清楚“为什么”。

张娅指出，基于这些特性，DeepRare 展现了弹性的临床诊断能力，尤其在纯表型诊断方面。

“在仅提供患者临床表型信息而不包含基因数据的情况下，DeepRare 展现出超越的‘表型解码’能力。”张娅表示，DeepRare 的表型诊断首位准确率达57.18%，比此前该领域的国际最佳模型提升了23.79个百分点，改变了过去“不测基因就难确诊”的困境。在回顾性人机对比实验中，DeepRare 在诊断召回率上超越了具有10年临床经验的罕见病专科医生，成为首个在该指标上优于医生的罕见病诊断方法。

进一步引入基因测序数据后，DeepRare 在复杂病例中的综合首位诊断准确

率突破70.6%，显著优于目前国际通用的Exomiser工具(53.2%)。另外，DeepRare 推理报告中的证据链因准确率达到95.4%。

改写患儿命运

在张娅看来：“好的技术，不能只停留在纸面上。”

时间回到2021年。上海交通大学医学院附属新华医院接诊了一名来自广西的患儿。发育迟缓、面部特征异常、生殖器发育异常、肺发育不良……这位20个月大的患儿，自出生起便问题重重。家人带着他四处求医，却始终查不出病因。

直到2025年6月，DeepRare 开启系统测试，新华医院的医生团队抱着试试看的心态，重新翻出这个悬而未解的病例。DeepRare 系统启动推理引擎，分析症状、基因和病例，提示这个孩子可能得了普拉德-威利综合征(PWS)。

PWS是一种罕见复杂遗传病，发病率约为三万分之一至万分之一，婴儿期表现为喂养困难、发育迟缓，长大后可能出现暴食、肥胖、智力障碍等。由于其致病机制超出常规检测范围，且患儿年幼，症状不典型，极易被漏诊。

随着目标锁定，团队安排了针对该病的甲基化检测，终于明确了诊断。正是凭借DeepRare 的精准提示，患儿得以在疾病早期接受干预治疗，赢得了扭转命运的机会。

“在新华医院，DeepRare 已完成院内部署并进入紧张的内测阶段，即将正式用于全院罕见病诊疗的质控流程。”孙银表

示，DeepRare 像一个严谨的“数字质控员”，能够帮助医生在复杂的诊疗中查漏补缺，守住诊断的“安全底线”，确保每一位患者都能得到最周全的评估。

启动“万人临床验证计划”

目前，DeepRare 已成功跑通“在线平台、院内质控、产业赋能”三位一体的转化路径。

2025年7月26日，DeepRare 罕见病在线诊断平台正式上线。项目团队透露，平台上线短短半年，DeepRare 已吸引了超过1000名专业用户注册使用，覆盖全球600多家医疗及科研机构。

在产业落地端，科研转化团队正与国内多家头部基因检测机构展开深度合作。“通过标准的应用程序编程接口接入DeepRare 系统，第三方机构可自动化生成高精度的临床解读报告，成功跨越了从基因数据到临床解读的‘认知壁垒’，让精准医疗的成果普惠更多罕见病家庭。”张娅说。

张娅透露，联合团队正在全面深化与全球顶尖医疗及科研机构的战略合作，并正式启动“万人临床验证计划”。团队计划在半年内，依托广泛的国际多中心合作网络，完成数万例疑难罕见病的真实世界临床验证。“我们不仅是在验证算法，更是在与全球同仁一道，编织一张跨越国界的智能诊断网，用AI为更多罕见病患者缩短确诊的漫漫长路。”

相关论文信息：https://doi.org/10.1038/s41586-025-10097-9

2028年，这位院士将成为首批太空游客

■本报记者 孙滔 朱汉斌

近日，在北京穿越者载人航天科技有限公司(以下简称穿越者)举办的“太空旅游全球发布会”上，中国工程院院士李立涅以太空游客的身份登台亮相，引发广泛关注。

李立涅生于1941年，长期从事电网工程研究，被誉为“中国直流输电第一人”。他现任中国南方电网有限责任公司专家委员会名誉主任委员，同时担任华南理工大学电力学院名誉院长。

看似与航天领域并无直接交集的他，却是中国商业载人航天的坚定支持者，直言中国商业载人航天大有可为。早在2025年4月，他便与穿越者正式签约，入选2028年首批太空游客名单。他还曾提出“三上太空”的计划，希望一年一次太空旅行，用实际行动诠释“探索无界”的科学精神。

