

# 首个符合国人特点的罕见病大模型进入临床

● 本报记者 张思玮

2月16日,北京协和医院与中国科学院自动化研究所共同研发的“协和·太初”罕见病大模型正式进入临床应用阶段。

据悉,该模型基于我国罕见病知识库的多年积累和中国人基因检测数据支撑,是国际首个符合中国人特点的罕见病大模型,能帮助医生更加准确快捷地识别诊断罕见病,进一步缩短确诊时间,破解罕见病诊疗在全国范围内同质性差的难题。其问世标志着我国罕见病人工智能大模型技术已跻身国际前沿,标志着罕见病诊疗“中国方案”取得重要突破。

## 超70%的罕见病存在误诊、漏诊

罕见病虽然单病种患者稀少,但病种繁多,全球罕见病人群达4亿之多。罕见病少,能诊断罕见病的医生更少,超70%的病例存在误诊、漏诊问题,基层罕见病诊疗能力亟待提升。

近年来,AI技术在医疗领域的应用展现出极大潜力,但在罕见病领域,传统的AI模型因数据匮乏、知识可信度低、决策逻辑不透明等缺陷,难以满足罕见病诊疗需求。北京协和医院专家直临床痛点,携手中国科学院自动化研究所,历时2年攻关,将北京协



张抒扬(左二)使用“协和·太初”与医生讨论病情。

北京协和医院供图

和医院罕见病诊疗经验、全国罕见病诊疗协作网与质控中心大数据同AI技术进行深度融合,打造了“协和·太初”罕见病人工智能大模型。

跨学科大模型团队研发了主动感知交互、鉴别诊断以及“数据+知识”混合驱动等技术,并成功引入DeepSeek-R1的深度推理能力,构建起罕见病诊疗的智能基座,使得该模型具备决策逻辑符合临床思维范式、能有效抑制AI幻觉、知识自主迭代三大核心优势。该模型在使用便捷性上优势明显。罕见病患者通过与“协小初”的多轮交互,短时间内即可完成问诊咨询并获得初步诊疗建议。

“希望该模型的技术指标跻身国际前沿,疾病辅助诊疗能力保持国内领先。”北京协和医院院长、罕见病医学

中心主任张抒扬与中国科学院自动化研究所教授徐波在研究之初就对“协和·太初”的定位达成共识。基于这一共同目标,研究团队构建了“症状—检查—鉴别诊断”的渐进式推理链条,与医生的临床思维高度契合。模型可以展示从症状到诊断的关键节点与分支逻辑,可视的决策过程不仅可以为患者提供科学有效的诊疗建议,还能够帮助医生快速掌握诊疗思路。

## 继续推动AI技术与临床需求融合

为应对大模型可能出现的“幻觉”情况,“协和·太初”构建了多维度可溯源的知识库。传统的AI模型常因数据噪声或知识盲区产生“幻觉”,易导致错误推断。“协和·太初”通过整合权威数据、动态更

新知识、增加溯源机制等方式,有效抑制模型“幻觉”,增强临床决策的可信度。

优秀的AI模型需要海量数据训练,但罕见病例分散、数据稀缺,导致传统的AI模型难以获得有效训练。对此,研究团队创新技术路径,采用极小样本冷启动的方式,仅需少量数据与医学知识融合即可实现覆盖全流程的辅助决策功能。同时,模型通过与患者的交互记录评估诊疗过程,实现决策驱动数据的主动更新进化,形成“临床使用—数据反馈—模型迭代”的闭环。

据悉,“协和·太初”于2024年2月发布以来,在北京协和医院罕见病联合门诊试点应用一年效果良好。此次大模型升级优先面向患者开放,后续将接入北京协和医院罕见病联合门诊的线上诊疗服务,未来还将逐步推广至全国罕见病协作网医院。

“‘协和·太初’大模型是罕见病诊疗‘中国方案’的重要突破,希望大家在使用过程中帮助我们持续优化。”张抒扬表示,北京协和医院将继续推动AI技术与临床需求的深度融合,让国人自主创新的新技术成为破解临床诊疗难题、突破“卡脖子”困境的加速器,更好助力基层能力提升与分级诊疗保障体系建设,让罕见病诊疗的“微光”照亮更多家庭。

## 国内首个AI儿科医生“上岗”

**本报讯** 近日,在北京儿童医院6层会诊中心,一场疑难病例多学科会诊正在进行。在国家儿童医学中心主任、北京儿童医院院长倪鑫的主持下,来自该院耳鼻喉头颈外科、肿瘤外科、肿瘤内科、神经外科、神经内科、精神科、感染内科、免疫科、骨科、影像中心、超声科、口腔科等科室的13位知名专家对一位8岁患儿的病情展开缜密讨论。

与以往不同的是,此次会诊多了一位“神秘医生”——北京儿童医院依托北京市重点实验室,联合科技公司研发的AI(人工智能)儿科医生正式“上岗”,开启了“AI儿科医生+多学科专家”的双医并行多学科会诊模式。

据悉,这是全国首个AI儿科医生,

有望辅助疑难罕见病诊疗,为儿科医疗服务带来新变革。

据了解,患儿出现抽动症状已经持续三周,并且在两周前发现了颅底肿瘤。专家们详细查阅了外院的就诊记录,询问了病史,经过认真讨论后,认为患儿的颅底肿瘤可能为皮样囊肿或肿瘤,需要进一步进行局部磁共振评估,但该肿瘤本身与抽动症状无直接关联,建议尽快完善增强磁共振检查。

与此同时,AI儿科医生也在紧张“工作”中,工程师将患者的主诉和病历资料输入模型后,AI儿科医生也给出了与专家会诊结果高度吻合的建议。

倪鑫表示,此次推出的AI儿科医生,是北京儿童医院正在研发的儿童

健康大模型系列产品之一,是一个专家型AI儿科医生,担任专家的临床科研助理,帮助医生快速获取最新科研成果和权威指南,辅助医生进行疑难罕见病的诊断和治疗,提升临床决策效率。近期该院还将陆续推出家庭型AI儿科医生和社区型AI儿科医生,满足家庭保健需求,提升基层儿科服务能力。

此次“上岗”的专家型AI儿科医生,是北京儿童医院依托儿童医学大模型与健康医疗创新应用北京市重点实验室和儿童创新医疗器械概念验证平台,与北京百川智能科技有限公司、小儿方健康科技(北京)有限公司联合研发,整合了北京儿童医院300多位知名儿科专家的临床经验和专家们数十年的高质量病历

数据,通过结构化临床推理范式训练构建的覆盖儿童常见病与疑难病症的立体化知识体系。1月18日上线后,经过北京儿童医院近一个月的内测得到专家认可后,于2月13日在临床中开始应用。

儿童健康大模型研发项目牵头负责人倪鑫表示,“新时代的儿童健康从大模型开始!”北京儿童医院将持续深化儿童健康大模型的研发与推广应用,通过技术赋能,让有需要的孩子都能享受到“北京医生”的优质医疗服务,为全国3亿儿童的健康成长保驾护航。

(张思玮)