

“生育健康及妇女儿童健康保障”重点 专项 2025 年度项目申报指南

(征求意见稿)

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 2025 年度项目申报指南。

2025 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 8 个指南任务(包括 3 个青年科学家项目)，拟安排国拨经费概算 0.61 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。项目可下设一定数量课题，除特殊说明外，基础研究类和技术开发类项目下设课题数原则上不超过 2 个；临床研究类项目下设课题数原则上不超过 4 个；参与单位数量由申报单位根据研究需要自行提出。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（1985 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 2025 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 围着床期母体蜕膜与胚胎胚外组织互作的机制研究（基础研究类）

研究内容：利用人类围着床期临床样本，结合动物模型，综合运用单细胞多组学、空间组学等，解析妊娠建立早期（妊娠 5-8 周）母胎对话诱导的蜕膜组织空间和多细胞分化异质性，以及胚胎胚外组织协同分化的发生和调控规律；建立体外模拟围着床期母胎多细胞互作的新模型，结合在体模式动物，深入阐明妊娠早期母胎不同细胞在营养代谢和发育信号等层面的对话介质，构建围着床期母胎对话中调控多细胞互

作的分子网络；揭示子宫内膜功能紊乱引起的早期妊娠阶段母胎对话异常的调控机制，挖掘相关不良妊娠的潜在干预靶点，解析血管基质成分调节内膜功能改善不良妊娠的分子机理。

考核指标：绘制围着床期蜕膜组织和胚外组织细胞分化的高分辨率、高深度、多组学调控图谱；鉴定表征蜕膜组织空间异质性的关键分子 4-5 个；明确引起蜕膜组织异质性的胚外组织信号分子 3-4 个，并阐明其调控围着床期母胎细胞协同分化的分子机制；鉴定出子宫内膜功能紊乱引起围着床期母胎对话异常的调控分子 2-3 个，并阐释其影响妊娠结局的作用机制；揭示血管基质成分调节内膜功能的 1-2 种分子途径，阐明其通过内膜改善不良妊娠的调控机制。

关键词：妊娠建立、多细胞互作网络、母胎互作介质

立项方式：竞争择优

1.2 男性性腺发育异常的分子机制及临床防治策略研究(技术开发类)

研究内容：针对男性性腺发育异常的常见疾病，包括隐睾、克氏综合征、低促性腺激素型性腺功能减退症等，结合患者临床队列资源和动物模型，利用多组学技术解析不同类型男性性腺发育异常的病理特征，探索影响性腺发育的关键分子和调控网络；结合遗传、免疫及代谢等不同致病因素，解析男性性腺发育异常导致精原细胞分化障碍和性腺功能低下的发病机制，挖掘新型干预靶标；建立男性生育力预测

模型并开发新型诊治新技术，在临床实践中进行验证并确定其应用价值。

考核指标：绘制男性性腺发育异常的细胞图谱，鉴定影响男性性腺发育异常的关键调控分子 3-4 个，阐明其作用机制；确定预测男性性腺功能的生物标志物 2-3 种；建立男性生育力预测模型 1-2 个，开发男性性腺发育异常的临床诊治新技术 1-2 项。

关键词：男性性腺发育异常、多组学、预测模型、干预靶标

立项方式：竞争择优

有关说明：本指南方向为青年科学家项目。

2. 开展出生缺陷防控研究

2.1 染色体微缺失/微重复综合征的表现度变异机制及干预策略研究（技术开发类）

研究内容：基于不少于 30 万的胎儿染色体微阵列检测数据以及 5 万例父母子代核心家系外显子组高通量测序数据，并结合子代出生后定期随访数据进行机器学习，探明中国人群的微缺失/微重复发生频率以及绘制最常见外显不全的染色体微缺失/微重复综合征的临床表型谱；建立微缺失/微重复永生化细胞株用于实验室质量控制和功能研究；从剂量效应、基因断裂效应和非孟德尔遗传模式等方面，阐述常见和复杂微缺失/微重复综合征的遗传机制；从基因组不稳定性、基因调控关系、微缺失微重复区域的位置效应、表观遗

传效应及生物学通路紊乱等方面，阐明外显不全微缺失/微重复综合征临床表型及表现度变异的分子机制；建立可客观有效评估临床表型严重程度及预后的生物学指标体系，研发临床产品并在多中心验证；建立外显不全染色体微缺失/微重复综合征三级防治的精准干预策略及临床指南。

