

新华医院重磅突破:AI诊断罕见病精度刷新世界纪录,脑内精准基因编辑可行性被验证

上海让彭苗苗得以依靠工作“安心”生活,也让她拥有“安放”生活的地方

阳光照亮了小屋 她的心也跟着暖了

新春走基层

家书计划

本报见习记者 宋端仪 朱玲珑

从凌晨五点半忙到下午两点,37岁的上海南环线环卫工人彭苗苗终于收工,回到了徐汇区石龙支路27号的环卫职工之家。推开房门,阳光满屋,朝南的窗户把惬意的下午都送了进来。十几平方米的小屋亮了,她的心也跟着暖了。

今年是彭苗苗在岗留守的第9个年头,她说:“我们这个岗位过年回家不方便,留在上海也挺好的。”

2013年,24岁的彭苗苗来上海找工作时加入环卫行业,2017年开始负责徐汇滨江地段,从清扫工干起。去年11月,彭苗苗被调到了上海南站女子清道班,开始负责客运区域的环卫工作,也迎来了第一次春运“大考”。

上海南站是上海市重要交通枢纽之一,环卫工人要在春运期间做好各项清洁保障工作。“别人的假期,反而是我们更忙的日子。”彭苗苗向记者介绍,上海南站工作的特殊性在于春运期间需要根据列车时刻表和发车数量对环卫工作进行动态调整和灵活排班,以维持南广场和北广场的清洁环境。“晚上到凌晨四五点都有车次,那么我们的人都得在岗。”

此外,上海南站的保洁要求和滨江一样高,但重点不同。这里是立体式保洁,不光扫地面,还要擦玻璃、抹座椅。“女同志做事比较细致,所以有了这个女子清道班。”彭苗苗现在负责的班组

有四十多个人,包括她在内,今年春节,五分之四的人员都留守工作。

上海让她得以依靠工作“安心”生活,也让她拥有“安放”生活的地方。

由于留守工作,彭苗苗将小儿子从老家接到自己所居住的新时代城市建设者管理者之家环卫职工之家,一起团聚过新年。这是上海为一线务工人员提供的安居保障,靠近工作单位,租金也便宜。

房间不到20平方米,彭苗苗选择的是上下床房型,方便接孩子来上海居住。屋内大衣柜、油烟机、空调、卫浴配套完善,窗外晾着刚洗的衣服,架子上摆着一盆绿萝,“好养活,看着也舒服”。

更让她踏实的是,左右边住的都是同样从事环卫工作的老乡熟人。他们平时会彼此互送美食,聚在一起相互照应。2月12日中午,环卫职工之家还特意在岗位的环卫工人安排了一顿年夜饭,在不同班组和街道的环卫工人齐聚一堂,互相唠着家常,聊着过年期间的工作趣事和计划安排,漂泊在外的心也相聚在了一起。

彭苗苗的父亲、哥哥和嫂子在浦东工作。她计划过几天接家里人来环卫职工之家的小屋里吃饭团聚。对她来讲,虽然这里没有老家热闹,过年也要工作,难免少了一点“年味”,但儿子在身边,常能和家人、老乡相聚,她感觉少了很多漂泊感,在上海过年也挺好。

“既然选了这行,就应坚持下去。”这是彭苗苗的信念,也是无数城市建设者的心声。上海的发展,肯定着他们的付出;他们的生活里,也有上海的温度。



扫码看视频

两大成果同日在线刊发于《自然》

本报记者 黄杨子

新春佳节之际,中国人工智能与医学交叉领域迎来重磅突破:北京时间2月19日凌晨,国际顶级学术期刊《自然》在线刊发上海交通大学医学院附属新华医院孙颀教授、余永国教授领衔团队与上海交通大学人工智能学院张娅教授、谢伟迪副教授领衔团队的联合研究成果。这款全球首个可溯源智能体式罕见病诊断系统DeepRare,凭借首创Agentic AI架构破解罕见病诊断世界性难题,诊断精度刷新世界纪录,其相关应用已服务全球600余家顶尖医疗科研机构,为全球罕见病患者点亮确诊希望。

