

中国人类遗传资源

隔离人群描述规范

Particular Description Specification

for the Information of Chinese isolated Genetic Resources

(讨论稿)

中国人类遗传资源项目组

二〇〇六年五月二十二日

相关信息

版权所有：中国人类遗传资源平台

电话：86-10-62179059

邮件： nicgr@egene.org.cn

主题：中国人类遗传资源描述规范

名称：中国人类遗传资源隔离人群个性描述规范

编号：NIPCGR-DCI-06

www.egene.org.cn

目 录

前 言.....	1
1 范围.....	2
2 规范性引用文件.....	3
3 定义.....	4
4 原则.....	5
5 编写方法.....	6
5.1 描述符类别分为 13 类.....	6
5.2 描述符编码.....	6
5.3 描述符的代码应是有序的.....	6
6 人类遗传资源隔离人群个性规范描述表.....	7
7 人类遗传资源隔离人群个性规范简表.....	10
8 人类遗传资源隔离人群个性描述规范字段说明.....	14
8.1 采集对象居住所在地自然地理信息.....	14
8.2 采集对象居住所在地经济地理信息.....	15
8.3 采集对象居住所在地医学地理信息.....	16
8.4 采集对象居住所在地社会文化信息.....	17
8.5 样本采集者体质特征信息.....	19
8.6 其他字段说明.....	26
附录A（资料性附录）：中国人类遗传资源隔离人群个性描述规范分类分级编码简表	27
附录B（参考性附录）：中国人类遗传资源隔离人群个性描述规范描述示例..	28
参考文献.....	31

前 言

为了确保中国隔离人群遗传资源能有序、准确而有效地进入数据库保存，特制定中国人类遗传资源隔离人群个性描述规范，以便于中国隔离人群遗传资源的长期保存与共享。

中国隔离人群遗传资源不同于一般遗传资源，本规范从自然地理环境信息、经济地理信息、医学地理信息、社会文化信息、体质特征信息对中国隔离人群进行系统而详细的描述，使得资源的收录有所依照。

本规范是中国人口遗传资源平台建设中隔离人群遗传资源平台建设的子课题，通过这一规范的制定，使其与其他遗传资源规范一起，为各类遗传资源的收录、保存提供依据。

本规范为第一次制定。

本规范由中国人类遗传资源平台提出。

1 范围

本规范对中国隔离人群遗传资源做了描述，适用于收录中国隔离人群遗传资源。

www.egene.org.cn
www.egene.org.cn

2 规范性引用文件

下列文件中的条款通过本规程的引用而成为本规程的条款。凡是注日期的引用文件，其随后所有的修改单（不包括勘误的内容）或修订版均不适用于本规程，然而，鼓励根据本规程达成协议的各方研究是否可使用这些文件的最新版本。凡是不注日期的引用文件，其最新版本适用于本规程。

中国土壤系统分类修订方案，农业科技出版社，1995

生活饮用水卫生标准 编号：GB-5794-85.

3 定义

3.1 隔离人群

遗传上的隔离群体，指的是群体间没有遗传物质的交流，这样隔离群体里发生的遗传变异就会朝着不同的方向积累和发展，久之形成不同的亚群，最后基因交流被完全隔离，形成独立的群体。对于人类社会而言，隔离人群通常是指由于人群之间地理隔离或人群之间文化、宗教信仰的取向不同而造成基因交流障碍，从而形成的在体质、血型系统、免疫系统和遗传基因上都具有一定共性的人类群体。

3.2 与隔离人群相关的特殊环境

特指地理上、宗教文化上能改变一个群体婚配取向的一种特殊环境。

4 原则

4. 1. 充分考虑资源保藏者和资源使用者的实际情况和需求；
4. 2. 充分考虑资源查询的准确性和方便性；
4. 3. 优先参考国家已有标准体系，结合国际标准，留有一定的可扩展空间；
4. 4. 讲求实效，注重可操作性；
4. 5. 充分考虑隔离人群遗传资源研究的共性信息和个体信息，为查询者提供详细信息。

5 编写方法

5.1 描述符类别分为 13 类

- 1) 护照信息
- 2) 实物信息
- 3) 基本信息
- 4) 特征信息
- 5) 采集信息
- 6) 关联信息
- 7) 图像信息
- 8) 共享信息
- 9) 采集对象居住所在地自然地理信息
- 10) 采集对象居住所在地经济地理信息
- 11) 采集对象居住所在地医学地理信息
- 12) 采集对象居住所在地社会文化信息
- 13) 样本采集者体质特征信息

