

# 复旦儿科瞄准全球儿童罕见病难题,制订相关诊治成果规范 病房里,“跨境求诊”慕名而来

本报记者 顾泳 通讯员 奚晓蕾

来自南非的2月龄婴儿,出生后新生儿筛查发现半乳糖脑苷脂酶水平异常,怀疑为遗传性脑白质营养不良克兰伯病,在咨询国外医生后,慕名来到中国上海的复旦大学附属儿科医院求治。近日,复旦儿科研究型病房在完善患儿的全面系统评估后,发起医院多学科专家会诊,为孩子制定最优个性化诊疗方案,通过造血干细胞移植拯救患儿。

记者获悉,为破解儿童疑难罕见疾病难题,作为国家儿童医学中心的复旦儿科成立研究型病房,病房运行一年多,累计收治来自国内外诊断不明疑难罕见病患者200余例,形成“临床需求—科研助力—成果产出”闭环。

## 儿童罕见病诊治“提速”

儿童疑难罕见病种类繁多,约72%的罕见病是具有遗传性的,常累

及全身多个系统,占婴儿死亡原因的35%。儿童罕见病诊断是个全球性挑战,诊断年龄普遍延迟、差异巨大且存在诊断误区。从症状首次出现到最终确诊,平均需要4至8年的时间。

去年7月,复旦儿科启用研究型病房,病房总面积达3000平方米,共计60张床位,设置与临床研究相匹配的筛查区、GCP药房、样本库、资料室等功能区域,为儿童罕见病诊治等“提速”。研究型病房内,多项前沿临床研究稳步推进:中国原创碱基编辑技术治疗重型β-地中海贫血症,成功为巴基斯坦患儿实施自体造血干细胞移植;一岁的越南患儿患有1型脊髓性肌萎缩症(SMA),跨国求医在复旦儿科接受基因治疗并顺利出院。

据统计,自去年7月至今年11月,已有注册类临床试验(GCP)及研究者发起的临床研究(IIT)共32个项目入驻研究型病房,覆盖神经科、血液科、肾脏科、肿瘤外科、肝病科、皮肤科、普

外科、重症医学科等12个临床专科,其中9项为高风险基因治疗项目,并与上海市罕见病基因编辑与细胞治疗重点实验室形成技术联动,聚焦遗传性疾病、罕见病的精准治疗。

## 覆盖约30%罕见病病种

研究型病房里不时上演“跨境求诊”:今年初,四岁的俄罗斯患儿慕名前往复旦儿科就诊,经研究型病房住院诊治,多学科UDP会诊后确诊患有脊髓性肌萎缩伴进行性肌阵挛性癫痫(SMA-PME)罕见疾病,并接受造血干细胞移植;一岁的越南患儿患有1型脊髓性肌萎缩症(SMA),跨国求医在复旦儿科接受基因治疗并顺利出院。

记者了解到,设专病队列诊治罕见病,在医院开展已久。此前,复旦儿科王艺教授团队建立的我国首个儿童孤独症早期筛查队列,将早期筛查率提升近30%,相关成果被国家

卫健委应用于制定《0—6岁儿童孤独症筛查干预服务规范(试行)》,为我国孤独症防治提供重要技术支撑。

如今丰富的专病队列资源,为攻克罕见病难题提供有力支持。至今,医院已建立包括脊髓性肌萎缩症(SMA)、进行性肌营养不良症(DMD)、神经母细胞瘤、胆道闭锁等在内的百余种罕见病专病队列。其中,DMD专病门诊年接诊随访患儿超500人次,有规范的临床、检测和随访信息的已累计超2000例,是国际上规模最大的DMD专病样本库。据统计,复旦儿科罕见病诊治量迄今已达22万人次,覆盖大约30%的罕见病病种。

罕见病诊治的“复旦儿科”规范,正辐射国际:先天性中枢性低通气综合征(PHOX2B基因突变)、过度生长综合征(SUZ12基因突变)、猫叫综合征、脊髓性肌萎缩伴进行性肌阵挛等罕见病种,会诊精确诊断率达90%以上,这为同类疾病诊疗提供参考,点燃更多患儿家庭的希望。