同日,《自然》还在线发表了另一项来自中国的重磅成果。这项研究验证了脑内精准基因编辑的可行性,让全球神经发育疾病患者家庭看到了治疗的曙光。这一研究成果由上海交通大学医学院附属新华医院发育行为儿童保健科及教育部—上海市环境与儿童健康重点实验室教授李斐、副研究员杨侃团队与上海交通大学医学院松江研究院仇子龙教授团队、复旦大学脑科学转化研究院研究员程田林团队和中国科学院分子细胞科学卓越创新中心李劲松院士团队合作完成。

破解罕见病基层筛查困境

罕见病确诊难、漏诊率高是全球医疗领域的共同痛点,此次上海交大

与新华医院联合团队协同多方科研力量攻关,为DeepRare打造了全球首创的“中枢一分身”可溯源Agentic AI架构,从三个维度实现对传统医疗AI的代际超越,让AI诊断拥有了“清晰的诊疗思路”。

在知识储备上,DeepRare打破医学数据孤岛,如同连接了全球所有顶尖医学图书馆和临床案例库,实时整合海量医学文献知识库与真实临床病例数据;在诊断思维上,它跳出传统AI的“模式匹配快思考”,能主动提问补充患者信息,通过“假设—验证—自我反思”的迭代循环推敲诊断线索,修正逻辑漏洞;在推理过程上,它实现全流程白盒推理,每一个诊断结论都附带完整证据链条,让医生既能知道诊断结果,更清楚诊断依据,彻底破解AI医疗的“信任难题”。

孙颀坦言,罕见病诊疗长期面临“不测基因就难确诊”的行业困境,尤其在缺乏基因检测条件的基层医院,罕见病筛查更是难上加难。而DeepRare的出现,实现了罕见病表型筛查性能的跨越式提升,用硬核数据交出了亮眼答卷。

论文实测数据显示,在仅提供患者临床表型信息、无基因数据的情况下,DeepRare表型诊断首位准确率达57.18%,较此前国际最佳模型提升23.79个百分点。这一里程碑式突破,为基层医院打造了一把罕见病快速筛查的“金钥匙”,让基层无需依赖复杂基因检测,也能开展高效的罕见病

初筛。引入基因测序数据后,DeepRare的诊断效能进一步升级,在复杂病例中的综合首位诊断准确率突破70.6%,显著优于国际通用的Exomiser工具(53.2%)。更值得一提的是,其生成的带完整证据链的推理报告,获得了新华医院专家团队95.4%的高度认可,真正做到了诊断“有理有据、精准可靠”。

DeepRare并未停留在论文层面,其应用落地早已先行一步,成为全球罕见病诊疗领域的实用工具。基于该成果的DeepRare罕见病在线诊断平台(https://deeparer.cn/)已于2025年7月26日正式上线,短短半年,已吸引超千名专业用户注册,覆盖全球600余家医疗及科研机构。

下一步,为将这一“中国方案”推广至全世界,联合团队正积极筹备发起“全球AI罕见病诊疗联盟”,并同步启动“万人临床验证计划”。团队计划在半年内,依托全球联盟网络,完成2万例疑难罕见病的真实世界验证。

有望破局单基因缺陷神经疾病

以自闭症为代表的神经发育性疾病,正困扰着无数家庭,长期以来“无药可用”的困境让患者家庭背负着沉重的身心与经济压力。李斐团队此次研究聚焦的Snijders Blok - Campeau综合征(SNIBPCS),就是一种典型的神经发育性疾病。其“罪魁祸首”已被明确——CHD3基因的突变。这个基因

的异常会导致儿童神经发育障碍,出现自闭特征、全面发育迟缓、语言障碍、智力障碍及肌张力低下等一系列问题,给患者成长和家庭生活带来极大挑战。长期以来,由于病因复杂、靶向困难,该病始终缺乏针对性治疗方法。

要从根源上解决问题,关键在于精准修复“出错”的基因位点。研究团队创新性地设计了一款新型腺嘌呤碱基编辑器TeABE,它能精准识别并将突变的A·T碱基对修复为正常的G·C碱基对,整个过程不会破坏DNA的整体结构,大幅降低了基因编辑过程中可能出现的基因组紊乱风险。