5.2 描述符编码

由描述符类别加两位顺序号组成，如“101”、“202”、“301”等。

5.3 描述符的代码应是有序的

描述规范提出的数据库字段应充分体现个性研究领域的特征，数据库字段能够反应描述领域的特点和要求，同时考虑字段对资源查询者的实用性和易于理解性。

6 人类遗传资源隔离人群个性规范描述表

人类遗传资源隔离人群个性规范描述简表

护照信息			
平台资源号 (1)		资源编号 (2)	
内部编号 (3)			
实物信息			
资源归类 (4)		资源分类 (5)	
样本类型 (6)		样本定量 (7)	
器官来源 (8)		采集日期 (9)	
保存条件 (10)		保存期限 (11)	
实物状态 (12)		生物安全 (13)	
资源用途 (14)			
基本信息			
性别 (15)		出生年月 (16)	
籍贯 (17)		民族 (18)	
居住地 (19)		职业 (20)	
婚姻状况 (21)		血型 (22)	
生命周期 (23)		文化程度 (24)	
健康状况 (25)			
特征信息			
鉴定资料 (26)		干预资料 (27)	
流行病学资料 (28)		随访资料 (29)	
家族资料 (30)		疾病别名 (31)	
其它资料 (32)			
采集信息			
采集机构 (33)		知情同意 (34)	
保存单位 (35)		采集设计 (36)	
项目经费来源 (37)		成果 (38)	
备注 (39)			
关联信息			
家系标记 (40)		家系患者 (41)	
组别标记 (42)		病例对照 (43)	
对象标记 (44)		样本说明 (45)	
图像信息			
图像 (46)			
共享信息			
共享方式 (47)		获取途径 (48)	
联系单位 (49)		邮政编码 (50)	
联系电话 (51)		联系人 (52)	

E-mail (53)		共享利用信息 (54)	
采集对象居住所在地自然地理信息			
经度 (55)		纬度 (56)	
海拔 (57)		地貌 (58)	
气候型 (59)		温度分类 (60)	
水的硬度 (61)		土壤 (62)	
湿度分类 (63)		水文-河流分布 (64)	
河流径流量 (65)		采集对象居住所在地是否岛屿 (66)	
岛屿面积 (67)			
采集对象居住所在地经济地理信息			
采集对象居住所在地省/自治区/直辖市 (68)		采集对象居住所在地市 (69)	
采集对象居住所在地所属县 (70)		采集对象居住所在地所属乡 (71)	
人口分布 (72)		人口数量 (73)	
人口密度 (74)		公路状况 (75)	
铁路状况 (76)		航(水)路状况 (77)	
航(空)路状况 (78)		人均收入 (79)	
采集对象居住所在地医学地理信息			
地方病 (80)		居民发病率 (81)	
疫源地状况 (82)			
采集对象居住所在地社会文化信息			
居民宗教信仰 (83)		民族种类 (84)	
语系 (85)		语支 (86)	
婚配取向 (87)	选项		近亲结婚率 (88)
	百分比		
平均近亲指数 (89)		异族结婚率 (90)	
通婚距离 (91)	选项		
	百分比		
样本采集者体质特征信息			
身高 (92)		耳屏点高 (93)	
指距 (94)		髂前棘点高 (95)	
坐高 (96)		肩宽 (97)	
骨盆宽 (98)		平静胸围 (99)	
腰围 (100)		体重 (101)	
头长 (102)		头宽 (103)	
额最小宽 (104)		面宽 (105)	
下颌角间宽 (106)		眼内角间宽 (107)	

鼻宽 (108)		口宽 (109)	
耳上头高 (110)		容貌面高 (111)	
形态面高 (112)		鼻高 (113)	
唇高 (114)		容貌耳长 (115)	
容貌耳宽 (116)		头水平围 (117)	
达尔文结 (118)		耳廓外形 (119)	
耳垂形状 (120)		上眼睑皱褶 (121)	
蒙古褶 (122)		上唇突度 (123)	
上唇皮肤部高度 (124)		红唇厚度 (125)	
肤色 (海特列希加氏分类法) (126)		头发 (127)	
发旋数目 (128)		发旋方向 (129)	
发旋位置 (130)		胡须 (131)	
面型 (132)		眼裂高度 (133)	
眼裂倾斜度 (134)		鼻根高度 (135)	
鼻总形态 (136)		鼻尖方向 (137)	
鼻基底 (138)		鼻孔形状 (139)	
指纹 (140)			

7 人类遗传资源隔离人群个性规范简表

隔离人群遗传资源描述规范简表

序号	类别	编码	字段名称	字段说明
1	1	101	经度	字符型字段, 填写 DDDFF, DDD 为 °、FF 为 '
2	1	102	纬度	字符型字段, 填写 DDDFF, DDD 为 °、FF 为 '
3	1	103	海拔	字符型字段, 单位为 m
4	1	104	地貌	按山地、高原、丘陵、盆地、平原五类编码
5	1	105	气候型	依据气温、降水量和其他要素的平均值及年变化特征, 进行逻辑判断编码
6	1	106	温度分类	按照地理环境温度分类分级行业标准
7	1	107	水的硬度	按极软水、软水、中等、硬水、极硬水编码, 具体见附件
8	1	108	土壤	按《中国土壤系统分类修订方案》分类编码
9	1	109	湿度分类	按照地理环境湿度分类分级行业标准
10	1	110	水文-河流分布	字符型字段, 填写流经当地的主要河流分布
11	1	111	河流径流量	字符型字段, 填写当地多年内流经河道上指定断面的全部水量的均值, 单位为 Km ³
12	1	112	采集对象居住所在地是否岛屿	对采集对象居住所在地是否岛屿做逻辑判断, 编码
13	1	113	岛屿面积	字符型字段, 单位为 km ²
14	2	201	采集对象居住所在地所属省/自治区/直辖市名称	字符型字段, 填写采集对象居住所在地所属省/自治区/直辖市名称
15	2	202	采集对象居住所在地所属市	字符型字段, 填写采集对象居住所在地所属市的名称
16	2	203	采集对象居住所在地所属县	字符型字段, 填写采集对象居住所在地所属县的名称
17	2	204	采集对象居住所在地所属乡	字符型字段, 填写采集对象居住所在地所属乡的名称
18	2	205	人口分布	根据采集对象居住所在地的人口居住情况编码
19	2	206	人口数量	字符型字段, 填写采集对象居住所在地区县的人口数量, 单位为人
20	2	207	人口密度	字符型字段, 填写采集对象居住所在地区县的人口密度, 单位是人/平方公里
21	2	208	公路状况	按高速公路、一级公路、二级公路、三级公路、四级公路分类编码
22	2	209	铁路状况	
23	2	210	航(水)路状况	
24	2	211	航(空)路状况	
25	2	212	人均收入	字符型字段, 单位为元(RMB)/人
26	3	301	地方病	填写采集对象居住所在地地方病名称

