

DOI: 10.3724/SP.J.1005.2008.00051

# 中国人类遗传资源共享利用的标准化研究

曹宗富<sup>1,2</sup>, 曹彦荣<sup>3</sup>, 马立广<sup>4</sup>, 彭左旗<sup>2</sup>, 胡序怀<sup>2</sup>, 王媛媛<sup>2</sup>, 徐玖瑾<sup>5</sup>, 马旭<sup>2</sup>

1. 北京协和医学院研究生院, 北京 100730;
2. 国家人口计生委科学技术研究所, 北京 100081;
3. 中国科学院地理科学与资源研究所资源与环境信息系统国家重点实验室, 北京 100101;
4. 中国科学院遥感应用研究所, 北京 100101;
5. 中国科学院遗传与发育生物学研究所, 北京 100101

**摘要:** 中国人类遗传资源平台是国家自然资源科技共享平台的一部分。为规范我国人类遗传资源的收集、整理、整合、保存及共享利用, 在我国相关法律法规的支持下, 作者参照国内外资源整合成功的经验, 对我国人类遗传资源的整理整合及共享利用的标准化进行了研究, 文中简要报道人类遗传资源整理整合、数据库建设及共享利用的标准化研究结果。

**关键词:** 人类遗传资源; 共享; 标准化; 整合; 数据库; 质量控制

## Standardization for sharing and utilization of Chinese genetic resources

CAO Zong-Fu<sup>1,2</sup>, CAO Yan-Rong<sup>3</sup>, MA Li-Guang<sup>4</sup>, PENG Zuo-Qi<sup>2</sup>, HU Xu-Huai<sup>2</sup>,  
WANG Yuan-Yuan<sup>2</sup>, XU Jiu-Jin<sup>5</sup>, MA Xu<sup>2</sup>

1. Graduate School, Peking Union Medical College, Beijing 100730, China;
2. Genetics Department, National Research Institute for Family Planning, Beijing 100081, China;
3. Institute of Geographic Sciences and Natural Resources Research, Chinese Academy of Sciences, Beijing 100101, China;
4. Institute of Remote Sensing Applications, Chinese Academy of Sciences, Beijing 100101, China;
5. Institute of Genetics and Developmental Biology, Chinese Academy of Sciences, Beijing 100101, China

**Abstract:** National Infrastructure of Chinese Genetic Resources is a part of National Infrastructure of Natural Resources for Science and Technology. To strengthen and standardize the collection, integration, conservation, sharing and utilization of Chinese Genetic Resources, we have been carrying out the research on standardization of trimming, integration and sharing of Chinese Genetic Resources, according the advanced experiences abroad on that and abiding by the related laws and regulations. In the paper, National Infrastructure of Chinese Genetic Resources will be introduced on the standardization of integration, database construction and sharing of Chinese Genetic Resources.

**Keywords:** human genetic resources; sharing; standardization; integration; database; quality control

收稿日期: 2007-09-22; 修回日期: 2007-10-15

基金项目: 国家科技基础条件平台项目(编号: 2003DEA3N026, 2004DKA30490, 2005DKA21301)资助[Supported by R&D Infrastructure and Facility Development Program (No. 2003DEA3N026, 2004DKA30490, 2005DKA21301)]

作者简介: 曹宗富(1978-), 男, 河南人, 硕士研究生, 专业方向: 遗传学。Tel: 010-62176870; E-mail: zongfu\_cao@163.com

通讯作者: 马旭(1963-), 男, 满族, 北京人, 研究员, 研究方向: 遗传学。Tel: 010-62179059; E-mail: genetic@263.net.cn

致谢: 感谢中国医学科学院、清华大学、中山大学、兰州大学、国家体育总局体育科学研究所、北京体育大学、公安部物证鉴定中心、哈尔滨医科大学、山西医科大学、北京大学第一医院、解放军总医院、解放军第261医院、中日友好医院、北京市高血压联盟研究所等人类遗传资源收集保存与开发利用单位的紧密合作。感谢中国标准化研究院对人类遗传资源平台标准化建设的指导和帮助, 感谢中国社会科学院对伦理学相关研究提供的指导。