的训练量,取得了很好效果。

第四题属于组合数学:有30种颜色的纸牌,每种颜色的纸牌均有70张。开始时从这些纸牌中任意选取70张,并从上至下摆成一叠。接着进行如下操作:从最下方20张纸牌中选择一张纸牌X,满足其颜色在最上方50张纸牌中从未出现;再从最上方50张纸牌中选择一张纸牌Y,满足其颜色在最上方50张纸牌中从未出现;再从最上方50张纸牌中抽出X并将其紧贴着Y的上方放回这叠纸牌中。称上述过程为一次操作。重复上述操作直至无法选取这样的纸牌X时,整个操作过程结束。(1)证明:对所有可能的初始情况及操作方式,整个操作过程都会在有限次操作后结束;

(2)在所有可能的初始情况及操作方式中,求操作次数的最大可能值。

面对这道“烧脑”题,“书生”展示了正确且清晰的解题思路。阅卷专家认为,“书生”提供了“一个新的解法,巧妙的调整法,结合了几种观察到的东西,在参赛学生的解法中没有见过”。它体现出大模型已具备理解复杂概念、进行创造性推理、发现精妙解法的能力,并在表达逻辑方面,有很强的严谨性。

陈恺介绍,全国中学生数学奥赛加试部分的题型均为证明题,需要很长的推理链路,对大模型的推理能力提出了考验。为此,他带领团队基于“通专融合”技术架构SAGE(智者),开发了以数学引理为核心的多轮分层推理机制、基于结果的过程校验模型,经过强化学习,让通用大模型拥有了像数学家一样逐步推导、探索和修正的思路,在做证明题时能保持长程推理的严谨性。为了让大模型做好几何证明题,科研团队采用“通用大模型+专业符号引擎”方案,通过远少于谷歌AlphaGeometry2模型

“书生”的巧妙解题,印证了上海人工智能实验室训练大模型路径的可行性。“当AI系统的强大算力和人类的顶层规划设计结合后,它确实能突破传统‘刷题’的瓶颈,展现出接近人类高手的解题素养。”张端阳说。

未来,上海人工智能实验室将把Intern-S1的长程推理能力拓展应用于物理、化学、生命科学等基础研究领域,通过与专业工具融合,让大模型从“长时间独立思考”向“长时间独立科研”转变,从而加速各领域科研范式的根本性变革,为科学新发现提供重要支撑。

## 追踪悬疑事件 回望上海抗战

# 《诺曼底公寓》12月21日首演

本报讯(记者 谷歌)作为上海话剧艺术中心2025—2026跨年大戏,舞台剧《诺曼底公寓》将于12月21日起在上海话剧艺术中心首演。该剧改编自作家高渊同名小说,以对悬疑事件的追踪为引子,回望上海抗战历史。

“我在书中没有正面去描述战斗、枪响,但在这样的抗战背景下,我讲了很多爱国情怀。”《诺曼底公寓》首次被搬上舞台,高渊表示,“我对演出充满期待,相信这是一部有着浓厚悬疑元素、强烈家国情怀的大剧。”

《诺曼底公寓》是上话剧场品牌“深邃剧场”第四部作品,由今年文华导演奖得主何念执导,“八十年足够让世界变化,但不足以让记忆消失。我们这一代人从小和平年代长大,对战争的感受可能并不直观。做这部戏的出发点很简单:不替历史拔高,也不替苦难煽情,只是把那个年代普通人的处境和判断放回到舞台上。”

《诺曼底公寓》讲述20世纪30年代的诺曼底公寓只允许外国人居住,公寓里法国人家厨师的女儿阿娃,总能在公寓里遇到诡异的事,她跑去寻求周鼎的帮助。周鼎与阿娃一同长大,是大楼看门人的儿子,在父亲离奇失踪后,周鼎便接替了父亲的工作。诺曼底公寓曾位于上