27	3	302	居民发病率	字符型字段，填写采集对象居住所在地地方病发病率
28	3	303	疫源地状况	填写当地是否有疫源地，并注明疾病名称
29	4	401	居民宗教信仰	按佛教、道教、伊斯兰教、天主教、基督教、其它、无 编码
30	4	402	民族种类	按照国家标准 GB/T3304《中国各民族名称罗马字母拼写法和代码》编码，填写主要聚居的民族
31	4	403	语系	字符型字段，填写资源所用语言所属的语系类别
32	4	404	语支	字符型字段，填写资源所用语言所属的语支类别
33	4	403	样本所属该民族婚配取向	逻辑判断当地民族是否存在民族间的通婚，并字符型字段描述群体百分率
34	4	404	近亲结婚率	字符型字段，填写所采集样本里 5 代以内近亲结婚占全部调查结婚数的百分比
35	4	405	平均近亲指数	字符型字段，填写所采集样本里全部近亲结婚的夫妇间的亲缘系数的总和除以 2，再除以所调查的全部婚姻人数得到的数值
36	4	406	异族结婚率	字符型字段，填写所采集样本里全部近亲结婚的夫妇间的亲缘系数的总和除以 2，再除以所调查的全部婚姻人数得到的数值
37	4	407	通婚距离	按照婚配双方原出生地之间的直线地理距离的大小及群体比率逻辑判断编码，并字符型字段描述群体百分率
38	5	501	身高	字符型字段，填写被测者头顶点至地面的垂直距离
39	5	502	耳屏点高	字符型字段，填写被测者耳屏点到地面的垂直距离
40	5	503	指距	字符型字段，填写被测者两臂向侧方用力平伸时，左右指间点之间的直线距离
41	5	504	髌前棘点高	字符型字段，填写被测者髌前棘点到地面的垂直距离
42	5	505	坐高	字符型字段，指被测者躯干挺直坐在高度适当的板凳上，测量头顶至凳面的垂直距离
43	5	506	肩宽	字符型字段，填写被测者两侧肩峰点之间的距离
44	5	507	骨盆宽	字符型字段，填写被测者两测髂点间的距离
45	5	508	平静胸围	字符型字段，填写被测者乳头水平的胸廓周长
46	5	509	腰围	字符型字段，填写被测者经过脐的中心，水平地围绕腰部的长度
47	5	510	体重	字符型字段，填写被测者身体重量，测量时要减去衣重
48	5	511	头长	字符型字段，填写被测者自眉间点至头后点的距离
49	5	512	头宽	字符型字段，填写被测者左右头侧点之间的直线距离
50	5	513	额最小宽	字符型字段，填写被测者两侧额颞点之间的距离
51	5	514	面宽	字符型字段，填写被测者左右颧点之间的距离
52	5	515	下颌角间宽	字符型字段，填写被测者左右下颌角点之间的距离

53	5	516	眼内角间宽	字符型字段, 填写被测者左右眼内角点之间的距离
54	5	517	鼻宽	字符型字段, 填写被测者左右鼻翼点之间的距离
55	5	518	口宽	字符型字段, 填写被测者口自然松弛状态下两侧口角点之间的距离
56	5	519	耳上头高	字符型字段, 填写被测者头部位于眼耳平面, 自头顶点至眼耳平面的垂直距离
57	5	520	容貌面高	字符型字段, 填写被测者头部自发缘点至颏下点的距离
58	5	521	形态面高	字符型字段, 填写被测者鼻根点至龈点的距离
59	5	522	鼻高	字符型字段, 填写被测者鼻根点至鼻下点的距离
60	5	523	唇高	字符型字段, 填写被测者上唇点至下唇点的距离
61	5	524	容貌耳长	字符型字段, 填写被测者耳上点至耳下点的距离
62	5	525	容貌耳宽	字符型字段, 填写被测者耳前点至耳后点的距离
63	5	526	头水平围	字符型字段, 填写被测者经眉间点, 绕过头的侧面和头后点的头周长
64	5	527	达尔文结	按照位于耳轮后上部内侧的小突起显著情况分类编码
65	5	528	耳廓外形	方形、卵圆形、椭圆形、梨形、圆形、三角形、菱形
66	5	529	耳垂形状	按照耳垂形状编码
67	5	530	上眼睑皱褶	按照皱褶距睫毛的距离编码
68	5	531	蒙古褶	按照上眼睑皱褶向眼内角延续情况编码
69	5	532	上唇突度	按照唇皮肤部的前凸程度编码
70	5	533	上唇皮肤部高度	按照上唇皮肤部高度分类编码
71	5	534	红唇厚度	按照口正常闭合时上下红唇在正中面上的高度分类编码
72	5	535	肤色 (海特列希加氏分类法)	按照海特列希加氏分类法分类编码
73	5	536	头发	按照头发的弯曲程度编码
74	5	537	发旋数目	按照发旋的数目编码
75	5	538	发旋方向	按照发旋方向编码
76	5	539	发旋位置	按照发旋位置编码
77	5	540	胡须	按照胡须的稀疏程度及分布情况编码
78	5	541	脸型	椭圆形、卵圆形、倒卵圆形、圆形、方形、菱形、梯形、倒梯形、五角形
79	5	542	眼裂高度	按照指被测者直视正前方时, 两眼睑间的最大距离分类编码
80	5	543	眼裂倾斜度	按照眼内角、眼外角的位置高低关系编码
81	5	544	鼻根高度	按照鼻根在两眼内角连线上的垂直高度情况编码
82	5	545	鼻总形态	按照鼻硬骨、软骨的凹凸情况编码
83	5	546	鼻尖方向	上翘、向前、下垂
84	5	547	鼻基底	按照鼻中隔和两鼻孔的外侧缘的位置编码
85	5	548	鼻孔形状	圆形或方形、卵圆形或三角形、椭圆形