中国人类遗传资源平台(National Infrastructure of Chinese Genetic Resources, NICGR), 是国家科技创新体系重要组成部分的国家自然资源科技共享平台的一部分, 于 2003 年 7 月启动建设, 并于 2007 年 9 月开始进行网络发布<sup>[1]</sup>, 其宗旨是加强并规范我国人类遗传资源的收集、整理、保存及共享利用。

我国是一个人口大国, 中华民族不仅占世界人口总数的 22%, 而且是一个多民族国家, 除汉族外, 还有 55 个已识别的少数民族; 因此, 我国既是世界上人口最多的国家, 也是民族资源最丰富的国家, 而以我国 13 亿人口资源为基础的人类遗传资源, 既是研究中华民族起源、基本生命现象、生理和病理机能以及行为的物质基础, 也是促进人口健康、维护人口安全、控制重大疾病以及推动医药创新的重要物质基础, 因此, 我国人类遗传资源的主要作用表现在以下两个方面: 一是在基础理论探索方面, 人类遗传资源是研究人类基本生命现象、生理和病理机能以及行为的物质基础; 二是在实际应用方面, 人类遗传资源是促进人口健康、维护人口安全、控制重大疾病以及推动医药创新的重要物质基础<sup>[2]</sup>。

本文将从人类遗传资源平台谈起, 介绍人类遗传资源的标准化整理与整合、数据库建设、质量控制以及共享利用的方法等方面。

## 1 人类遗传资源简介

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、血液、制备物、重组脱氧核糖核酸(DNA)构建体等遗传材料及相关的信息资料。我国人类遗传资源主要包括我国特有民族构成的民族遗传资源、长期生活在特殊自然环境且具有特定生理体质或亚健康体质的人群构成的遗传资源、封闭人群和特殊表型家系遗传资源、健康体质遗传资源和环境与人体交互作用遗传多样性资源等(包括慢性疾病、常见遗传性疾病、新发传染病)部分组成, 前者称之为民族遗传资源, 后者称之为疾病遗传资源; 因此, 人类遗传资源平台是在分析遗传因素和环境因素在民族群体遗传结构、生理和亚健康体质以及重大疾病发生和发展中的作用的基础上, 采集和保存相应的人类学、民族学、医学生理学以及疾病临床体征等数据和信息, 以健康人群、亚健康人群和重大疾病人群为研究对象, 以实物标本为基础所建立的专有生物遗传信息库。

从我国不同区域的民族和疾病人群中采集生物

学样品以及相关的人类学、人口学、民族学和生理体征、亚临床体征以及疾病体征等资料, 并分析评价其生物遗传多样性, 从而建立服务于人类学、人类基因组学和医学科研的公共资源库, 这个库不仅代表了中华民族人群的生物遗传多样性, 同时还是可被我国科学家或与国外科学家共同开发的、并被长期保存的遗传统计数据库和生物样品数据库, 并在资源共享基础上对这些遗传资源进行充分、合理和有效地利用。

人类遗传资源样本库所附载的内容包括以我国特有民族和特殊地理环境人群的民族遗传资源样本和常见遗传性疾病样本。样本类型涵盖了遗传物质(DNA)样本、生殖细胞(精液)样本、可移植物样本、胚胎组织样本、血清样本以及永生细胞系等; 相关学科资料库是指与收集人类遗传资源样本同时收集的相关学科特别是人体生理和病理资料, 包括医学、人类学、人口学、民族学以及环境生态学等; 分子多样性数据库是指对人类遗传资源进行分析评价以及相关生物学研究后的资料, 包括生化遗传标记分析、民族生育能力研究、健康体质和亚健康体质的遗传多样性研究、疾病生理病理学及其遗传背景分析以及遗传与环境相互作用的研究等资料。