海“最安全的地方”,然而在炮火的威胁下,楼里的法国人、英国人、德国人都不得不为自己和家人的未来做打算。

上世纪三四十年代的上海,语言环境高度多元。上海话、宁波话、武汉话、英语、法语形成了杂处的语言景象。何念敏锐捕捉到语言本身所蕴含的地域文化基因与情感温度,在舞台创作中刻意保留并强化了这种多元声音的纹理。

“我在书中没有正面去描述战斗、枪响,但在这样的抗战背景下,我讲了很多爱国情怀。”《诺曼底公寓》首次被搬上舞台,高渊表示,“我对演出充满期待,相信这是一部有着浓厚悬疑元素、强烈家国情怀的大剧。”

剧组力求在舞台上呈现更为真实的演出风貌,公开招募外籍演员。首轮演出将由演员杜光伟、王煊然、顾鑫、胡彬 Alexandre Robillard、张琦、盖林、许子皓、王雯雯、鲍思影 Charlene Hauc、刘思翰、夏川腾 Trenton Schneiders、黎爱 Alice Roche、苑锦辉、魏达尔汗、孙义仰、刘张帆、杨帆联合主演。

## “悬浮巨扇”展开,传递东方意蕴

(上接第1版)实际上,中国扇结构并非简单景观,而是兼顾实用性。一根根“扇骨”,就是强度是普通混凝土的3到5倍。用它做的构件,就算承受巨大压力也不容易开裂变形。

这是全球范围内首次大规模使用165兆帕超高性能混凝土,并将其作为承重结构材料。由于没有前人经验可借鉴,团队自主研发全套施工工艺和测试方法。

其筋骨藏在双螺旋阶梯之中。盘旋而上的结构既是建筑通道,也是隐形的承重体系。阶梯与扇面主体无缝衔接,将荷载均匀传导至地下基础,让无支撑的视觉奇观有了坚实的技术依托。

## 灵动“中国扇”

上海大歌剧院的室内空间,到处可以感受到“中国扇”的动态感。

从挑高的大厅,到弯曲的走廊,再到三个大小不一的剧场,所有空间的线条都不是横平竖直,而是顺着扇子展开的方向发散,有明显的层次变化。置身其中,明显能感受到“中国扇”设计呼应的巧思。

室内剧场布局同样延续了“灵动感”,三个核心剧场能够匹配不同演出场景。2000座的大歌剧院,专门用于呈现世界级经典歌剧;1200座的中歌剧院,聚焦先锋实验性剧目;1000座的沉浸式小剧场,则主打互动感十足的情景演出。

剧场也彻底打破传统剧院“只能坐着看戏”的局限。上海大歌剧院的大歌剧院,引入了亚洲首个六宫格舞台。6个舞台模块既能前后、左右平移,还能实现兜圈式移动,如同玩华容道游戏时挪动方块。

在本月完成场馆建设和装饰后,上海大歌剧院将进入内部调试阶段。预计开放之后,将具备“演、创、制、教”四大核心功能,即歌剧艺术表演功能、歌剧创作功能、歌剧制作功能、歌剧艺术教育功能,兼顾“歌剧艺术交流、歌剧历史展示、歌剧理论研究”等。

## 今日聚焦 • 上音实验学校“走出校园办体育”



### 体育课上开卡丁车

学生坐上卡丁车准备出发。

受访方 供图

本报记者 秦东颖

“嗡——”随着电动卡丁车的低鸣,上海音乐学院实验学校三年级学生陈宸一在GPKS东体卡丁车俱乐部的专业赛道上完成了又一次绕桩练习。

自今年9月起,每逢周五下午,上音实验学校240名三至五年级学生都会走进浦发银行东方体育中心,在卡丁车、攀岩等潮流运动中开启别样体育课。

上音实验学校探索“走出校园办体育”,其中与东体的合作成为潮流运动进校园的突破口。“东方体育中心提供的这些特色项目,是

学校自身硬件条件无法实现的。”上音实验学校校长贾晓岚告诉记者,卡丁车、攀岩、腰旗橄榄球、滑雪机等小众潮流运动,不仅搭建了“周周赛、月月赛”的竞技平台,更让孩子们在体验中拓宽视野,实现身心全面发展。