86	5	549	指纹	按照手指末指节掌面的嵴纹的分布情况编码
----	---	-----	----	---------------------

注：其他字段请参见人类遗传资源描述规范中详细说明。

www.egene.org.cn

www.egene.org.cn

8 人类遗传资源隔离人群个性描述规范字段说明

8.1 采集对象居住所在地自然地理信息

1.1 经度

字符型字段，填写 DDDFF，DDD 为 °、FF 为 '，记录资源所在县的经度。

1.2 纬度

字符型字段，填写 DDDFF，DDD 为 °、FF 为 '，记录资源所在县的纬度。

1.3 海拔

字符型字段，单位为 m

1.4 地貌

1 位阿拉伯数字，依据地貌进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=山地，2=高原，3=丘陵，4=盆地，5=平原。

1.5 气候型

1 位阿拉伯数字，依据气温、降水量和其他要素的平均值及年变化特征，进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=大陆性气候，2=海洋性气候，3=季风气候，4=沙漠气候，5=草原气候，6=地中海式气候，7=苔原气候，8=冰原气候。

1.6 温度分类

1 位阿拉伯数字，以年平均气温值 20℃、0℃为界对地球表面温度进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=热带，2=温带，3=寒带。

1.7 水的硬度

水的硬度表示方法有好几种，常用的表示方法是以度为单位：1 L 水中含有钙、镁等盐的总量相当于 10 mg CaO 时，称为 1 度。按照硬度的大小，进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=极软水，2=软水，3=中等，4=硬水，5=极硬水，具体见附件 1。

1.8 土壤

1 位阿拉伯数字，按《中国土壤系统分类修订方案》进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=高山寒漠土，2=高山草甸土，3=高山草原土，4=山地森林土，5=山地草甸土，6=灰褐土，7=栗钙土，8=沼泽化草甸土，9=沼泽土，10=潮土，11=泥炭土，

12=风沙土 13=黑垆土, 14=褐土, 15=棕壤, 16=黄棕壤, 17=黄褐土, 18=黄绵土, 19=水稻土, 20=新积土, 21=盐碱土, 22=冻土, 33=其他, 可复选。

1.9 湿度分类

1 位阿拉伯数字, 以年平均湿度值 40%、80%为界对湿度分类, 并对字段进行赋值, 填写: 1=干燥, 2=湿润, 3=潮湿。

1.10 水文-河流分布

字符型字段, 填写采集对象居住所在地流经的主要河流分布

1.11 河流径流量

字符型字段, 填写当地多年内流经河道上指定断面的全部水量的均值, 单位为 Km^3

1.12 是否岛屿

1 位阿拉伯数字, 对采集对象居住所在地是否岛屿做逻辑判断, 并对字段进行赋值, 填写: 1=是, 2=否。

1.13 岛屿面积

字符型字段, 单位为 km^2

8.2 采集对象居住所在地经济地理信息

2.1 采集对象居住所在地所属省/自治区/直辖市

字符型字段, 填写采集对象居住所在地所在省/自治区/直辖市名称。

2.2 采集对象居住所在地所属市

字符型字段, 填写采集对象居住所在地所在市的名称。

2.3 采集对象居住所在地所属县

字符型字段, 填写采集对象居住所在地所在县的名称。

2.4 采集对象居住所在地所属乡

字符型字段, 填写采集对象居住所在地所在乡的名称。

2.5 人口分布

1 位阿拉伯数字, 根据采集对象居住所在地的人口居住地情况, 进行逻辑判断, 并对字段进行赋值, 填写: 1=单一聚居, 2=杂居。

1 单一聚居: 是指从采集对象居住所在地的人口分布看, 目标人群单一居住在某地或在居住人口中占绝对优势。

2 杂居：是指是指从采集对象居住所在地的人口分布看，目标人群与其他非研究对象人群混合居住在某地。

2.6 人口数量

字符型字段，填写采集对象居住所在地区县的人口数量，单位为人。

2.7 人口密度

字符型字段，填写采集对象居住所在地区县的人口密度，单位是人/平方公里。

2.8 公路状况

1 位阿拉伯数字，根据采集对象居住所在地公路状况进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=高速公路，2=一级公路，3=二级公路，4=三级公路，5=四级公路，9=不详分类，可复选。

2.9 铁路状况

1 位阿拉伯数字，根据采集对象居住所在地有无铁路进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=有，2=无。9=不详。