我们参照国外已有的关于人类遗传资源整合的成功经验<sup>[3,4]</sup>, 在相关的法律法规支持下, 进行人类遗传资源的整理整合和共享研究, 使得人类遗传资源的整理整合工作取得了初步成果。目前, 人类遗传资源平台仍处于试点建设阶段。

## 2 人类遗传资源标准化建设

人类遗传资源的整合是一项重要的基础性工作。各资源收集保存单位的资源描述规范和数据标准自成体系, 缺乏有效的信息沟通渠道, 各部门、各单位之间资源数据标准不一致, 缺乏可比性, 影响着人类遗传资源实物和数据的原始质量, 使得资源难以实现整合, 也严重影响了我国人类遗传资源管理工作全面走向规范化和科学化, 为此, 我们研究制定了统一的国家人类遗传资源平台标准体系, 为我国人类遗传资源的整理整合, 以及信息共享系统的建立提供必要的基础条件。该标准体系包括技术规程系列和信息描述规范系列, 分别面向标本的标准化整理整合以及数字化改造和表达(图 1)<sup>[5]</sup>。

技术规程系列包含了标本采集整理和保存技术规程系列、标本加工和复制备份系列、资源库建设

技术规范系列。标本采集、整理和保存技术规程系列从血液、精液、新鲜组织、石蜡切片等各种组织类型标本的采集、处理、运输、冷冻等各个方面进行提供技术上的规范性指导。标本加工和复制备份技术规程系列规范遗传资源 DNA、RNA 和蛋白质的提取、纯化和保存,以及染色体标本制备、质粒文库与各种细胞系的建立和保存,最大可能实现资源的长期保存和共享。资源库建设技术规范系列则从遗传资源库建设角度,分别对组织器官资源库、胚胎遗传资源库、血清资源库、家系遗传资源库、造血干细胞遗传资源库等资源库进行规范操作和管理。技术规程系列从资源整合的不同类型、不同水平进行规范,使得资源标本的整理整合有章可循,从而促进人类遗传资源的保护、研究与开发,在充分保障我国人类基因安全的基础上,加强遗传资源信息的合理保护、科学管理和高效共享利用。

人类遗传信息描述规范系列均优先参考国内外相关标准<sup>[6]</sup>,对资源描述的相关字段分别进行分类和编码。从资源信息表达方面把数据分为共性、特性和个性三级,分别对整合的资源进行描述。总体上来说,这 3 级规范,依次是从一般到特殊,从简单到复杂;对数量众多的人类遗传资源描述规范进行体系化设计,有助于建立结构稳定、性能良好的数据库。整合人类遗传资源共性信息描述规范、人类遗传资源特性信息描述规范和多个人类遗传资源个性信息描述规范,形成人类遗传资源信息描述规范系列,并设计和建立描述规范库。信息描述规范系列分别规定了每份遗传资源的护照信息、实物信息、基本信息、特征信息、采集信息、关联信息、图像信息、共享信息以及特定而详细的个性信息等 9 类以上的信息,每类信息又由多个字段进行描述,从共性到个性各级描述规范描述的信息内容越来越详尽。人类遗传资源共性信息描述规范规定了共性描述体系、分类编码和指标项说明,是面向国家自然科技资源平台(E-平台)制定的区别于植物种质、动物种质、微生物菌种、生物标本、岩矿化石、实验材料、标准物质等资源的人类遗传资源核心描述规范,该规范在 E 平台内是唯一的;人类遗传资源特性信息描述规范在共性描述规范基础上,对人类遗传资源提供了资源样本的标本信息、采集对象个体特征信息、相关临床研究信息和保藏单位相关信息,是面向人类遗传资源信息共享系统制定的描述规范,在该系统中是唯一的,它是人类遗传资源共性信息

描述规范的专用标准;人类遗传资源个性信息描述规范在特性信息描述规范基础上,是根据资源整合需要制订的,面向人类遗传资源特定领域制定的描述规范系列,在人类遗传资源信息标准体系中有多个,它是人类遗传资源特性信息描述规范的专用标准,不同个性信息描述规范含有不同的特定信息。同时,该体系还包含了个性描述规范编写规则及数据质量控制规范。前者用于指导个性描述规范的编写,而后者则用于人类遗传资源数据的质量控制。随着人类遗传资源平台建设的继续开展,该标准体系将进一步完善。