考核指标：绘制不少于 100 万人的中国正常人群染色体微缺失/微重复频率图，探明常见 20 种外显不全染色体微缺失/微重复综合征发生频率及临床表型谱；建立微缺失/微重复永生化细胞株不少于 100 个；阐明常见 3-5 种外显不全微缺失微重复综合征所致临床表型与表现度变异的遗传与分子机制；建立可预测 3-5 种该类综合征不同临床表型预后差异显著的生物学指标体系，确定预测微缺失/微重复综合征不良预后的生物标志物不少于 3 种，并在不少于 5 家中心进行验证；建立 3-5 种外显不全染色体微缺失/微重复综合征的精准三级防治策略及临床指南。

关键词：染色体微缺失/微重复综合征、外显不全、临床表型、表现度变异

立项方式：竞争择优

3. 开展妇女健康促进与疾病防治研究

3.1 妇产疾病手术后妊娠相关全周期管理策略的研究（临床研究类）

研究内容：依托国家妇产疾病临床医学研究中心已有的队列资源，探究保留生殖器官的妇产科手术后伴发不孕的高

危因素，建立不同治疗方式影响生育功能的预测模型，并基于减少高危因素的原则优化传统保育治疗手段；筛选保留生殖器官的妇产科手术后影响妊娠结局的关键临床病理特征，结合年龄、治疗方式、生殖器官功能等数据，制订妇产科手术史患者的妊娠结局风险评分系统，对高风险人群建立针对性妊娠期监测、预警和治疗策略；开发促进宫体良性疾病手术史患者产后康复的关键技术和方法，并通过前瞻性临床研究进行验证，探索特定类型恶性疾病手术史患者产后监测、评估和干预方案，确定其有效性、安全性和临床应用价值，形成标准化的不同风险人群产后管理体系。

考核指标：构建 2-3 种基于不同解剖部位的保留生殖器官手术方式影响生育功能的预测模型；优化妇科良恶性疾病传统保育治疗技术 1-2 项；制定基于特定解剖部位的保留生殖器官妇产科手术后妊娠结局风险评分示范系统 1-2 套；开发高风险人群妊娠风险预警体系 1 个；研发产后康复治疗新技术 1 项；建立针对特定疾病的保留生殖器官妇产科手术治疗后妊娠相关全周期管理体系 1 个。

关键词：妇产科疾病手术史、妊娠、孕期监测、产后康复、全周期管理

立项方式：定向择优

有关说明：该项目由全国重点实验室、国家医学中心、国家临床医学研究中心建设单位作为项目承担单位组织申报。

3.2 女性下生殖道上皮内病变临床诊疗体系的优化和关键技术研究（技术开发类）

研究内容：在女性下生殖道上皮内病变临床研究和队列基础上，利用成熟的临床数据库及生物样本库，采用前沿组学技术绘制下生殖道上皮内病变不同转归结局的体细胞突变全景观图谱，发现新的早诊分流分子标志物；结合下生殖道微生态特征，利用临床样本类器官库和模式生物，解析下生殖道微生态中上皮内病变转归的共进化特征及其关键分子调控机制，寻找干预新靶点，研发微-无创分子治疗新技术；通过机器学习和队列随访，构建基于分子分型的早期精准评估病变转归预后的临床决策支持平台，多中心评估其降低癌症负担、保护女性生育力的有效性和临床实用性。

考核指标：绘制下生殖道上皮内病变（LGT-IL）转归相关的分子特征图谱；明确 LGT-IL 病理进展的关键调控分子 2-3 个；开发 LGT-IL 精准筛查和分流的诊断方法和技术 1-2 种；针对精准筛查和分流，形成临床指南或标准 1 项；研发 LGT-IL 微-无创分子治疗方法 1-2 种；建立 LGT-IL 精准诊疗新策略 1 项。

关键词：下生殖道上皮内病变、分子分型、诊疗策略、微-无创分子治疗

立项方式：竞争择优

3.3 女性肿瘤免疫及靶向治疗影响生殖功能损伤的机制和干预技术研究（技术开发类）

研究内容：通过临床多中心回顾性队列研究，明确女性肿瘤患者的免疫和靶向治疗对生殖功能的影响及相关因素；利用跨尺度、多维度空间多组学技术、人源化小鼠等模型，结合拉曼光谱及分子生物学技术阐释免疫及靶向治疗影响生殖功能的分子机制和关键靶点；开发基于人源胶原蛋白等生物材料的新型药物递送技术和生殖功能保护方案，研究免疫及靶向治疗后的生育力重塑技术，为女性肿瘤治疗的生殖功能保护提供理论支撑和技术保障。