2.10 航（水）路状况

1 位阿拉伯数字，根据采集对象居住所在地有无航（水）路进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=有，2=无，9=不详。

2.11 航（空）路状况

1 位阿拉伯数字，根据采集对象居住所在地有无航（空）路进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=有，2=无，9=不详。

2.12 人均收入

字符型字段，单位为元(RMB)/人。

8.3 采集对象居住所在地医学地理信息

3.1 地方病

2 位阿拉伯数字，填写：1=方性甲状腺肿，2=克山病，3=大骨节病，4=克汀病，5=地方性氟中毒，6=钩端螺旋体病，7=疟疾，8=血吸虫病，9=恙虫病，10=流行性脑脊髓膜炎，11=流行性出血热，12=钩虫病，13=野兔热，14=其他，0=不详，可复选。

3.2 居民发病率

字符型字段，填写采集对象居住所在地地方病发病率，按上一条款列举疾病一一填

写。填写格式：地方病代码（此病的发病率%）。如 1（0.9%）、4（0.5%）。如有不详，只列举疾病代码，如 1、4（0.5%）。

3.3 疫源地状况

1 位阿拉伯数字，根据采集对象居住所在地有无疫源地进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=是，2=否，9=不详，如果是疫源地，用字符型字段注明疾病名称。

8.4 采集对象居住所在地社会文化信息

4.1 居民宗教信仰

1 位阿拉伯数字，根据采集对象居住所在地居民宗教信仰类别进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=佛教，2=道教，3=伊斯兰教，4=天主教，5=基督教，6=其它，7=无，可复选。

4.2 民族种类

2 位阿拉伯数字组成，人体生物样本涉及民族分类均采用经国家认定的民族名称，编码参考国家标准 GB/T3304-1991《中华人民共和国各民族名称的罗马字母拼写法和代码》，补充了两个编码。具体编码见人类遗传资源共性描述规范。

4.3 语系

字符型字段，填写资源所用语言所属的语系类别。

4.4 语支

字符型字段，填写资源所用语言所属的语支类别。

4.5 样本所属该民族婚配取向

1 位阿拉伯数字，对当地民族是否存在民族间的通婚情况及群体通婚比率进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=族内，2=族际，9=不详。在此基础上字符型字段描述群体百分率

婚配取向	选项百分率	族内（1）	族际（2）	不详（3）

4.6 近亲结婚

字符型字段，填写所采集样本里 5 代以内近亲结婚占全部调查结婚数的百分比。（参考杜若甫. 中国人群体遗传学. 科学出版社. 2004）。填写格式：样本所属人群近亲结婚

率。如总样本量为 10，样本中近亲结婚数为 2，则为 20%，每个近亲样本相应表格中填写： 20%，非近亲样本相应表格中填写： 0

4.7 平均近亲指数

字符型字段，是指所采集样本里全部近亲结婚的夫妇间的亲缘系数的总和除以 2，再除以所调查的全部婚姻人数得到的数值。（参考杜若甫. 中国人群体遗传学. 科学出版社. 2004）。填写格式：样本整体平均近亲指数，如 1.25%。

亲缘系数表示双亲间的亲缘程度，是说明双亲间的遗传相关程度,亲缘关系分为旁系亲属和直系亲属两类。

旁系亲属间的亲缘系数公式：

$$R_{SD} = \frac{\sum [(\frac{1}{2})^N (1 + F_A)]}{\sqrt{(1 + F_S)(1 + F_D)}}$$

其中：RSD 表示个体 S 和 D 间的亲缘系数；N 为 S 和 D 分别到共同祖先的代数之和；
N=n1+n2；FS 为个体 S 的近交系数；FD 为个体 D 的近交系数； FA 为共同祖先的近交系数

• 直系亲属间的亲缘系数公式：

一个体与其某个祖先间的亲缘系数

$$R_{xA} = \sum (\frac{1}{2})^N \sqrt{\frac{1 + F_A}{1 + F_x}}$$

式中，R_{xA}为个体到其祖先A个体间的亲缘系数；N为由个体X到其祖先A的世代数；
F_x为个体的近交系数；F_A为A个体的近交系数。

4.8 异族结婚率

字符型字段，是指所采集样本里全部异族结婚的夫妇数占所调查的全部婚姻人数得到的百分比。（参考杜若甫. 中国人群体遗传学. 科学出版社. 2004）。填写格式：样本所属类别结婚率。如总样本量为 10，样本中异族结婚数为 2，则为 20%，每个异族结婚样本相应表格中填写： 20%，非异族结婚样本相应表格中填写： 0

4.9 通婚距离

亦称为婚姻距离，是指婚配双方最终择偶的空间范围,常用双方原出生地之间的直线地理距离来表示，此数值可以作为界定隔离人群及隔离程度的参考性指标。按照此距离大小进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写 1=小于 5km，2=介于 5 到 15km 之间，3=