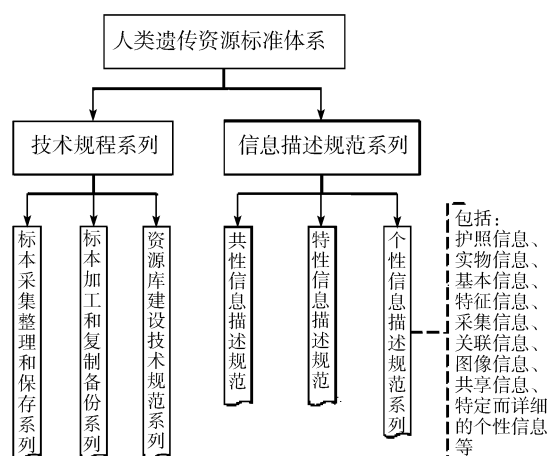


图 1 人类遗传资源平台标准体系

Fig. 1 Standardization system of National Infrastructure of Chinese Genetic Resources

### 3 人类遗传资源数据库建设

人类遗传资源数据库建设与人类遗传资源信息描述规范系列有着非常紧密的关系,信息描述规范作为人类遗传资源平台资源数字化改造和表达的指导性文件,是数据库数据字典制定的参考标准。按照各个描述规范分别制订相应的数据字典,并以此构建三级数据库,分别是:课题数据库、专题数据库和主体数据库、共性数据库。

课题数据库,是依据人类遗传资源个性信息描述规范而制定的,每个数据库是特定人类遗传资源中内容最丰富的数据库,该数据库是由各资源保藏单位在人类遗传资源平台基础上自行建立,储存了大量的研究性数据,由此构成了分布式的人类遗传资源课题数据库群,这些与各资源保藏单位实物资源对应的研究数据,是开展合作研究和资源创新的



组成的分布式数据库群，该数据库群整合了人体实物标本——对应的人类遗传资源信息。其中，共性数据库共一个，为第一级；专题数据库有多个，它和主体数据库同为第二级，所有专题数据库包含于主体数据库；课题数据库有多个，为第三级。信息描述规范和数据库之间的关系如图 2 所示。数据库是在实物基础上建立的，每份样本对应一条数据记录，根据数据的记录条码，内部编号，可以查找到对应的每份资源，同时在资源消耗和使用时，数据库对记录进行自动更新，动态监测资源使用状况。

#### 4 人类遗传资源的标准化整理和异构资源的整合

人类遗传资源的整理是严格依照既制定的标准化体系进行的。其中，技术规程系列用来指导各类实物标本的采集、处理、运输和保存等整理过程、标本的加工和复制备份以及实物资源库的建设，而信息描述规范体系用来指导标本进行数字化改造和表达。我们首先按照个性信息描述规范对各家单位各种类型资源分别进行数字化描述，在数据审核合格后，构建各类课题数据库，然后从课题数据库中按照特性信息描述规范抽取相关信息进行数据汇交，构建主体数据库和专题数据库。每份实物标本均对应一条相关数据，因此，人类遗传资源总体上表现为实物标本和数据信息两种形式。资源实物库由资源保藏单位负责建设和管理，其表现为分布式保存。人类遗传资源主体数据库包含了人类遗传资源标准化整理的所有标本的特性信息，包括护照信息、实物信息、基本信息、特征信息、采集信息、关联信息、图像信息、共享信息等八大类信息，从而实现不同类型人类遗传资源的异构整合。目前，已经整合的资源包括少数民族、隔离人群、青藏高原、优秀运动员、汉族群体等正常人群的遗传资源，以及各类肿瘤、人体组织器官、胚胎发育、家系、人类生殖、胰岛素抵抗、心肌梗塞、脑卒中、妇科疾病、艾滋病、出生缺陷、肥胖、空间诱变细胞、高血压、乙型肝炎等疾病类遗传资源 24 万份以上(表 1)，并且构建了少数民族遗传资源、隔离人群遗传资源、人体组织器官、肿瘤遗传资源库、家系遗传资源库等共 20 个专题数据库。