李立涅为何会入选首批太空游客名单？他的心路历程是怎样的？他对2028年的太空之旅又有着怎样的期待？为此，《中国科学报》记者对李立涅进行了独家专访。

《中国科学报》：你此次参与太空旅行最初的缘起是什么？

李立涅：我之所以能与载人航天项目产生联结，源于在学术活动中结识了一位航天专家。他的一位学生与以前的同事联合创办了穿越者公司，核心布局商业载人航天事业。

他们向我详细介绍了穿越者在商业载人航天领域的整体布局与发展规划，并邀请我成为首批太空旅行乘客。他们觉得我的身体状况良好，具备参与太空旅行的身体条件。

大家千万不要把商业航天乘客和航天员等同起来，两者的身体要求完全不同。航天员是去工作，而我们是去旅行。就像早期乘坐飞机曾是一件了不起的事，如今却非常普遍。我认为，未来商业太空旅行也会像现在坐飞机一样常见，没必要把它看得过于特殊。

《中国科学报》：如果2028年的太空旅行能够顺利成行，你的期待是什么？

李立涅：我的期待是多方面的。

首先，我非常支持载人航天，尤其是商业载人航天。我认为，国家航天计划、商业载人航天的发展过程中，需要关注和关心民营企业参与的商业载人航天活动。这些都是国家的航天活动和深空探测的重要组成部分。

其次，我希望亲身感受失重和超重状态，看看外太空究竟是什么样子的。虽然对这在理论上有所了解，也看过他人的体验描述，但我还是想亲自体验一次。另外，我想观察上太空后身体可能出现的一些无法感受到的，这些都是在地面环境中无法感受到的。

更重要的是，商业载人航天目前正处于起步阶段。我作为一名80多岁的科技工作者，如果这次飞行能够成功，那么对于更多的普通人来说是一个很大的激励，可以让大家认识到载人航天并不神秘。我希望通过这种方式告诉大家，普通人也可以有航天梦，从而推动我国商业载人航天事业的发展。

《中国科学报》：你是如何说服自己参与其中的？你对这个项目的技术安全性是否充满信心？

李立涅：我不需要说服自己。我是搞科学的，做事讲究科学依据。商业载人航天的核心是失重环境下的乘坐体验，本身并没有神秘之处。这与航天员在空间站工作，甚至进行出舱作业，是完全不同的。

我们不是操纵飞船的飞行员，只是在飞船内系好安全带乘坐。飞船上的安全措施可能比飞机更复杂一些，将人和座椅固定得更好。我并不担心，因为在科学研究的框架下，相关技术环节已经进行了完整、系统的科学实验，以确保乘客能够安全升空并顺利返回。

此外，这项技术如今已经趋于成熟，比如美国蓝色起源公司已经多批普通人送上太空，最近一次飞行中甚至还有坐轮椅的乘客。

对于没有体验过太空环境的人来说，可能担心的是返回着陆时飞行器与地面接触瞬间产生的冲击。对于这种情况已经有多种应对方案，比如设置缓冲装置、降低加速度和冲量，飞船底部和座椅底部也会采用吸能材料，以保护飞船和乘客安全。目前相应的实验已经做过充分的科学研究，因此我并不认为这是一次冒险，而是按照科学的方法在做事，不存在盲目冒险的情况。

《中国科学报》：你的家人和朋友听到这个消息后是什么反应？他们支持你吗？



受访者供图

李立涅：支持的人很多。但也有不少人问我，“为什么一定要上天？”他们的担心很正常，毕竟现在的商业载人航天和坐飞机还是不一样。不过最终的决定权在我自己，我还是决定要去，我有信心。

《中国科学报》：为了这次太空旅行，你在身体或心理方面是否做了特别准备？

李立涅：其实不需要刻意准备。我的日常生活一向比较规律，各项体能指标也可以。我觉得没必要为此打乱我的生活和工作节奏，现在就在为这事费心。我还是会像以往一样正常生活。

《中国科学报》：不久前，美国企业家埃隆·马斯克提到要建设太空能源基地，你对此有何看法？上太空是否会为你的电力研究带来新的启发，或是对太空能源发展形成新的认知？

李立涅：马斯克提出的太空能源基地构想有一定的科学道理，但很多人并未弄明白其核心意图——他其实是想让太空能源为太空数据中心提供电力支撑。

我们都知道，马斯克此前已发布太空数据中心计划，拟发射由100万颗卫星组成的卫星星座。这些卫星将绕地球运行，利用太阳能为人工智能数据中心提供电力。无独有偶，谷歌也计划启动“捕日者”研究项目，设想将其张量处理单元(TPU)搭载在配备太阳能电池板的卫星上环绕地球运行。而我国在去年5月，也成功发射了全球首个太空计算卫星星座。