大于 15km。在此基础上字符型字段描述群体百分率（参考杜若甫.《中国人群体遗传学》本规范自定义）

通婚 距离	选项	<5km	5~~15km	>15km
	百分率			

填写格式：样本本人所属编码（样本按规范分类亚群所占百分率），如某三人分别填写：1（10%）、2（80%）、3（10%）。

8.5 样本采集者体质特征信息

参吴汝康等编写的《人体测量方法》和《Physical Anthropology Practical》所介绍的方法和标准编写此部分。

5.1 身高

字符型字段，填写被测者头顶点至地面的垂直距离，用马丁测高议测定。

5.2 耳屏点高

●字符型字段，填写被测者耳屏点到地面的垂直距离，用马丁测高议测定。

5.3 指距

字符型字段，填写被测者两臂向侧方用力平伸时，左右指间点之间的直线距离，用马丁测高议测定。

5.4 髂前棘点高

字符型字段，填写被测者髂前棘点到地面的垂直距离，用马丁测高议测定。

5.5 坐高

字符型字段，指被测者躯干挺直坐在高度适当的板凳上，测量头顶至凳面的垂直距离，用马丁测高议测定。

5.6 肩宽

字符型字段，填写被测者两侧肩峰点之间的距离，用圆杆直角规测量。

5.7 骨盆宽

字符型字段，填写被测者两测髂点间的距离，用大弯角规测量。

5.8 平静胸围

字符型字段，填写被测者乳头水平的胸廓周长，用软尺测量。

5.9 腰围

字符型字段，填写被测者经过脐的中心，水平地围绕腰部的长度，用软尺测量。

5.10 体重

字符型字段，填写被测者身体重量，测量时要减去衣重。

5.11 头长

字符型字段，填写被测者自眉间点至头后点的距离，用弯角规测量，头发包括在内。

5.12 头宽

字符型字段，填写被测者左右头侧点之间的直线距离，用弯角规测量。

5.13 额最小宽

字符型字段，填写被测者两侧额颞点之间的距离，用弯角规测量。

5.14 面宽

字符型字段，填写被测者左右颧点之间的距离，用弯角规测量。

5.15 下颌角间宽

字符型字段，填写被测者左右下颌角点之间的距离，用弯角规测量。

5.16 眼内角间宽

字符型字段，填写被测者左右眼内角点之间的距离，用弯角规测量。

5.17 鼻宽

字符型字段，填写被测者左右鼻翼点之间的距离，用直角规测量。

5.18 口宽

字符型字段，填写被测者口自然松弛状态下两侧口角点之间的距离，用直角规测量。

5.19 耳上头高

字符型字段，填写被测者头部位于眼耳平面，自头顶点至眼耳平面的垂直距离，用圆杆直角规带耳针测量。

5.20 容貌面高

字符型字段，填写被测者头部自发缘点至颏下点的距离。

5.21 形态面高

字符型字段，填写被测者鼻根点至龈点的距离。

5.22 鼻高

字符型字段，填写被测者鼻根点至鼻下点的距离，用直角规测量。

5.23 唇高

字符型字段，填写被测者上唇点至下唇点的距离，用直角规测量。

5.24 容貌耳长

字符型字段，填写被测者耳上点至耳下点的距离，用直角规测量。

8.25 容貌耳宽

字符型字段，填写被测者耳前点至耳后点的距离，用直角规测量。

5.26 头水平围

字符型字段，填写被测者经眉间点，绕过头的侧面和头后点的头周长，与矢状面垂直。

5.27 达尔文结

1 位阿拉伯数字，按照位于耳轮后上部内侧的小突起显著情况进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=显著（或锐利），2=中等（带圆形），3=微显（痕迹），4=缺失。

5.28 耳廓外形

● 1 位阿拉伯数字，按照耳廓外形进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=方形，2=卵圆形，3=椭圆形，4=梨形，5=圆形，6=三角形，7=菱形。

- 1 方形：耳壳上缘、外缘均较直。
- 2 卵圆形：最大容貌耳宽在上 1/3 处。
- 3 椭圆形：最大容貌耳宽在中部。
- 4 梨形：与椭圆形相似，但耳壳中部由凹陷
- 5 圆形：整个耳壳较近圆形
- 6 三角形：最大容貌耳宽在上部
- 7 菱形：耳壳外缘较直，但上缘呈角状上突

5.29 耳垂形状

1 位阿拉伯数字，按照耳垂形状进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=圆形，2=方形，3=三角形。

- 1 圆形：耳垂向下悬挂呈舌状
- 2 方形：耳垂略呈方形，其下部下缘几乎呈直线，与颊部皮肤相垂直
- 3 三角形：耳垂下部下缘向上吊起

5.30 上眼睑皱褶

1 位阿拉伯数字，按照皱褶距睫毛的距离进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：0=0 级，1=1 级，2=2 级，3=3 级。

- 0 0 级：无皱褶
- 1 1 级：皱褶距睫毛在 2mm 以上
- 2 2 级：皱褶靠近睫毛，距离 1—2mm
- 3 3 级：皱褶达睫毛处，甚至超过

5.31 蒙古褶

1 位阿拉伯数字，按照上眼睑皱褶向眼内角延续情况进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：0=0 级，1=1 级，2=2 级，3=3 级。

- 0 0 级：无蒙古褶
- 1 1 级：微显，皱襞稍微盖住泪阜一点
- 2 2 级：中等，皱襞约盖住泪阜一半
- 3 3 级：甚显，泪阜几乎完全被覆盖住

5.32 上唇突度

1 位阿拉伯数字，按照唇皮肤部的前凸程度进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=凸唇，2=正唇，3=缩唇。

- 1 突唇：上唇皮肤部明显前突
- 2 正唇：上唇皮肤部大体直立
- 3 缩唇：上唇皮肤部后缩

5.33 上唇皮肤部高度

1 位阿拉伯数字，按照上唇皮肤部高度进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=低，2=中等，3=高。