同时，根据国家自然科技资源平台制订的《多媒体信息描述规范》进行人类遗传资源多媒体信息资源的采集、整理与整合，并构建了人类遗传资源

表 1 整合的人类遗传资源类型及数量  
Table 1 The category and quantity of integrated Chinese genetic resources

序号 Serial umber	资源类型 Resource type	样本类型 Sample type	数量/份 Quantity
1	少数民族 Minority ethnic group	血液、永生细胞系 Blood, immortalized cell lines	19, 071
2	隔离人群 Isolated population	血液、组织 Blood, frozen tissue	2, 565
3	青藏高原 Qinghai-Tibet Plateau	血液、DNA Blood, DNA	7, 511
4	优秀运动员 Elite athletes	血液 Blood	390
5	汉族群体 Han population	血液 Blood	30, 000
6	肿瘤 Tumor	石蜡切片、冰冻组织 Paraffin section, frozen tissue	21, 901
7	人体组织器官 Human tissue and organ	石蜡切片、冰冻组织 Paraffin section, frozen tissue	39, 512
8	胚胎发育 Embryonic development	胚胎 Embryo	308
9	家系 Family	血液、DNA Blood, DNA	4, 410
10	人类生殖 Human reproduction	精液、血液、尿液 Semen, blood, urine	5, 403
11	胰岛素抵抗 Insulin resistance	血液、血清、血浆、DNA、RNA Blood, blood serum, blood plasma, DNA, RNA	10, 650
12	心肌梗塞 Myocardial infarction	血液、血清、血浆、白细胞 Blood, blood serum, blood plasma, leukocyte	29, 910
13	脑卒中 Stroke	血浆、DNA Blood plasma, DNA	6, 720
14	妇科疾病 Gynecological diseases	血清 Blood serum	13, 837
15	艾滋病 AIDS	血液 Blood	100
16	出生缺陷 Birth defects	血液 Blood	14, 021
17	肥胖 Obesity	血液 Blood	6, 507
18	空间诱变细胞 Space mutation cells	细胞系 Cell lines	5, 119
19	高血压 Hypertension	血液、DNA Blood, DNA	20, 000
20	乙型肝炎 Hepatitis B	血液 Blood	3, 000
	合计 Total		240, 935



虚拟博物馆;目前该数字化虚拟博物馆包含了 206 种疾病以及 105 个人体不同的器官部位的多媒体体显微摄影图像及其对应的实物标本信息。

人类遗传资源整合研究属于生命科学的新领域,目前国际上尚未形成分类体系,而人类遗传资源整合的基础之一,是资源分类,适宜的分类方法对整合是必需的。根据我国目前人类遗传资源收集保藏现状,将人类遗传资源分为 4 个级别:一级描述人类遗传资源的种族属性,包括人种和民族;二级描述人类遗传资源的性状属性,包括生理性状和病理性状,其病理性状参考疾病和有关健康问题的国际统计分类(ICD-10)进行编码;三级描述人类遗传资源的群体分布属性,包括隔离人群、一般人群、家系等;四级描述人类遗传资源的实物标本来源属性,包括器官、组织、细胞和体液等。同时,人类遗传资源整合通过平台资源号保证每份资源的在人类遗传资源主体数据库里的唯一性,通过平台资源号和内部编号实现资源实物库和主体数据库之间的关联和可溯源性,以对象标记实现来自同一个体的样本进行标识。

