

我国人类遗传资源样本库建设现状及建议

潘子奇

陈小鸥

李苏宁

(中国生物技术发展中心
北京 100039)

(中华人民共和国科学技术部社会
发展科技司 北京 100862)

(中国生物技术发展中心
北京 100039)

陈 熙

宋利璞

刘 静

(南京农业大学 南京 210095)

(中国科学院北京基因组
研究所 北京 100101)

(中国生物技术发展中心
北京 100039)

〔摘要〕 对 2016–2017 年我国人类遗传资源的收集(保藏)获批项目总体情况进行统计与分析,提出我国人类遗传资源样本库建设建议,包括加快人类遗传资源信息数据库建设、加强样本收集过程中的伦理建设等。

〔关键词〕 人类遗传资源样本库;建设与管理;行政审批

〔中图分类号〕 R-056 〔文献标识码〕 A 〔DOI〕 10.3969/j.issn.1673-6036.2018.09.012

Current Situation and Suggestions for the Building of Human Genetic Resources Biobank in China PAN Ziqi, China National Center for Biotechnology Development, Beijing 100039, China; CHEN Xiaou, Department of S&T for Social Development, Ministry of Science and Technology, Beijing 100862, China; LI Suning, China National Center for Biotechnology Development, Beijing 100039, China; CHEN Xi, Nanjing Agricultural University, Nanjing 210095, China; SONG Lipu, Beijing Institute of Genomics, Chinese Academy of Sciences, Beijing 100101, China; LIU Jing, China National Center for Biotechnology Development, Beijing 100039, China

〔Abstract〕 The overall situation of the approved projects of collection (preservation) of human genetic resources in China from 2016 to 2017 has been carried out statistics and analysis. The paper puts forward suggestions on the building of human genetic resources biobank in China, including accelerating the building of human genetic resource information database and strengthening the ethical building during the process of sample collection, etc.

〔Keywords〕 human genetic resources biobank; building and management; administrative examination and approval

1 引言

人类遗传资源是指含有人体基因组、基因及其

产物的器官、组织、细胞、核酸、核酸制品等资源材料及其产生的信息资料^[1]。我国 56 个民族,13 多亿人口产生了极其丰富的民族、家系和典型疾病遗传资源,是人类遗传资源最丰富的国家。依法加强我国人类遗传资源的保护、管理和研究利用,对增强我国生物科技的研发能力,保障人民身体健康意义深远。

人类遗传资源样本库是指标准化收集、处理、

〔修回日期〕 2018-08-28

〔作者简介〕 潘子奇,实习研究员,发表论文 10 余篇;通讯作者:刘静,研究员。

储存和应用健康和疾病生物体的生物大分子、细胞、组织和器官等样本（包括人体器官组织、血液、生物体液或经处理过的生物样本（核酸、蛋白等））以及与这些生物样本相关的临床、病理、治疗、随访、知情同意等数据信息及其质量控制、信息管理与应用系统。经济合作与发展组织（Organisation for Economic Co-operation and Development, OECD）在《人体生物银行和遗传研究数据库指南》中将其定义为“用于遗传研究的结构化资源，包括人类遗传资源和/或对这些遗传材料进行分析生成的信息，以及相关关联的信息”^[2]。2015 年科技部将《人类遗传资源采集、收集、买卖、出口、出境审批行政许可事项服务指南》^[3]向社会公布。人类遗传资源行政许可适用于在中国境内从事的中国人类遗传资源采集、收集、买卖、出口、出境等事项的规范和管理。其中收集适用于以保藏或国际合作为目的的人类遗传资源的收集活动。人类遗传资源样本库建设涉及人类遗传资源的收集（保藏）活动，需获得人类遗传资源行政许可。我国人类遗传资源样本库的建设经过多年努力，已经取得较大进展，逐渐形成规模并陆续建立了各具特色的人类遗传资源样本库。为及时总结经验，不断提高管理水平，本文对我国人类遗传资源样本库建设情况进行分析研究。

2 资料与方法

2.1 资料来源

2016-2017 年中国人类遗传资源管理办公室受理的涉及人类遗传资源的收集（保藏）项目，共批准同意 84 项。

2.2 方法

对获得许可申请的项目总体情况、获批保藏单位分布情况、获批保藏单位类型、获批保藏申请类型及保藏量等进行统计与分析。

3 结果与分析

3.1 申请情况

2016-2017 年受理收集（保藏）申请 108 项，

批准同意 84 项，涉及 76 家单位。其中医疗机构共 60 家，高等院校共 8 家，科研院所共 7 家，企业为 1 家。主要申请单位集中在医疗机构。

3.2 获批保藏单位分布情况

获批保藏单位分布于我国 21 个省、自治区、直辖市。其中北京 26 家单位，上海 11 家单位，广东 7 家单位，见图 1。从结果来看，人类遗传资源样本库主要集中在北京、上海、广东等经济发达地区。

