

国家重点研发计划“生殖健康及出生缺陷防控  
研究”重点专项 2020 年度项目  
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，重点研究生殖健康相关疾病、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。

目前专项已启动五批项目立项，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 大重点任务，有力推进了我国生殖健康相关疾病和出生缺陷防控工作的发展。为进一步完善专项任务布局，加出生缺陷防治工作，2020 年拟在该方向部署 1 项研究任务，实施周期为 2020~2023 年。

## 一、研究内容：

以全国性遗传代谢病和结构畸形等出生缺陷干预救助工作的大规模普筛普治优势资源为支撑，利用已建立的新生儿遗传代谢病、结构畸形及相关公共数据资源库，挖掘符合中国人群特点的携带者筛查高频致病基因及变异；聚焦我国严重高发单基因病，开展孕前/孕早期扩展性携带者筛查，研发具有自主知识产权的高精度携带者筛查新技术，开发适合我国国情的扩展性携带者筛查产品；通过多中心、万人级筛查实践，形成标准化的实验室体系与规范化的临床应用系统；建立扩展性携带者筛查的产品研发-应用-咨询-诊治全链条智能决策体系，并依托国家级的出生缺陷干预救助网络开展精准救助，为国家政策转化提供科学依据，有效降低出生缺陷。

## 二、考核指标：

1.创研用于筛查脊髓性肌萎缩症、苯丙酮尿症、甲基丙二酸血症、假肥大性肌营养不良等 300 种以上严重隐性遗传病的携带者筛查基因及热点突变组合；

2.基于高效目标基因捕获的新一代深度测序技术，构建标准规范的筛查诊断体系，研发适合中国国情的扩展性携带者筛查产品；

3.利用自主研发的产品，完成 3 万例携带者筛查，建立标准化的实验室体系与规范化的临床应用系统；

4.在临床应用的基础上，申报 3-5 项医疗器械注册证，申请 10 项以上发明专利或软件著作权；

5.通过大规模临床实践，形成专家共识，建立行业管理规范，为制订出生缺陷防控咨询师国家职业标准提供依据；

6.建立覆盖全国 31 个省市自治区的单基因病携带者筛查精准干预救助体系。

三、支持年限：2020 年-2023 年

四、拟支持项目数：1 项~2 项

五、有关说明：

1.该项目要求牵头单位具备大规模新生儿遗传代谢病筛查及结构畸形救治基础，具备携带者筛查相应软硬件条件，承担过出生缺陷三级防控技术推广与示范应用相关国家级研究项目，并与中国出生缺陷干预救助数据库对接；要求产、学、研、用联合申报，拥有自主创新的单基因病携带者筛查核心技术；鼓励军民融合，由国家级出生缺陷干预救助项目的组织实施单位开展应用及推广。

2.原则上要求针对项目研究内容进行整体申报，须覆盖指南研究方向的全部考核指标，项目下设课题不超过 4 个，项目所含单位数不超过 8 家。

3.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。

4.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。

5.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。

6.本专项研究涉及我国人类遗传资源采集、保藏、利用、对外提供等须遵照《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》相关规定执行。