## 5 人类遗传资源的质量控制

人类遗传资源以两种形式存在:实物标本和关联的数据信息。因此,人类遗传资源的质量控制同样包括两部分,即标本和数据的质量控制。标本的质量除受采集、处理和保存等过程是否规范化影响外,还受资源保藏单位的管理能力以及资源的保存条件、形式和设施环境等的影响。数据包括护照信息、实物信息、基本信息、特征信息、采集信息、关联信息、图像信息和共享信息等信息,信息量极大,在数据采集、整理、录入以及各级上传过程中都可能因为各种原因而产生数据质量问题,因此人类遗传资源的质量控制应分环节实施,建立完整的、适宜的质量评价体系,实施全面质量管理,以保证标本的可用性,以及数据的有效性、质量、安全性、完备性和用法等。

人类遗传资源平台实施全面的质量管理,重视过程控制。首先制订了相关的程序性文件,使资源质量控制有所遵循。首先,根据资源保藏单位提交资源调查登记表,对资源的类型、价值、数量和管理能力以及资源的保存条件、形式和环境等进行初步评估,人类遗传资源平台项目管理办公室对通过评估的资源单位进行现场考察,进一步对资源质

量、保存条件、环境设施以及管理状况等进行深入评估,合格者准许加入人类遗传资源平台项目(图 2)。人类遗传资源的标准化整理过程中,严格遵守本项目制定的各项技术规程和伦理规范,对标本进行采集、处理和保存;对实物标本标识和可追溯性要求包括,标识唯一性、不合格的数据和标本应做出标识、无法溯源的数据予以剔除;数据采集手段的选择包括,使用精度较高的测量仪器和平台自主开发的数据录入软件。人类遗传资源的数字化改造过程中,对资源保藏单位进行人员培训,严格按照各级信息描述规范进行编码;实施数据准入制度,下发审核软件准入,合格者准予提交,不合格者参考原始数据进行核实,核实和完善并且合格者后可以进行成功提交。在人类遗传资源的信息表达过程中,遵循特性信息描述规范抽取特性信息;进行二级数据质量评价,一级质量评价在资源保藏单位进行资源提交时进行,采用人工抽样(偏重敏感性检查)和计算机审核相结合的方法;在数据进入人类遗传资源主题数据库之前,根据制定的人类遗传资源数据字典和验证规则,进行数据验证,不合格者不能进入人类遗传资源主体数据库;在数据审核中发现错误,反馈至数据上传单位,进行数据的改善;按照共性描述规范抽取共性信息,形成人类遗传资源共性描述数据库,并通过二级质量评价,通过计算机审核全部合格后提交至国家自然资源平台<sup>[7]</sup>。

## 6 人类遗传资源的共享和利用

由于人类遗传资源的特殊性质,涉及伦理学问题,因此我们在遵守国际和国内相关的公约和法规基础上<sup>[8,9,10,11]</sup>,对资源信息的保密性和用户进行分级,并对信息的共享利用方式进行相应界定等。

### 6.1 资源信息保密性分级

人类遗传资源具有保密性,很多资源信息不能在网络上发布,但是这部分信息又是许多研究者非常感兴趣的部分,对于研究中国人群、种族、生理特性尤其重要,对人类遗传资源信息进行分级共享是必需的;就信息系统使用和安全出发,确定了三级信息保密级别。

第一级完全公开,这部分数据主要是面向公众开放的,开放的数据是按照共性信息描述规范收集的信息数据,这部分数据在国家自然资源平台上可以免费查询,同时这部分数据也能在人类遗传

资源共享信息系统中获取。这些数据不存在任何资源保密的信息，可以免费共享，用户无需网上注册即可查询。第二级部分公开，这部分数据存在人类遗传资源共享信息系统数据库中，用户必须通过网络注册，用户必须提供详细的个人资料，并在网络数据管理员对提交的个人资料核实后，通过其身份验证，然后方可查询这部分数据。这部分数据信息为资源获取提供了可靠的线索，获取这部分信息后，可以通过信息系统与资源保藏单位联系，与资源保藏单位达成协议，通过不同的共享方式进行资源共享。第三级完全保密，该部分数据提供了资源采集时的用于研究或利用的许多信息，这部分信息对资源研究具有非常重要的价值，用户只有通过书面协议的方式获取身份验证后方能获取，这部分数据在网络只提供少量示例或整体上的统计学分布描述，不能直接通过网络直接获取全部的信息。