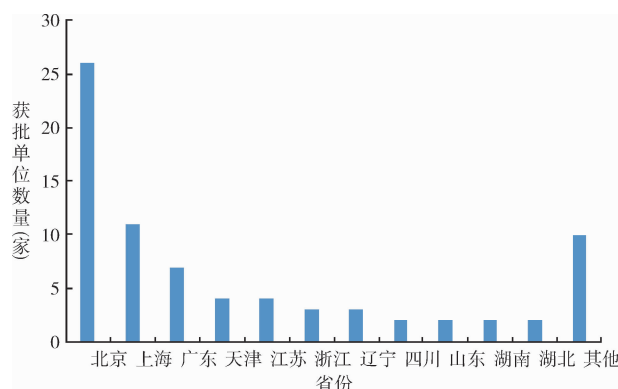


图 1 收集（保藏）申请单位地区分布

3.3 获批保藏申请类型及保藏量

获批保藏活动中申请实体样本保藏 8 797.4 万份，涉及 76 家样本库，其中保藏样本类型为健康人群样本的单位 6 家，疾病样本的单位 70 家。申请数据信息保藏 101PB，涉及 13 家样本库，主要集中在实体样本的保藏。保藏的疾病样本类型分为综合样本（39 家）、肿瘤样本（12 家）、心脑血管样本（5 家）以及其他类型疾病样本，主要还是集中在各类疾病样本的保藏。

4 讨论与建议

4.1 概述

人类遗传资源是重要战略资源，具有很高的研究开发价值。随着后基因组时代来临，对人类遗传资源的开发利用越来越依赖于大样本、大数据信息的支持。建设人类遗传资源样本库，结合可溯源、高效、规范的样本管理体系，有利于保护我国特有的人类遗传资源，提高人类遗传资源综合分析和管

理能力,实现人类遗传资源共享利用,进而推动生命科学和生物产业发展,对于抢占未来生物经济制高点具有重要的战略意义。

4.2 推动人类遗传资源样本库建设、运转标准化

大型人类遗传资源样本库的建设、管理、维护和使用不是为了解决某个课题、某项研究任务的一时之需,而是为了配合国家生物医学发展的长期规划,其建设、应用周期长达数十年或更长。因此必须采用标准化管理的方式,保证不同操作人员、不同时间段的工作质量都是统一的。大型生物样本库的标准化建设主要包括采样、质控、存储、管理、使用及样本信息采集和录入等各个环节的标准化操作流程,以及标准化的信息格式、操作界面等。标准化的基础是标准,因此首先要针对生物样本库的建设、管理、维护和使用的各个环节制定标准。目前国际标准化组织(International Organization for Standardization, ISO)即将出台关于生物样本库的标准 ISO/FDIS 20387^[4]。该标准由中国、美国、德国、日本等23个参与国联合制定,现已形成草案。我国人类遗传资源样本库的建设可以参考最新的国际标准,根据实际情况制定国家标准,将我国人类遗传资源样本库建设成具有国际标准的一流样本库。

4.3 加快人类遗传资源信息数据库建设

随着存储样本数据信息的复杂度不断快速增加,人类遗传资源样本库除收集实体样本相关的基本数据和诊断信息外,还延伸到配套信息,包括参加人和患者的多种表型,至今已迅速扩张到基因组学、蛋白组学及其他的组学信息。目前我国人类遗传资源信息数据库建设还不完善,大量的信息被提交到欧美国家的数据库中,某种意义上也造成中国人类遗传资源的外流。应集中国家生命科学和信息科学等多领域的优势力量,整合国内现有人类遗传资源信息数据,形成规范化的人类遗传资源信息数据分析管理技术体系,满足我国人类遗传资源信息管理与共享利用的重大需求。

4.4 加强样本收集过程中的伦理建设

人类遗传资源样本及相关的信息收集和使用涉及隐私保护、知情同意等伦理及相关法律问题。目

前主要根据《涉及人的生物医学研究伦理审查办法(试行)》进行伦理审查,但审查办法中有些规定不明确,没有赋予行政部门具体的监管权限来控制伦理委员会的违规行为,审查缺乏系统性和操作性。应参考国际上的相关做法,结合我国法律法规和实况,制定知情同意的法律规定,在涉及人类遗传资源样本的伦理审查中应考虑人类遗传资源自身特性和审查注意事项^[5],加强对机构伦理委员会的管理,加强伦理教育和培训,合理地保护受试者权益。

4.5 促进国家临床医学研究中心人类遗传资源样本库建设

作为我国开展高水平临床研究的主要力量,国家临床医学研究中心(以下简称临床中心)的5年(2017-2021年)建设目标中包括打造一批规范化、标准化、规模化的健康医疗大数据平台、生物样本库和信息库,搭建国际一流的临床研究公共服务平台^[6]。标准化的生物样本库为开展高水平临床研究提供物质基础和使用平台^[7]。已建设的临床中心共有29家依托单位,其中17家已获得中国人类遗传资源管理办公室批准开展人类遗传资源的收集(保藏)活动。“十三五”国家重点研发计划“重大慢性非传染性疾病防控研究”重点专项中针对临床中心定向设置了“临床研究大数据与生物样本库平台”方向,组织建立符合标准的生物样本库平台并探索临床研究大数据与生物样本库平台的高效运行与数据共享机制。截至2018年6月已有4家单位获批立项,国家下拨经费6356万元,涉及心血管病、脑血管病、恶性肿瘤和精神心理疾病领域,项目承担单位均已获批开展人类遗传资源的收集(保藏)活动。