由此可见，发展太空能源是有前景的。与地面上的太阳能电站相比，位于特定轨道的太阳能电池板，几乎可以持续不断地暴露在阳光下，选择合适轨道的话可24小时面向太阳，发电效率高且无间歇性。同时，太空环境温度低，降温散热问题也好解决。光速每秒30万公里，太空数据中心距地球才几千公里甚至几百公里，只要把时延管理好，就可以将太空的数据中心与太空电力供应结合起来。不过，未来仍然有许多技术细节要解决，比如数据中心与太空电力的接口适配问题。

需要明确的是，太空能源要服务太空设施，而不是输送至地球。把太空发的电能输送到地球的想法目前不现实，因为距离远，现有技术如激光输电也无法实现这一目标。

按图索技

国产铝基锂电池极寒环境下20分钟可充电90%

本报讯(记者刁雯蕙)近日，中国科学院深圳先进技术研究院(以下简称深圳先进院)先进储能技术团队自主研发的铝基超宽温域锂离子电池，首次搭载于国内新能源汽车头部企业的量产纯电车型，在黑龙江黑龙江成功完成极寒环境整车装车测试。测试结果显示，在平均零下25℃低温环境下浸车超过24小时，该款电池在城市实际工况中放电效率超过92%，同时实现低温快速充电，电池充电至90%电量仅需20分钟。

我国地域辽阔，气候差异显著。北方冬季气温可低至零下40℃以下，南方夏季地表温度则常超50℃。传统锂离子电池在此类极端环境中性能急剧衰减，不仅导致电动车冬季“趴窝”，手机自动关机，还限制了高纬度地区风电、光伏等清洁能源的就地消纳与并网。

为破解上述技术难题，研发团队提出利用合金化类金属材料开发具有更高能量密度、更宽工作温度范围锂离子电池的课题，目标是开发能在零下40℃环境下保持80%以上续航能力



黑河冬测现场。

深圳先进院供图

的锂离子电池。经过近十年研发，研发团队成功发明了基于铝基负极的新型宽温域锂电技术，产品工作温度范围扩展至零下70℃至零上80℃。

据介绍，相较于此前的冬测，此次冬测首次搭载于纯电车型且首次

开展了低温快充测试。深圳先进院研发团队成功发明了基于铝基负极的新型宽温域锂电技术，产品工作温度范围扩展至零下70℃至零上80℃。据介绍，相较于此前的冬测，此次冬测首次搭载于纯电车型且首次

集装箱

国际首套零碳复温天然气压差发电系统正式投运

本报讯(记者陈欢欢)近日，由中国科学院工程热物理研究所(以下简称工程热物理所)联合中科九朗(北京)能源科技有限公司研制的国际首套零碳复温天然气压差发电系统在山东曲阜正式投运。该系统核心装备及工艺自主化率100%，发电系统最高功率为500千瓦，每年可发电330万度以上。同时该系统通过原创性零碳复温流程，在国际上首次实现冬季零燃料、零外部补热的工况下出口温度保持0℃以上，突破了天然气压差发电系统推广应用的主要技术瓶颈。

据悉，工程热物理所从2013年起在国内最早开展天然气压差发电项目的研究，经过十余年的努力，原创性提出了零碳复温天然气压差发电新原理，突破了系统高效紧凑型换热器、高膨胀比膨胀

机、变工况运行控制等关键技术；建成了涵盖系统设计-核心装备-集成控制的完整研发设计体系。

工程热物理所联合中科九朗(北京)能源科技有限公司于2021年12月在山东淄博建成了国内首套300千瓦天然气压差发电示范项目，已稳定运行超过4年，最高年发电量240万度，每年节约复温用天然气消耗8万立方，每年实现二氧化碳减排1985吨。

2022年起，双方又在国际上率先开展了零碳复温天然气压差发电系统的研制工作，经过3年多的努力，于2025年12月研制成功国际首套零碳复温天然气压差发电系统，在中石化天然气分公司、济宁市能源局、国家电网山东省电力公司等各方支持下顺利并网发电。该系



山东曲阜国际首套零碳复温天然气压差发电示范项目。工程热物理所供图

统最高功率为500千瓦，每年可发电330万度以上，核心装备及工艺自主化率100%，所发电能供给天然气场站，同时余电上网，实现了零碳天然气场站的建设目标。

我国首台蔬菜基质块苗全自动移栽机问世

本报讯(记者李晨 通讯员江帆)近日，农业农村部南京农业机械化研究所果蔬生产与加工技术装备创新团队历时8年技术攻关，研制出国内首台蔬菜基质块苗全自动移栽机，打破长期以来秧苗种类、穴盘规格、育苗方式外在因素对全自动移栽技术的制约，为实现蔬菜移栽全程自动化与智能化提供了关键技术支撑，填补了高密度叶菜自动移栽装备的行业空白。

