

中国人类遗传资源管理办公室

中国人类遗传资源管理办公室关于开展人类遗传资源调查工作的通知

各省、自治区、直辖市科技厅（委、局），新疆生产建设兵团科技局：

为进一步全面贯彻《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》（以下简称“条例”），了解和调研我国在人类遗传资源采集、保藏、利用、对外提供以及管理等方面的总体情况，加强人类遗传资源的有效保护和合理利用，中国人类遗传资源管理办公室将组织开展全国人类遗传资源调查工作，具体事宜通知如下。

一、调查目标和任务

此次调查旨在全面了解和调研我国在人类遗传资源采集、保藏、利用、对外提供活动以及管理等方面的总体情况，加强人类遗传资源的监督和管理，保障人类遗传资源安全。

本次调查主要任务是全面调查全国有关单位采集、保藏、利用、对外提供人类遗传资源的基本情况；重点调查针对“试点地区”重要遗传家系、特定地区人群、罕见病和大队列研究等特殊人类遗传资源的具体情况。

二、调查对象和范围

2020 年度人类遗传资源调查的主要对象是全国涉及人类遗传资源活动的高等学校、科研院所、医疗机构和企业等法人单位。调查范围主要是 2017~2019 年全国涉及人类遗传资源的采集、保藏、利用、对外提供活动以及管理情况。国家规定的涉密内容不参加调查。

三、调查内容

(一) 全国普查。

全国普查调查内容包括但不限于：

1. 涉及采集、保藏、利用人类遗传资源的基本情况；
2. 涉及重要遗传家系、特定地区人群、罕见病和大型队列研究等人类遗传资源的具体情况。

(二) 试点调查。

选择北京市、上海市、广东省、四川省作为试点地区调查。其中，北京市、上海市主要针对大型队列研究和临床试验涉及的人类遗传资源；广东省、四川省主要针对重要遗传家系、特定地区人群和罕见病等人类遗传资源。内容包括但不限于：

1. 重要遗传家系人类遗传资源情况：家系名称、家系居住地、家系聚居方式、可追溯聚居时间、家系大小、家系世代、特殊生活习性描述、疑诊疾病/特殊体质/生理特征、临床表现、各世代成员数目和亲属关系、遗传性疾病或遗传性特殊体质或生理特征在该家系中的分布情况等。

2. 特定地区人类遗传资源情况：地理位置、地理特征、特殊环境、人群数量、聚居方式、可追溯聚居时间、特殊生活习性、适应性性状等。

3. 罕见病人类遗传资源情况：疾病名称、遗传材料名称数量等。

4. 大型队列/临床试验研究涉及人遗情况：疾病类型、试验组人数、对照组人数、研究涉及区域、遗传材料种类、共享情况等。

四、调查方式

本次调查采取网上填报和实地调查相结合的方式，地方科技主管部门协助组织本地区全国普查工作。

1. 网上填报。各相关法人单位注册并登陆人类遗传资源调查信息填报系统 (<http://222.171.203.214:8181>) 填报人类遗传资源管理基本情况调查表。各地方科技主管部门登陆人类遗传资源调查信息管理系统 (<http://222.171.203.214:8180>) 填报人类遗传资源管理基本情况调查汇总表和管理人类遗传资源调查工作总结报告。

2. 实地调查。地方科技主管部门根据问卷调查情况和工作需要，赴重点地区、重点单位开展实地调查，进一步核实相关问题、掌握本地区重要遗传家系、特定地区人群、罕见病和大队列研究等特殊人类遗传资源的具体情况。

五、调查工作计划

调查工作开展时间为 2020 年 11 月~2021 年 3 月，分三个阶段，具体安排如下：

1. 启动阶段（2020 年 11 月上旬）；
2. 调查阶段（2020 年 11 月中下旬~12 月）；
3. 总结阶段（2021 年 1 月~3 月）。

详细进度安排及要求见附件。

六、联系方式

联系单位：中国生物技术发展中心

通讯地址：北京市海淀区西四环中路 16 号院 4 号楼

邮 编：100039

联系人：

问题咨询：赵添羽 电话：010-88225136

信息系统：卓子寒 电话：010-82992083

附件：人类遗传资源调查具体进度安排

中国人类遗传资源管理办公室

2020 年 12 月 7 日

附件

人类遗传资源调查具体进度安排

2020 年人类遗传资源调查工作重点从四个方面进行了优化完善，一是加强人类遗传资源调查和相关信息管理平台填报等工作的统筹协调；二是优化调查内容，聚焦人遗资源采集、保藏、利用、对外提供以及管理，精简调查指标，减轻填报人员负担；三是完善调查机制，在开展法人单位人类遗传资源调查的同时，组织科技主管部门深入摸底本地区人类遗传资源情况；四是强化数据质量控制，加强数据核查，做好数据挖掘利用和公开发布。年度调查组织实施具体进度安排如下：

（一）启动阶段（2020 年 11 月上旬）。

1. 填报系统建设。国家计算机网络应急技术处理协调中心设计和制作人类遗传资源调查信息填报系统。
2. 印发通知。遗传办印发调查通知，明确相关要求。
3. 培训宣传。地方科技主管部门组织召开本地区调查工作培训会，对当地医疗机构、科研院所、高校及企业等填报单位进行培训，明确调查填报流程和组织分工，强化调查工作责任落实。

（二）调查阶段（2020 年 11 月中下旬~12 月）。

1. 问卷填报。全国涉及人类遗传资源活动的医疗机构、

科研院所、高校及企业等法人单位登陆人类遗传资源调查信息填报系统 (<http://222.171.203.214:8181>), 填报单位科技人类遗传资源采集、保藏、利用、对外提供以及管理等信息。各地方科技主管部门登陆人类遗传资源调查信息管理系统 (<http://222.171.203.214:8180>)提交本地区涉及人遗的汇总信息。

2. 实地调查。地方科技主管部门根据问卷调查情况和工作需要, 赴重点地区、重点单位开展实地调查, 进一步核实相关问题、掌握本地区重要遗传家系、特定地区人群、罕见病和大队列研究等特殊人类遗传资源的具体情况。

(三) 总结阶段 (2021 年 1 月~3 月)。

1. 核查整理。各地方科技主管部门采用系统核查、现场抽查和专项复核等方式进行信息核查, 并整理问卷调查、实地调查的信息和数据, 形成总结报告报送遗传办。

2. 信息汇总。遗传办负责全面核查并汇总各地方科技主管部门提交的总结报告和数据信息。

3. 咨询论证。遗传办组织召开咨询论证会, 就前期调查工作开展情况进行汇总梳理、重点问题分析, 形成下步工作建议。

4. 报告编制。遗传办形成总结报告。