

## 附件

# “生殖健康及重大出生缺陷防控研究”重点专项 2019 年项目申报指南（征求意见稿）

本专项聚焦我国生殖健康领域的突出问题，重点监控生殖健康相关的疾病、出生缺陷和辅助生殖技术；开展以揭示影响人类生殖、生命早期发育、妊娠结局主要因素为目的的科学研究；实现遗传缺陷性疾病筛查、阻断等一批重点技术突破；建立我国重大出生缺陷疾病防治的全链条研发体系，建立适宜中国人群且经济有效的生殖健康相关疾病预警、早期筛查、诊断、治疗的综合防治平台。目前专项已启动四批项目立项，涉及“建立和完善中国人群育龄人口队列和出生人口队列，开展生殖健康相关疾病临床防治研究”“生殖健康与出生缺陷相关疾病发病机制研究”“出生缺陷、不孕不育和避孕节育防治技术及产品研发”“建立生殖疾病和出生缺陷防治的全链条研发体系”和“开展降低出生缺陷的应用示范和评价研究”5个重点任务。已部署国拨经费11.072亿元。

上述项目的部署，有力推进了我国生殖健康疾病和出生缺陷防控工作的发展。然而，由于部分项目建设的出生缺陷数据库、防控平台之间不能互联互通，缺乏统一的数据标准

以及质量管控手段，造成研发资源、人员、经费的浪费，且不利于开展全国范围内多中心协同研究。因此，建立统一的重大出生缺陷大数据国家平台十分必要。通过该平台的建立，标准化、结构化梳理已有重大出生缺陷各研究数据，形成以出生缺陷单病种为索引的数据接口标准，实现对接与共享；整合多维度数据，形成以出生缺陷各病种为索引的数据质控标准，提高数据质量和数据可利用度，供科学研究和临床转化验证；进而探索人工智能在出生缺陷筛查、辅助诊断等方面的应用。此外，随着妇科恶性肿瘤发病率日益年轻化，5年生存率逐渐升高，患者生育力保护保存意义重大，因此研发妇科肿瘤患者保留生育功能新技术有助于弥补该领域专项研究内容。综上，结合专项总体安排，2019年拟重点开展出生缺陷防控规范化体系建设、女性生育力保护技术研发相关科学研究，继续在这2个研究方向部署项目。

## **1. 出生缺陷和不孕不育防治平台与技术研发**

### **1.1 规范化、全周期重大出生缺陷大数据平台建设**

**研究内容：**整合已有的重大出生缺陷研究数据，构建覆盖出生缺陷患儿从孕前到出生后的全生命周期闭环数据（包括临床、遗传基因筛查、代谢组学、随访等维度），并通过标准化语义转化与存储，形成符合国际与国内医学术语标准的出生缺陷筛查专病大数据平台，实现出生缺陷的筛查、诊断、干预一体化；域内以云服务形式实现患者标准化数据采

集和长期随访；实现跨机构、跨课题的科研协作和数据互联互通；支持不同机构、不同课题下的大数据和人工智能科学研究及临床应用验证；建立全国出生缺陷诊疗和预防质控标准规范。

**考核指标：**建立重大出生缺陷大数据国家云平台，整合出生缺陷的各研究数据，实现跨机构数据的标准化收集和存储，数据中心覆盖不少于15个出生缺陷病种，基本涵盖临床、基因筛查、随访等数据类别；结合人工智能服务具备不少于5种病种辅助筛查、规范诊疗引导能力；建立不少于15个出生缺陷病种的数据接口标准、国家质控标准和规范诊疗指南；产生不少于5项软件著作权和1-2项发明专利。

**支持年限：**2019年-2021年

**拟支持项目：**1项

**申报说明：**由国家卫生健康委、教育部推荐具备良好工作基础和条件的单位牵头申报，优先支持承担过国家级重大出生缺陷防控研究项目（或课题）的单位，在群体防治、临床干预和大型数据管理和政策转化等方面实力较强的单位。

## **1.2 妇科肿瘤患者保留生育功能相关技术研发**

**研究内容：**基于临床资源，利用模式生物，采用质谱流式、三维基因组等多组学技术，研究妇科肿瘤保留生育功能治疗的分子机制；筛选影响妇科肿瘤保留生殖功能治疗的关键分子，并阐明其分子调控网络；探索妇科肿瘤保留生育功

能新技术、新方案并推广；探索生物工程、基因编辑等新技术在妇科肿瘤保留生殖功能中的内在机制和手段，为妇科肿瘤保留生殖功能提供技术方法。

**考核目标：**阐明 2-3 个影响妇科肿瘤保留生殖功能的关键分子及其作用机制；建立 2-3 种妇科肿瘤保留生殖功能的评估体系；制定或推广 2-3 种妇科肿瘤保留生殖功能的优化方案和先进技术；提出妇科肿瘤保留生育功能治疗新理念和新模式。

**支持年限：**2019 年-2021 年

**拟支持项目：**1 项

## 有关说明

1. 原则上要求针对相应项目的研究内容进行整体申报。除特殊说明外，每个项目下设课题不超过4个，每个项目所含单位数不超过8家。

2. 申报单位和个人必须签署具有法律约束力的协议，承诺各领域项目产生的所有科学数据无条件、按期递交到科技部指定的平台，在专项约定的条件下对专项各承担单位，乃至今后面向所有的科技工作者和公众开放共享。如不签署数据递交协议，则不具备承担专项项目的资格；签署数据递交协议后而不在商定的期限内履行数据递交责任的，则由专项责令整改；拒绝整改者，则由专项追回项目资金，并予以通报。

3. 本专项研究涉及人类遗传资源采集、收集、买卖、出口、出境等须遵照《人类遗传资源管理暂行办法》相关规定执行。涉及实验动物和动物实验，要遵守国家实验动物管理的法律、法规、技术标准及有关规定，使用合格实验动物，在合格设施内进行动物实验，保证实验过程合法，实验结果真实、有效，并通过实验动物福利和伦理审查。涉及人的伦理审查工作，均要按照相关规定执行。申报本专项则视为同意本条款。

4.项目申报单位上传的附件包括合作协议、自有资金证明和承诺书以及其他需要上传的材料。

5. 项目牵头单位、课题申报单位、项目负责人及课题负责人须签署诚信承诺书，项目牵头单位、课题申报单位要落实《关于进一步加强科研诚信建设的若干意见》（厅字〔2018〕23号）要求，加强对申报材料审核把关，杜绝夸大不实，甚至弄虚作假。

6. 项目牵头单位、课题申报单位和合作单位以及项目团队成员诚信状况良好，无在惩戒执行期内的科研严重失信行为记录和相关社会领域信用“黑名单”记录。