- 1 低：上唇皮肤部高度在 12mm 以下
- 2 中等：高度在 12—19mm
- 3 高：高度在 19mm 以上

5.34 红唇厚度

1 位阿拉伯数字，按照口正常闭合时上下红唇在正中面上的高度进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=薄唇、2=中唇、3=厚唇、4=肿胀。

- 1 薄唇:上红唇几乎看不到
- 2 中唇: 上红唇厚度在 8—10mm
- 3 厚唇: 上红唇厚度在 10mm 以上
- 4 肿胀: 上下红唇明显鼓胀, 而且明显外翻

5.35 肤色 (海特列希加氏分类法)

1 位阿拉伯数字, 按照海特列希加氏分类法分类 (参吴汝康等《人体测量方法》), 进行逻辑判断, 并对字段进行赋值, 填写: 1=白色, 2=黄棕色, 3=黑色。

5.36 头发

1 位阿拉伯数字, 按照头发的弯曲程度进行逻辑判断, 并对字段进行赋值, 填写: 1=硬直发, 2=平直发, 3=波发。

1 硬直发: 发的方向自始至终很少变化。将头发放在纸上, 无论如何转动, 均与纸面相接触。

2 平直发: 头发紧贴在头上, 单根头发在平面上有不甚明显的弯曲

3 波发: 与平直发的区别在于弯曲较为明显, 但在 4—5cm 长的范围内, 通常只有一个或一个以上弯曲。

5.37 发旋数目

1 位阿拉伯数字, 按照发旋的数目进行逻辑判断, 并对字段进行赋值, 填写: 1=单旋, 2=双旋, 3=多旋。

5.38 发旋方向

1 位阿拉伯数字, 按照发旋方向进行逻辑判断, 并对字段进行赋值, 填写: 1=顺时针, 2=逆时针。

5.39 发旋位置

1 位阿拉伯数字, 按照发旋位置进行逻辑判断, 并对字段进行赋值, 填写: 1=左侧, 2=右侧, 3=头部中线上, 4=其它部位。

5.40 胡须

1 位阿拉伯数字, 按照胡须的稀疏程度及分布情况进行逻辑判断, 并对字段进行赋值, 填写: 1=1 级, 2=2 级, 3=3 级, 4=4 级, 5=5 级。

1 1 级: 极少, 颈部的胡须很稀疏, 耳旁有时只有少许几根胡须

2 2 级: 少, 耳前胡须成片, 颈部的下方及前方胡须也连成一片, 但不密, 且下

颌角处往往无胡须

3 3级：中等，自一侧耳前经颊部至另一侧耳前连成一片，但较窄，且较稀，尤其是面颊部下方

4 4级：多，胡须满布整个面颊部及颈部，但面颊部不十分浓密

5 5级：极多，胡须浓密，满布整个面颊部，范围较广。

5.41 面型

1 位阿拉伯数字，按照面型进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=椭圆形，2=卵圆形，3=倒卵圆形，4=圆形，5=方形，6=菱形，7=梯形，8=倒梯形，9=五角形。

8.42 眼裂高度

1 位阿拉伯数字，按照指被测者直视正前方时，两眼睑间的最大距离进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=细窄，2=中等，3=高宽。

5.43 眼裂倾斜度

1 位阿拉伯数字，按照眼内角、眼外角的位置高低关系编码，进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=眼内角及眼外角在同一水平线上，2=眼内角高于眼外角，3=眼内角低于眼外角。

5.44 鼻根高度

1 位阿拉伯数字，按照鼻根在两眼内角连线上的垂直高度进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=低平，2=中等，3=较高。

1 低平：鼻根微高于两眼内角的连线

2 中等：在低平和较高之间

3 较高：鼻根明显高于两眼内角连线

5.45 鼻总形态

1 位阿拉伯数字，按照鼻硬骨、软骨的凹凸情况进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=凹型，2=凸型，3=波浪型。

1 凹形

——凹凹形：硬骨部和软骨部都为凹形

——直凹形：硬骨部为直形，软骨部为凹形

——凹直形：硬骨部为凹形，软骨部为直形

——直形：硬骨部和软骨部都为直形

2 凸形

——凸直形：硬骨部为凸形，软骨部为直形

——凸凸形：硬骨部和软骨部都为凸形

——一直凸形：硬骨部为直形，软骨部为凸形

3 波浪形

——凹凸形：硬骨部为凹形，软骨部为凸形

——凸凹形：硬骨部为凸形，软骨部为凹形

5.46 鼻尖方向

1 位阿拉伯数字，填写：1=上翘，2=向前，3=下垂。

5.47 鼻基底

1 位阿拉伯数字，按照鼻中隔和两鼻孔的外侧缘的位置进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=上翘，2=水平，3=下垂。

5.48 鼻孔形状

1 位阿拉伯数字，填写：1=圆形或方形，2=卵圆形或三角形，3=椭圆形。

5.49 指纹

1 位阿拉伯数字，按照手指末指节掌面的嵴纹的分布情况进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=平弓，2=帐弓，3=尺侧箕，4=桡侧箕，5=真斗，6=双箕斗，7=复合斗。