基因治疗的临床转化,安全性是重中之重。为了确保这款“基因编辑器”的安全性,研究团队通过GUIDE-seq技术在全基因组范围内“排查”可能的脱靶位点。结果显示,在人类细胞中潜在的脱靶位点编辑率均低于1%。此后,研究团队在非人灵长类(猕猴)模型中也开展了鞘内注射AAV9-TeABE实验。结果显示,编辑器在猕猴脑中高效表达并完成拼接,成功检测到明确的碱基编辑活性。这一成果不仅证明了该技术具备物种应用的可行性,更为后续临床试验积累了充足的前期数据。

目前,李斐团队已在规划下一步实验,包括优化编辑器结构,探索更安全的递送方式、建立人源类器官疾病模型以及构建大型动物长期安全性评价体系等。希望不久的将来,基于碱基编辑的基因治疗策略将为更多神经发育疾病患者带来希望。



市民游客在蟠龙新天地感受欢乐中国年。 本报记者 李茂君 摄



市民游客在耀雪冰雪世界感受冰雪运动的快乐。 本报记者 孟雨涵 摄



新天地商圈布满新春装饰。 本报记者 孟雨涵 摄

土味烟火气最抚凡人心

上海年味·漫笔

本报记者 沈思怡

作为一个上海郊区土生土长的“00后”,往昔岁月里,我与新春、年味有关的记忆,大多与乡村有关——

“做年夜饭”供奉的老八样菜色和老式的糕点糖果,一整个正月都吃不完的猪头肉和塌饼圆子、奶奶纳的棉鞋和袖套,还有衣服上的油烟味……

不论回忆如何美化,比起市中心洋气的商业街与花灯,这一切始终带着股灰头土脸的“土气”。这种“土土”的年味,其实很实在,很地道,也很安心。

这两年,每逢春节,各式各样的“村晚”便会在上海郊区热闹地开起来。今年最打动我的,是金山亭林镇后岗老街的“卯时后岗·乡村集市”。

这里有凌晨四五点开门营业的羊肉馆和喝卯时酒的本地爷叔;生鲜店里,萝卜青菜带着露水,家常禽蛋沾着泥土;百货店里,锅碗瓢盆、衣帽鞋袜、农资农具、花苗果树一应俱全;拐角熟食摊上,现做的海棠糕米糕热气腾腾,酱肉卤味香气四溢,你甚至还能打一份酿在土缸里的酱油,扛半扇猪回家……

类似的新春市集,我逛得也不少了,这可能是上海乡村最踏实的年味,在一餐一饭、一斟一拜里,追忆那些走远的亲人,珍惜眼前的团圆。

在过去年间,经过美丽乡村、乡村振兴示范村的建设,上海大多数农村面貌得到改善。而随着“沪浪江南”“五好两宜”等乡村振兴项目持续开展,未来还有更多农村将迎来期盼已久的焕新。

今年回村,我意外发现,奶奶家所在的村,也赶上了乡村振兴示范村的建设契机。小公园建起来了,水泥路铺上了柏油,一些老旧村集体用房开始改建,听说也要引进新业态。奶奶天天去工地“监工”,期待着村子变出什么花样来。

乡村越来越美,人们回乡的念头也越来越强。这两年,不少人斥资“爆改”农村老宅,让老房子变得现代、宜居又有格调。那些从乡野走出、在外站稳脚跟的人,兜兜转转,终究还是选择回到故土。

人回来了,乡村的年味也就更浓了。

徐根宝生日会上谈接班

“接好足球事业接力棒”

本报记者 陈华

大年初三,武磊等出自根宝足球基地的一大批球员齐聚崇明,为老师徐根宝祝寿拜年。83岁的徐根宝和弟子们谈了接班话题,师徒们像家人一般畅聊人生感悟。

当天,在根宝基地的咖啡厅里,50多名弟子坐得满满当当,集体给徐根宝拜年贺岁。“感谢你们来基地看望我。”徐根宝话锋一转,便进入足球主题,“过去每年都会问你们,愿不愿意来接班?今年我还要说接班的话题。”