## 6.2 人类遗传资源信息共享用户分级

第一类为普通网络浏览者，这部分浏览者可以通过E平台或者人类遗传资源信息系统浏览到共性描述的字段数据库信息，无需通过身份验证。第二类为人类遗传资源研究者，这部分使用者在通过共性描述字段获取信息后，可以通过网络注册人类遗传资源信息系统，通过数据库管理者身份验证后查询自身感兴趣的资源信息，通过信息联系资源保藏单位进一步获取资源。第三类为对资源信息系统的个性数据感兴趣的使用者，这部分使用者须通过信息系统提供的联系方式，直接与平台管理办公室联系，在获取研究资源样本的同时，获取详细的资源研究部分信息。第四类为资源保藏单位和资源信息提供者，这部分人群均为资源研究使用者，他们能通过信息系统完全看到本资源领域的详细资源信息，同时享有比其他资源使用者优先获取使用资源的权力。第五类为资源数据管理者，这部分对数据的存储结构，保存现状，以及对数据管理都有权限，并担负维护数据库网络信息系统运行的职责，同时对注册用户信息进行身份验证。

## 6.3 人类遗传资源信息利用

人类遗传资源平台提供的信息包括四类，一是共性信息，此类信息向全社会公众开发，提供我国人类遗传资源种类、数量、分布、保藏机构以及共享方式等一般性信息；二是特性信息，提供有关人

类遗传资源特征特性的详细信息，主要供科技人员查询；三是专题信息，提供有关人类遗传资源科研设计等信息，供科研人员评价这些资源的利用价值；四是课题信息，提供有关遗传资源初步开发利用的信息，特别是生物信息，这些信息本身就具有研究开发价值。因此，研制开发的人类遗传资源共享信息系统提供以下三类信息利用的方式。

第一类是人类遗传资源信息的一般性查询，即通过自然科技资源信息共享信息系统的共性描述数据库信息查询，了解人类遗传资源数量、资源种类、共享方式等的一般信息。第二类为人类遗传资源的研究性查询，即通过中国人类遗传资源共享信息系统的特性描述数据库信息查询，获取详细的资源特性描述信息，研究者根据资源的描述信息判断资源可研究利用的价值，为资源共享利用的实用性提供依据。第三类为人类遗传资源信息数据的研究，即整合的人类遗传资源研究课题数据通过研究合作、赠送等共享方式，进行资源个性数据共享利用研究，为资源研究利用提供全面的课题研究数据，并在此基础上，获得样本作进一步的研究。

## 6.4 人类遗传资源实物共享利用

人类遗传资源的保存和共享是人类遗传资源整合的最终目标。共享包括信息共享和实物共享，以信息共享带动实物共享。数据信息从描述到网络共享公布，经过几个环节的信息流通，各环节之间需要对信息进行信息秘密等级划分和信息整合。以资源信息描述规范为基础，构建分级分类的资源数据库，进而实现资源信息保密分级，然后不同分级的用户，通过网址[www.egene.org.cn](http://www.egene.org.cn)，就可以实现不同分级资源信息的网络浏览、查询和下载等服务，获取相关资源保藏信息，与资源保存单位进行联系和协商<sup>[12]</sup>，获取样本进行各种形式的合作和共享利用。目前，实物共享的方式主要有公益性共享、公益性借用共享、合作研究共享、知识产权性交易共享、资源纯交易性共享、资源租赁性共享、资源交换性共享、收藏地共享和行政许可性共享等9种方式。

## 7 展望

近年来，随着生命科学与生物技术研究开发的进展，围绕着人类遗传资源的保护、管理与利用的国际竞争日趋激烈，因此，人类遗传资源的开发利

用以及管理水平将成为决定未来各国生命科技与产业竞争成败的重要因素。通过人类遗传资源平台的建立和进一步完善, 将加强我国人类遗传资源的收集、整理、保存与共享利用工作, 有效地促进我国人类遗传资源的合理保护、科学管理和高效共享, 从而为全社会的人类研究相关科技活动提供大量高质量的原始性创新资源, 同时有效确保我国的人口安全、卫生安全、资源安全、国家安全以及社会安全, 最终为我国人口-环境-资源协调发展战略的实施提供科技基础。