据介绍，叶类蔬菜种植密度高、叶幅宽、茎秆短，传统夹茎或夹钵的取苗方式易导致伤苗率高、移栽效率低的问题。该技术成果创新“递进推送-夹取摆栽”全自动取、栽苗技术路径，从基质块优质育苗到递进推送式整齐排苗、间歇式有序输送，再到挡销式精准分苗、夹取摆栽，五道核心技术环环相扣。

该项技术既解决了传统取苗伤苗率高的痛点，又实现了高效移栽。全程仅需

2人操作，日均作业8~10亩，效率是人工移栽的8倍以上，每亩可累计节约成本410元，真正实现“省工、省钱、保苗”三重利好。

除了蔬菜、瓜果，未来该技术装备还将“跨界”拓展至花卉、苗木等扦插苗的自动化移栽，适用场景广泛。目前，该装备已在江苏南京、南通、太仓和北京、上海等多地完成示范推广，田间地头的实际应用让种植户们纷纷点赞。

国际首例基因编辑猪肝体外灌注救治肝衰竭患者成功

本报讯(记者李媛)近日，中国科学院院士、空军军医大学西京医院肝胆外科主任医师窦科峰团队联合唐都医院团队在国际上首次成功为一名肝衰竭患者实施六基因编辑猪肝脏体外灌注治疗。这项技术初步证实了猪肝体外灌注在肝衰竭患者治疗中的安全性和有效性，为未来临床终末期肝病治疗及肝移植术前桥接治疗提供全新策略。

据介绍，这项技术由该校20余个学科联合完成。团队从一头六基因编辑猪体内获得肝脏，将其与常温机械灌注设备连接，组成异种猪肝脏与体外肝脏交互循环系统。

该系统与一名慢加急性肝衰竭患者建立连接期间，由猪肝脏暂时承担人体解毒、合成与代谢功能，而患者自身肝脏保留原位，与传统器官移植不同，这一手术属于“体外辅助生命支持”模式。治疗期间，猪肝灌注、胆汁分泌良好，灌注设备运转正常。在持续治疗66小时后，患者胆红素、转氨酶、凝血酶原活动度等主要肝功能指标得到持续且显著改善，治疗团队评估后确认疗效明显，解除猪肝体外灌注。截至目前，患者生命体征平稳，生理生化指标趋近正常。

据悉，“基因编辑器+体外生命支持”组合模式，开创了异种器官应用新模式，无需移除患者自身器官即可实现功能代偿。窦科峰表示，这项技术的初步成功，是继开展国际首例基因编辑猪-脑死亡受者异位辅助肝移植、原位全肝移植，亚洲首例基因编辑猪-终末期肾病患者异种肾移植后，在异种移植临床研究领域的又一突破。

粤港澳大湾区首台“华龙一号”核电机组并网

本报讯(记者朱汉斌 通讯员朱丹)记者从中国广核集团有限公司(以下简称中广核)获悉，近日，粤港澳大湾区首台“华龙一号”核电机组——中广核广东太平岭核电厂1号机组成功并网，发出第一度电，为“双碳”目标推进和能源结构优化注入绿色动力。

据介绍，太平岭核电项目是粤港澳大湾区首个“华龙一号”自主三代核电项目，规划建设6台“华龙一号”核电机组，总投资规模超过1200亿元。1号机组成功并网后，机组将进入带负荷试运行阶段，后续将稳步开展功率提升、各项性能试验等工作，计划2026年上半年正式投入商业运行。

“华龙一号”是我国研发设计的具有完整自主知识产权的三代压水堆核电创新成果。目前“华龙一号”已成为全球在建、在建机组总数最多的第三代核电技术，是当前核电建设的主力堆型，标志着中国核电技术与综合竞争力跻身世界第一方阵。太平岭核电1号机组的并网发电，不仅是我我国核电自主化发展的重大成果，更填补了粤港澳大湾区自主三代核电运行的空白。

据测算，1号机组投运后每年可为粤港澳大湾区提供清洁能源电力约81亿千瓦时，等效减少标煤消耗约245万吨、减排二氧化碳约748万吨，将为粤港澳大湾区清洁能源供应及能源结构优化提供有力支撑。