

过去，罕见病的诊断无异于“大海捞针”或“纯靠运气”。罕见病表型复杂且 80% 与基因相关，随着基因检测技术的发展，诊断效率有所提高。但现实的医疗环境中，基因检测解读难、成本高。

现代医学诞生近 500 年后的今天，罕见病诊断终于迎来了人工智能时代，人工智能高效的数据处理能力和精准的决策能力，正好可以破解罕见病诊断难的痛点。

2026 全国两会前夕，名为 DeepRare 的罕见病人工智能诊断工具启动了真实世界的多中心临床验证。DeepRare 是全球首个可溯源罕见病 AI 诊断系统，由上海交通大学医学院附属新华医院与上海交通大学人工智能研究院联合研发。2 月 19 日，这项科研成果登上国际顶级学术期刊《自然》（Nature）。

作为研发项目临床团队牵头人，孙锟介绍说：DeepRare 首创“中枢-分身”可溯源 Agentic AI 架构，实现了实时知识整合、类医生慢思考推理、全流程可溯源论证三大核心突破，表型诊断首位准确率达 57.18%，引入基因数据后综合准确率突破 70.6%，远超国际同类工具，其可溯源的推理链条更让 AI 诊断从“黑盒”变成了“透明诊室”。

也就是说，罕见病可以依靠 AI 去“大海捞针”，它很快就能帮你“捞出来”。

还有一种疾病，正在黑暗中挣扎。

2026 年元旦，成龙主演的新片《过家家》全国上映，成龙饰演一位患阿尔茨海默病的老人，围绕他发生了一系列悲喜故事。近几年，已经有多部以阿尔茨海默病为题材的电影上映，反映出阿尔茨海默病给社会造成的沉重负担，以及大家对疾病的恐惧。

这种恐惧感有着非常现实的基础。《中国阿尔茨海默病报告 2024》显示，我国现有阿尔茨海默病及其他痴



同济大学附属同济医院医学影像科首席专家王培军教授带领团队研究的阿尔茨海默病智能诊断评价一体化机器人。

呆症患者近 1700 万，其中阿尔茨海默病患者约占 70%，近 1200 万人；60 岁以上老年人中，阿尔茨海默病的发病率超过 5%。

阿尔茨海默病不仅让患者自身丧失功能、丧失生活自理能力，更会给家人带来照护的压力，一人得病全家受累。目前，阿尔茨海默病有效的治疗方法还非常有限，早期诊断率也比较低，可以说，人类仍然在阿尔茨海默病的迷雾中艰难跋涉。

阿尔茨海默病的诊断和筛查主要依赖量表评估（如 MMSE、MoCA）、影像学检查和生物标志物检测。传统的神经心理量表测试虽然广泛应用，但检测耗时长，一般每次需要 10—15 分钟，对专业人员依赖性强，在基层社区大规模推广有一定难度。

能否借助 AI 让阿尔茨海默病的早期筛查变得更加便

现代医学诞生近 500 年后的今天，罕见病诊断终于迎来了人工智能时代，**人工智能高效的数据处理能力和精准的决策能力，正好可以破解罕见病诊断难的痛点。**