

## 附件 7

# “生殖健康及重大出生缺陷防控研究”重点专项 2019 年度定向项目申报指南

“生殖健康及重大出生缺陷防控研究”重点专项前期项目部署有力推进了我国生殖健康疾病研究和出生缺陷防控工作的发展。但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的研究数据，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。

综上，结合专项总体安排，2019 年拟在出生缺陷防控规范化的大数据平台建设研究方向部署项目，实施周期为 2019 年—2021 年。

本专项 2019 年定向项目申报指南如下。

### 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（包括遗传基因筛查、临床诊断、治疗、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；建立全国重大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，整合全国重大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。针对发病率高、严重致残、并有可靠筛查诊断途径的重大出生缺陷，数据中心覆盖不少于 15 个病种，基本涵盖筛查、诊断、治疗、随访等数据类别；结合人工智能，实现不少于 5 种病种的辅助筛查、规范诊疗引导；建立不少于 15 个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。

**拟支持项目数：**1 项。

**有关说明：**由卫生健康委、教育部、中央军委后勤保障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。原

则上要求针对项目研究内容进行整体申报，项目下设课题不超过 6 个，项目参与单位数不超过 20 家。

## 申报说明

1. 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。

2. 本专项研究涉及人类遗传资源采集、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。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。

3. 对于拟支持项目数为 1~2 项的指南方向，原则上该方向只立 1 项，仅在申报项目评审结果相近、技术路线明显不同的情况下，可同时支持 2 个项目，并建立动态调整机制，根据中期评估结果，择优选择其中 1 个项目继续支持。

4. 原则上所有项目应整体申报，需覆盖相应指南研究方向全

部考核指标。考虑到大数据平台建设需充分集中全国优势资源，指南任务方向“1.1 规范化、全周期重大出生缺陷大数据平台建设”项目下设课题不超过6个，项目参与单位数不超过20家。