考核指标：建立开放共享的女性肿瘤治疗与生殖功能评估随访数据库 1 个；明确免疫及靶向治疗影响卵巢功能或内膜功能的关键分子标志物 2-3 个；制定干预免疫治疗和靶向治疗对生殖功能损伤的新技术 1-2 项。

关键词：女性肿瘤、免疫治疗、靶向治疗、生殖功能损伤

立项方式：竞争择优

有关说明：本指南方向为青年科学家项目。

4. 开展儿童健康促进与疾病防治研究

4.1 基于同胞队列的典型儿童实体肿瘤发病机制及精准治疗策略研究（技术开发类）

研究内容：依托已有的中国儿童实体肿瘤同胞队列（神经母细胞瘤、横纹肌肉瘤和甲状腺癌等），完善双向队列建设，动态收集流行病学信息、临床信息及生物样本等，明确儿童实体肿瘤“同胞对”人群分布特征，分析“同胞对”发

病与预后差异及其影响因素；综合运用多组学和类器官等技术，鉴定遗传与表观遗传层面关键驱动因素，发现新致病基因和/或驱动疾病发生发展的免疫细胞亚群，揭示儿童实体肿瘤发生与演进机制；整合多组学数据和临床信息，筛选和鉴定儿童实体肿瘤新靶点，建立诊断新方法，优化诊断标准及体系；采用药物敏感性评价、药物代谢分析并结合人工智能技术，开展儿童实体肿瘤防治关键技术的基础和转化医学研究。

考核指标：建成 1 套涵盖儿童实体肿瘤“同胞对”流行病学特征、临床信息、随访信息和生物样本等多维数据的动态监测平台（1 个动态信息库、1 个生物样本库和 1 个多组学数据库）；鉴定儿童肿瘤危险因素 1-2 个；阐明新的致病性的遗传/表观遗传改变和肿瘤微环境驱动性机制 2-4 个；筛选和鉴定诊疗生物标志物 4-6 个；建立儿童实体肿瘤防治新技术 1-2 种，临床转化 1-2 项；制定或完善中国儿童实体肿瘤的临床精准诊疗指导规范或指南。

关键词：儿童肿瘤监测、儿童实体肿瘤、同胞队列、中国规范、精准诊疗

立项方式：定向择优

有关说明：该项目由全国重点实验室、国家医学中心、国家临床医学研究中心建设单位作为项目承担单位组织申报。

4.2 面向言语障碍（残疾）儿童的功能评估、康复及语言交

流辅助技术研究（技术开发类）

研究内容：针对儿童言语障碍类疾病，开发测评与干预知识库构建和动态更新的关键技术，搭建言语障碍测评和干预文献的智能分析平台和学习平台；研究融合语音、视频、脑电、眼动等多模态数据的统一表征和对齐技术及个性化康复方案推荐技术，构建儿童言语障碍领域多模态评估智能体系统及干预大模型；研制面向语言交流障碍患者的居家在线康复训练系统和构音障碍者语音识别系统，并开展应用验证。

考核指标：构建儿童言语障碍评估及干预文献的知识库不低于 20 万篇，搭建言语障碍测评和干预文献的智能分析和学习平台；研发融合儿童言语障碍领域多模态评估智能体系统模态不少于 4 种，智能体数量不少于 8 种，儿童言语障碍评估准确率不低于 80%；研发超 600 亿参数的康复方案推荐大模型，个性化康复方案推荐的有效率不低于 80%；研制居家在线康复训练系统 1 套；构建多亚型高质量语音及音系障碍者的语音数据库，每种语音及音系障碍亚型语音数据采集不小于 100 小时；形成针对语音及音系障碍亚型患者的语音识别系统 5 种，词错误率与字错误率低于 15%；开展患者的应用验证不少于 200 例。

关键词：言语障碍、评估、康复、辅助技术、多模态大模型

立项方式：竞争择优

有关说明：本指南方向为青年科学家项目。

浙江大学 kyyhs