1 平弓：纹线由手指的一侧呈弧形的流向并中止于另一侧，无三叉

2 帐弓：纹线由手指的一侧呈帐幕形流向并终止于另一侧，在手指的中部有一个三叉

3 尺侧箕：花纹区的纹线由手指的尺侧发出，先流向桡侧，然后又折回流向尺侧并终止于尺侧缘，在手指的桡侧有一个三叉。

4 桡侧箕：花纹区的纹线由手指的桡侧发出，先流向尺侧，然后又折回流向桡侧并终止于桡侧缘，在手指的尺侧有一个三叉。

5 真斗：由一条以上的环线、螺形线组成花纹区，有一个核心点和二个三叉

6 双箕斗：由两个完整的箕型纹相互重叠或围绕而成，有两个核心和两个三叉

7 复合斗：不属于上述两种斗型纹的各种复杂形式的斗型纹，具有两个或两个以上的核心点和三叉。

8.6 其他字段说明

人类遗传资源描述规范部分字段请参考相应字段说明，对规范已列出的描述暂时没有获得的相关信息的选项，一律填无。

www.egene.org.cn

www.egene.org.cn

附录 A（资料性附录）：中国人类遗传资源隔离人群个性描述规范分类分级编码简表

水的硬度分类

代码	1	2	3	4	5
名称	极软水	软水	中等	硬水	极硬水
硬度	0—4.2	4.2—8.4	8.4—16.8	16.8—28.0	>28.0

附录 B（参考性附录）：中国人类遗传资源隔离人群个性描述规范描述示例

护照信息			
平台资源号 (1)		资源编号 (2)	
内部编号 (3)			
实物信息			
资源归类 (4)		资源分类 (5)	
样本类型 (6)		样本定量 (7)	
器官来源 (8)		采集日期 (9)	
保存条件 (10)		保存期限 (11)	
实物状态 (12)		生物安全 (13)	
资源用途 (14)			
基本信息			
性别 (15)		出生年月 (16)	
籍贯 (17)		民族 (18)	
居住地 (19)		职业 (20)	
婚姻状况 (21)		血型 (22)	
生命周期 (23)		文化程度 (24)	
健康状况 (25)			
特征信息			
鉴定资料 (26)		干预资料 (27)	
流行病学资料 (28)		随访资料 (29)	
家族资料 (30)		疾病别名 (31)	
其它资料 (32)			
采集信息			
采集机构 (33)		知情同意 (34)	
保存单位 (35)		采集设计 (36)	
项目经费来源 (37)		成果 (38)	
备注 (39)			
关联信息			
家系标记 (40)		家系患者 (41)	
组别标记 (42)		病例对照 (43)	
对象标记 (44)		样本说明 (45)	
图像信息			
图像 (46)			
共享信息			
共享方式 (47)		获取途径 (48)	
联系单位 (49)		邮政编码 (50)	
联系电话 (51)		联系人 (52)	

E-mail (53)		共享利用信息 (54)	
采集对象居住所在地自然地理信息			
经度 (55)		纬度 (56)	
海拔 (57)		地貌 (58)	
气候型 (59)		温度分类 (60)	
水的硬度 (61)		土壤 (62)	
湿度分类 (63)		水文-河流分布 (64)	
河流径流量 (65)		采集对象居住所在地是否岛屿 (66)	
岛屿面积 (67)			
采集对象居住所在地经济地理信息			
采集对象居住所在地省/自治区/直辖市 (68)		采集对象居住所在地市 (69)	
采集对象居住所在地所属县 (70)		采集对象居住所在地所属乡 (71)	
人口分布 (72)		人口数量 (73)	
人口密度 (74)		公路状况 (75)	
铁路状况 (76)		航(水)路状况 (77)	
航(空)路状况 (78)		人均收入 (79)	
采集对象居住所在地医学地理信息			
地方病 (80)		居民发病率 (81)	
疫源地状况 (82)			
采集对象居住所在地社会文化信息			
居民宗教信仰 (83)		民族种类 (84)	
语系 (85)		语支 (86)	
婚配取向 (87)	选项		近亲结婚率 (88)
	百分比		
平均近亲指数 (89)		异族结婚率 (90)	
通婚距离 (91)	选项		
	百分比		
样本采集者体质特征信息			
身高 (92)		耳屏点高 (93)	
指距 (94)		髂前棘点高 (95)	
坐高 (96)		肩宽 (97)	
骨盆宽 (98)		平静胸围 (99)	
腰围 (100)		体重 (101)	
头长 (102)		头宽 (103)	
额最小宽 (104)		面宽 (105)	
下颌角间宽 (106)		眼内角间宽 (107)	

鼻宽 (108)		口宽 (109)	
耳上头高 (110)		容貌面高 (111)	
形态面高 (112)		鼻高 (113)	
唇高 (114)		容貌耳长 (115)	
容貌耳宽 (116)		头水平围 (117)	
达尔文结 (118)		耳廓外形 (119)	
耳垂形状 (120)		上眼睑皱褶 (121)	
蒙古褶 (122)		上唇突度 (123)	
上唇皮肤部高度 (124)		红唇厚度 (125)	
肤色 (海特列希加氏分类法) (126)		头发 (127)	
发旋数目 (128)		发旋方向 (129)	
发旋位置 (130)		胡须 (131)	
面型 (132)		眼裂高度 (133)	
眼裂倾斜度 (134)		鼻根高度 (135)	
鼻总形态 (136)		鼻尖方向 (137)	
鼻基底 (138)		鼻孔形状 (139)	
指纹 (140)			

参考文献

中国自然地理地貌分册, 科学出版社, 1980

国家及各级疾病控制中心公布的流行病学调查报告

人体测量方法, 科学出版社, 1984

中国人群体遗传学. 科学出版社. 2004

www.eгене.org.cn
www.eгене.org.cn