

# 罕见病智慧诊断项目 项目公示

## 一、项目名称

罕见病智慧诊断项目

## 二、项目内容

罕见病具有诊断困难、治疗难度偏大、有效治疗药物偏少等特点。法布雷病由于发病率极低，症状多样且缺乏特异性，无论是患者还是家属，甚至是专业医生都对它缺乏足够的认知，导致其经常被误诊为慢性肾炎、心力衰竭、风湿免疫病等各种疾病，患者辗转不同科室求医，仍有可能被漏诊或误诊。

项目旨在通过人工智能技术改善罕见病的漏诊、误诊，提高诊疗质量，为患者争取了治疗时间，并减少医疗资源消耗。推动法布雷高危筛查模型的建立以及辅助诊断在全国综合性三甲医院运行，推动中国罕见病协作网关于法布雷高危筛查及辅助诊断的建设。

## 三、预期目标

通过项目的平台，推动法布雷诊疗中心(COE)及网络诊疗能力建设，提高罕见病的诊断、提升罕见病的疾病管理能力。根据临床路径规范患者管理,自动提醒医生诊疗建议,极大程度上减少患者漏诊、误诊情况的出现，增加治疗方案的可选择性。提高我国罕见病领域的诊疗及科研水平，让更多的中国罕见病患者受益。

## 四、资金/物资来源及使用

来源：爱心企业定向劝募，目前预计由武田（中国）国际贸易有限公司公司提供项目支持。

使用：用于本项目的合理支出、劳务费支出、服务费支出、税费支出以及相关公益活动的支出。

## 五、具体运作方式

### 1、开展时间

预计为 2025 年 1 月至 2026 年 1 月

### 2、受益对象

心血管内科、肾内科、神经内科、儿科、皮肤科等相关专业方向医生

### 3、执行落地方案

- 罕见病智慧诊断项目系统搭建及上线运行

- (1) 确认设计方案内容
- (2) 模块开发与设置完成
- (3) 部署上线
- (4) 医院算法矫正及应用

备注说明：系统为罕见病的 CDSS 辅助工具

### 3、所属权

数据所属权：项目医院

项目软件、项目成果使用权：北京康盟慈善基金会&项目医院

项目成果知识产权：北京康盟慈善基金会&项目医院

### 4、项目医院遴选标准（满足其一即可）

1)全国电子病历应用水平评级 5 级以上(国家卫生健康委医院管理研究所官网发布医院名单)。

2)全国省级三甲及以上级别医院,已具备 CDSS 诊疗系统。

3)全国省级三甲及以上级别医院,已具备罕见病法布雷疾病的诊疗经验,法布雷 COE 中心优先考虑。

4)全国罕见病法布雷相关科室(心内科、肾内科、神经内科、儿科等)全国级医学会主委/副主委所在诊疗中心, 优先考虑。

#### ● 申请方式:

1)自主申请, 平等竞争

2)通过邮件报名的形式进行申请, 报名邮箱: [guanxin@bjhacf.org](mailto:guanxin@bjhacf.org)

3)最终结果将在项目官网(<http://www.bjhacf.org>)公示, 并通知申请医院, 结果解释权归主办方所有