“赛车不像看上去那么简单,深入了解后才发现有不少门道。”通过卡丁车课程,陈宸一不仅锻炼了反应力与专注力及身体协调性,更对机械原理产生浓厚兴趣;在攀岩馆里,女孩子们克服高度恐惧的过程,正是心理韧性的锤炼;在户外运动场上,腰旗橄榄球则传递着团队协作的理念,让学生在运动中拓宽认知边界。

当下,社会力量正以多元形式参与体育教育全过程,成为学校体育的重要补充。东体通过发挥场馆专业优势,打造“体育+教育”的生态闭环,不仅突破了学校体育的发展瓶颈,更构建起多方协同、共建共享的学生体质健康促进体系,形成可复制、可推广的模式,让每个孩子在运动中找到成长的坐标。

目前,胡某因涉嫌提供侵入、非法控制计算机信息系统程序、工具罪,已被公安机关采取刑事强制措施,案件仍在进一步审理中。

警方指出,经破解后的无人机存

在多重风险,一方面,电池失去安全防护后极易发生短路自燃,引发坠机等危险情况;另一方面,解除限高和禁飞区设置,其目的就是达成“黑飞”的违法行为。

过程中,有客户询问胡某能否提

供无人机限高破解服务。看到新的牟利机会后,胡某就通过境外非法网站购置了一套无人机破解系统,并花费数周时间研究调试。之后,他便在网店中新增了“无人机飞行限高解锁”“禁飞区域解锁”等服务。

10月30日,虹口警方在掌握完

整证据后将胡某抓获,当场查获作案用的电脑、破解程序安装包以及多块非官方的无人机电池。截至案发,他已累计通过提供破解无人机服务非法获利共计1万余元。

目前,胡某因涉嫌提供侵入、非法

控制计算机信息系统程序、工具罪,已被公安机关采取刑事强制措施,案件仍在进一步审理中。

警方指出,经破解后的无人机存

在多重风险,一方面,电池失去安全

防护后极易发生短路自燃,引发坠机等

危险情况;另一方面,解除限高和禁飞区设置,其目的就是达成“黑飞”的违法行为。

而专业社区营造组织的核心价

值,正是充当“催化剂”。他们不做主

导者,而是赋能引导者,以精准的方

法激活社区内生动力,让小想法生根

发芽,长成可持续的社区生态。

长期扎根上海的“大鱼”社区营

造发展中心,正是这类“催化剂”的典

型代表。作为最早系统化探索社区营

造的社会组织之一,“大鱼”自2018

年以来,深度参与了西凌家宅

路、瑞虹新城等多个项目。其联合发

起人何嘉的一个比喻,精准概括了不

同社区的营造逻辑:老社区像一本

微小想法若仅停留在构想阶段,

便难以转化为可持续的社区改变。

而专业社区营造组织的核心价

值,正是充当“催化剂”。他们不做主

导者,而是赋能引导者,以精准的方

法激活社区内生动力,让小想法生根

发芽,长成可持续的社区生态。

面对居民与商户关系盘根错节的

老社区,“大鱼”的“催化”第一步不

是急着改造空间,而是沉下心做深度

调研。在西凌家宅路,团队花了整整

三个月时间入户访谈、街头观察,逐

一记录下每家店铺的创业故事、每位

居民的生活记忆。他们发现,尽管油

烟、噪音等矛盾突出,但居民与商户

都对这条街有着深厚的情感——这

里是孩子们长大的地方,是创业者的

第一间店铺,是无数家庭的生计所系。

这份共同的情感基础,成为了后

续所有工作的起点。

基于这份理解,“大鱼”没有推出

宏大的改造方案,而是从最小、最易

达成共识的“一平方米”切入:先清理

街角堆放的杂物,摆放几把便民长椅

、组织一场老街照片展,用泛黄的

影像唤起共同记忆;举办“商家技能

交易市集”,让修鞋匠教居民保养皮

鞋,让裁缝分享改衣技巧。

这些看似与核心矛盾无关的微

小行动,却在不经意间打破了对立壁

垒。随着熟悉与信任的积累,居民们自