徐根宝说道:“我说希望你们来接班,是接好足球事业的接力棒。不管回

申城消费市场热气腾腾,老字号新品牌吸引中外消费者驻足打卡

新潮活动沉浸体验“磁吸力”十足

本报记者 吴卫群 叶宇

花米乳等颜值与口感兼具的新品,精准贴合年轻人口味;同时贴心配备中英文双语菜单,安排专业英语服务人员,让外国游客也能轻松点餐。

开业至今,小绍兴西南路店店的火爆态势从未减退。仅一楼78个餐位,长假期间单日营业额便突破7.7万元,远超同期云南南路总店一楼的经营业绩。

同样火爆的还有德兴馆山西南路店。去年,演员肖战在谍战剧《谍报上》“不封顶”预告片中的一句台词,意外带火了德兴馆的特色焖蹄,让这家百年老店再度“出圈”。“不少食客都是冲着焖蹄来的,别人都说我们这是‘一夜起飞’!”德兴馆山西南路店店长吴惠良难掩喜悦。

为了应对源源不断的客流,店铺主动调整营业时间,原本早7时的开门时间,提前至6时30分便开始接待食客,员工们更是每日忙碌至22时后才能彻底收尾。从清晨到深夜,门店内始终座无虚席,即便是非高峰时段,也依旧人满为患,成为山西南路上最具烟火气、最热闹的店铺之一。

新场景活力绽放

作为中国商业创新的前沿阵地,上海不少新消费品牌也在春节期间精心打造创意十足的新消费场景,吸

引中外消费者驻足打卡,一跃成为新春商圈“排队王”。

走入BFC外滩金融中心,随处可见的IP元素让人眼前一亮。作为上海豫园灯会的组成部分,泡泡玛特今年以“点金奔腾”为主题打造别具一格的新春游园会,通过花灯、艺术装置、快闪店等多元形式,让潮流活力与传统年味相映成趣。

其中人气最高的,是一辆停在商场南北区之间的POP BAKERY主题快闪车,车内售卖IP联名甜点、定制雪糕等周边食品。只见快闪车前始终排着长队,招牌上一款山楂慕斯蛋糕已经贴上“售罄”标志,队伍中不时出现外国游客的身影。

这些新潮活动与沉浸式体验,也成为留住本地市民在上海过年的“磁吸力”。市民冯小姐带着女儿逛街时,就被高颜值的快闪车吸引购买了不止甜点。“这几年上海涌现出许多全新的商业综合体,相比传统商场,空间更开阔、环境更舒适,还能体验很多新品牌和新活动。”冯小姐坦言,正因如此,全家今年特意取消了外出旅行计划,决定留在上海细细感受家乡的新变化。

新晋“排队王”不仅带来人气,还有有效带动商场及整个商圈的客流与消费热度持续攀升。在恒隆广场,老铺黄金在原有二楼门店的基础上,新

春期间于一楼中庭新增快闪店。店员告诉记者,每家店每日发放300个排队号,不少市民游客早上8、9时就前来排队,基本上11时左右号码就已全部发完。新增的快闪店不仅让老铺黄金客流实现翻倍,溢出效应还惠及整个商圈。记者在现场观察到,已取号的消费者往往需要等候数个小时才能进店选购,在等候期间,他们通常选择前往其他店铺逛一逛,再返回时许多消费者已经手提购物袋,收获不少“战利品”。

类似的热火场景也在兴业太古汇上演。作为上海新晋网红打卡地中的“顶流”,亮相半年多的LV巨轮“路易号”依旧人气不减。记者在微信小程序预约页面看到,春节假期期间,“路易号”内“非凡之旅”展览的预约名额早已全部约满。尤其随着中国免签“朋友圈”扩容,越来越多的外国面孔不仅出现在“路易号”的排队队伍中,更遍布于周边兴业太古汇、吴江路、张园等地。

据介绍,新春期间,将有多项精彩活动和全新体验陆续登场。Prada在上海国金中心商场设置了巨型赤马艺术装置,并将于2月28日至3月3日元宵期间,在Prada荣宅举办“Prada赤马元宵灯会”。活动期间将推出趣味游戏、游乐设施、特色美食等,让优雅与老洋房变身新春游乐园,为消费者带来别样节日体验。