### 参考文献(References):

- [1] <http://www.egene.org.cn>.
- [2] Research Group of R&D Infrastructure and Facility Development Program, research papers of strategy for R&D Infrastructure and Facility Development Program. Beijing: Scientific and Technical Documents Publishing House, 2006.  
国家科技基础条件平台建设研究组. 国家科技基础条件平台建设战略研究报告. 北京: 科学技术文献出版社, 2006.
- [3] <http://ccr.coriell.org/>.
- [4] Capocaccia I R, Gatta G, Roazzi P, Carrani E, Santaquilani M, De Angelis R, Tavilla A and the EUROCARE Working Group. The EUROCARE-3 database: methodology of data collection, standardization, quality control and statistical analysis. *Annals of Oncology*, 2003, 14 (Suppl. 5): v14-v27. [\[DOI\]](#)
- [5] Standardization Administration of the People's Republic of China. Training book for the Basic Knowledge of Standardization. Beijing: Standards Press of China, 2006.  
国家标准化委员会. 标准化基础知识培训教材. 北京: 中国标准出版社, 2006.
- [6] Research Group of R&D Infrastructure and Facility Development Program. Preference of Policies and Regulations and Standardizations on Resources Abroad. Beijing: Scientific and Technical Documents Publishing House, 2004.  
国家科技基础条件平台建设实施方案研究课题组. 国外医学有关资源管理政策法规和标准规范选编. 北京: 科学技术文献出版社, 2004.
- [7] No. 1 Editing Cubicle of Standards Press of China. Standardizations on Management Systems. Beijing: Standards Press of China, 2004.  
中国标准出版社第一编辑室. 管理体系标准精编. 北京: 中国标准出版社, 2004.
- [8] Ministry of Science and Technology. Ministry of Health. Interim Measures for the Administration of Human Genetic Resources. Promulgated by the General Office of the State Council upon the approval of the State Council, No.36 1998.  
科学技术部卫生部. 人类遗传资源管理暂行办法. 1998年6月10日 国办发〔1998〕36号).
- [9] HUGO Ethics Committee. Statement on Human Genomic Databases. *Eubios Journal of Asian and International Bioethics* 13: 99, 2003.
- [10] The World Medical Association. Declaration of Helsinki, 2000.
- [11] The United Nations Environment Program. Convention on Biological Diversity, 1992.
- [12] HUGO Ethics Committee. Statement on Benefit Sharing, 1996.

### · 遗传咨询 ·

#### 先天畸形与血型有关吗?

问: 我女朋友的父母是表兄妹近亲结婚, 她有一姐和一弟, 表现都很正常。她姐已经结婚, 最近生了一个男婴, 被诊断患有先天性心脏病并且伴有严重的腹部皮肤发育缺陷。医生给出了造成该病的几点可能原因: (1) 小孩的外祖父母是近亲结婚; (2) 孕期电脑、手机之类的辐射所致; (3) 小孩的父母是相同的血型。现在我和我女朋友的血型也是一样的, 都是A型。我女朋友因此不愿意和A型的人来往, 我想请问, 相同的血型到底会对下一代有多大的影响?

答: 那三点分析缺乏科学根据。近亲结婚虽然可以导致隐性遗传病的发病率增加, 但所生的正常子女婚配后所生子女的发病与近亲结婚没有必然的联系; 导致新生儿畸形有多种原因, 如遗传、感染、药物等, 目前没有证据证明电脑或手机的使用会导致这类畸形; 畸形的发生与 ABO 血型的关系更是没有根据, 只是母婴血型不合可能会引起新生儿溶血, 但夫妇血型相同时这种溶血现象一般也不会发生。

(中国科学院遗传与发育生物学研究所 李巍)