4.6 建设国家级人类遗传资源样本库

人类遗传资源样本库建设进入了飞速发展的时期,然而人类遗传资源样本库不仅限于储存,更重要的意义在于资源的应用共享,利用样本库丰富而详细的数据为人类健康服务。目前我国人类遗传资源样本库的样本利用率相对较低,需集成与整合跨区域的中国人类遗传资源样本库,建立包含信息交互平台、相关标准规范和质量控制体系的人类遗传资源样本保藏中心网络,以促进我国现有人类遗传资源的有效利用和共享。国家级人类遗传资源样本

库建设可以通过政府引导、企业主导、先行先试、开放共享的原则, 聚焦人类遗传资源的系统整合、挖掘与深度开发利用, 推进新药研发、医学研究、疾病诊疗、精准医疗、生物与健康服务等领域创新发展, 为主动抢占生命健康产业发展的战略制高点提供科技条件平台支撑。

5 结语

我国是人类遗传资源丰富的国家, 如果能够将这些宝贵的样本资源以及相关的数据信息资源收集起来, 无疑将为生命科学研究和生物医药的发展创造无限价值, 为人类的健康发展做出突出贡献。人类遗传资源样本库建设需要从国家层面建立统一标准, 结合宣传和培训加以推广和应用, 同时应得到政府、科研机构以及企业的高度重视, 为生命科学与生物医药研究搭建良好的平台。

参考文献

- 1 中华人民共和国国务院办公厅. 人类遗传资源管理暂行办法. 国办发〔1998〕36号 [EB/OL]. [2018-07-

- 06]. http://www.most.gov.cn/bszn/new/rlyc/wjxz/200512/t20051226_55327.htm.
- 2 OECD. OECD Guidelines on Human Biobanks and Genetic Research Databases [EB/OL]. [2018-07-06]. <http://www.oecd.org/science/biotech/44054609.pdf>.
- 3 中华人民共和国科技部. 关于发布《人类遗传资源采集、收集、买卖、出口、出境审批行政许可事项服务指南》的通知 [EB/OL]. [2018-07-06]. http://www.most.gov.cn/tztg/201507/t20150703_120547.htm.
- 4 International Organization for Standardization. ISO/FDIS 20387 [EB/OL]. [2018-07-06]. <https://www.iso.org/standard/67888.html>. 2018. 7. 6.
- 5 周古银, 曾圣雅, 邓璠. 涉及人类遗传资源的临床研究伦理审查的挑战与对策探讨 [J]. 中国医学伦理学, 2017, 31 (1): 62-65.
- 6 中华人民共和国科技部. 《国家临床医学研究中心五年(2017-2021年)发展规划》[EB/OL]. [2018-07-06]. http://www.most.gov.cn/mostinfo/xinxifenlei/fgzc/gfxwj/gfxwj2017/201709/t20170907_134799.htm.
- 7 张育军, 叶磊, 高芳芳, 等. 刘玉兰生物样本库建设是临床医学研究的基石 [J]. 转化医学杂志, 2014, 3 (6): 347-351, 355.

(上接第31页)

6 结语

当前 PAC 随访系统还处于起步阶段, 有待不断完善, 如引入微信平台接口、加强与患者的互动等。此外可以将 PAC 系统扩展至妇产科系统, 加入人工流产跟踪和产后的避孕随访, 从流产事件可能发生的源头开始咨询和关爱。还可从历史数据中进行归纳分析演绎, 增加一些流产人群的标识, 如高危人群分类、年龄、妇科病史等, 试图从大量数据中发现潜在的流产病例的可能, 从而进行预防随访。这些都是未来努力的方向, 随访系统有广阔的应用前景, 将会发挥更大的作用。

参考文献

- 1 胡菊华. 电话追踪方式普外科病人存在的问题与对策

- [J]. 南方护理学报, 2005, 12 (3): 87-88.
- 2 张淑敏, 马莉, 赵新和. 慢性病患者出院后健康跟踪管理 [J]. 农垦医学, 2005, 27 (3): 221-223
- 3 夏洪斌, 陈薇薇, 于敏. 基于“军卫一号”的护理电子病历系统设计与应用 [J]. 医疗卫生装备, 2011, 32 (5): 45-47.
- 4 冯丽嫦. 志愿者咨询在妇科优质护理服务中的应用 [J]. 当代护士, 2014 (11): 166-168
- 5 胡海荣, 张鑫, 唐龙凯, 等. 医院回访系统设计和实现 [J]. 医学信息学杂志, 2016, 37 (3): 34-36.
- 6 卢方建. 对医院患者随访系统的设计探索 [J]. 计算机光盘软件与应用, 2012 (6): 189-190.
- 7 谭静. 随访资料的统计分析 [J]. 科技信息, 2009 (9): 153-154.
- 8 杨俊娟. 实行流产后关爱服务前后人流情况比较分析 [J]. 中国医学工程, 2014 (11): 74.