

中国人类遗传资源 家系个性描述规范

Particular Description Specification
for the Information of Chinese Family Genetic Resources

(讨论稿)

中国人类遗传资源平台项目组

二〇〇六年四月十七日

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：中国人类遗传资源家系个性描述规范

编号：NIPCGR-DCI-07

www.egene.org.cn

目 录

前 言.....	1
1 范围.....	2
2 定义.....	3
3 规范性引用文件.....	4
4 原则.....	5
5 编写方法.....	6
6 家系遗传资源描述表.....	7
7 家系遗传资源描述规范字段说明简表.....	10
8 中国人类遗传资源家系个性描述规范.....	14
8.1 特异性状信息.....	14
8.2 家系遗传资源采集地信息.....	14
8.3 家系遗传资源家系信息.....	16
8.4 家系中的个体信息.....	16
8.5 医学指标.....	19
8.6 其它字段.....	19
附录A（资料性附录）：中国人类遗传资源家系个性描述规范分类分级编码简表.....	20
附录B（参考性附录）：中国人类遗传资源家系个性描述规范示例.....	21
参考文献.....	24

前言

为了确保中国家系遗传资源信息能有序、准确而有效地进入数据库保存，特制定中国人人类遗传资源家系个性描述规范，以便于中国家系遗传资源的长期保存与共享。

中国家系遗传资源不同于一般遗传资源，本规范对中国家系资源的定义、分类、采集地信息、共性和个体信息、环境因素、行为因素、医学指标等内容进行了详细的描述，使得资源的收录有所依照。

本规范为第一次制定。

1 范围

本规范对中国家系遗传资源的共性和个体信息、环境因素、行为因素、医学指标做了分类及描述，适用于收录中国家系遗传资源。

www.egene.org.cn

www.egene.org.cn

2 定义

2.1 家系

是指有共同血源关系的一群个体组成的群体，可追溯到同一祖先（或男性或女性）。

2.2 特异性状

指其发生具有一定家族聚集性特点的某类疾病。如先天愚型、糖尿病、精神分裂症等；或某种特殊生理状况，如长寿、二次换牙、对某种疾病的先天免疫、对某种药物敏感等；或某种特殊体质状况，如矮小等。

3 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。

GB/T 1.1-2000 标准的结构和编写规则

GB/T 6565-1999 《中华人民共和国职业分类与代码》

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 充分考虑家系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。
4. 6 个性领域一般性原则——考虑本领域的一般性特点
4. 7 研究数据、结果保密性原则

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) 特异性状信息
- 10) 家系遗传资源采集地信息
- 11) 家系遗传资源家系信息
- 12) 家系中的个体信息
- 13) 医学指标

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。

5.4 对规范已列出的描述暂时没有获得的相关信息，一律填无。

6 家系遗传资源描述表

家系遗传资源个性描述规范简表

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)	
特异性状信息			
特异性状判断 (55)		特异性状描述 (56)	
特异性状发生的种族 (民族) 差异性 (57)		遗传相关性 (58)	
遗传类别 (59)		特异性状在采样地(县 级)发生状况 (60)	
语系 (61)		语支 (62)	
家系遗传资源采集地信息			
经度 (63)		纬度 (64)	
海拔 (65)		气候型 (66)	
温度分类 (67)		湿度分类 (68)	
年均温 (69)		年平均降水量 (70)	
地貌 (71)		水文-河流分布 (72)	
河流径流量 (73)		主要土壤种类 (74)	
水的硬度 (75)		其它地理信息 (76)	
家系遗传资源家系信息			
家系大小 (77)		家系世代 (78)	
家系聚居方式 (79)		特殊的饮食习惯 (80)	
特殊的饮食嗜好 (81)		特殊习性 (82)	
家系中的个体信息			
家系遗传资源采集地 所属省/自治区/直辖市 (83)		家系遗传资源采集地所 属市 (84)	
家系遗传资源采集地 所属县 (85)		标本本人职业 (86)	
个人性状 (87)		个人性状的显隐性(88)	
家系世代排行 (89)		家系同辈排行 (90)	
个人嗜好 (91)		是否多胞胎 (92)	
标本号 (93)		母亲首次婚育年龄(94)	
父母婚姻状况 (95)		父亲性状 (96)	
父亲标本号 (97)		母亲性状 (98)	
母亲标本号 (99)		个人婚姻状况 (100)	
个人首次婚育年龄 (101)		是否近亲结婚 (102)	
近亲结婚类型 (103)		配偶状况 (104)	
配偶标本号 (105)		后代状况 (106)	
后代标本号 (107)		本人在同胞中的排行 (108)	
同胞状况 (109)		同胞标本号 (110)	
医学指标			

生理信息 (111)		生化信息 (112)	
其它生理信息 (113)			
现状史 (114)		既往史 (115)	
个人史 (116)		家族史 (117)	

www.egene.org.cn

www.egene.org.cn

7 家系遗传资源描述规范字段说明简表

序号	类别	编码	字段名称	字段说明
1-54	—	—	——	参考人类遗传资源描述规范相关字段说明
55	9	901	特异性状判断	根据资源特异类别逻辑判断编码
56	9	902	特异性状描述	字符型字段, 填写样本资源具体的特异性状名称
57	9	903	特异性状的种族(民族)差异性	根据资源特异性状发生率在种族(民族)间是否存在差异性逻辑判断编码
58	9	904	遗传相关性	根据资源特异性状是否与遗传相关进行逻辑判断编码
59	9	905	遗传类别	根据资源特异性状的遗传类别逻辑判断编码
60	9	906	特异性状在采样地(县级)发生状况	字符型字段, 填写该特异性状在采样地(县级)的发生率
61	9	907	语系	字符型字段, 填写资源所用语言所属的语系类别
62	9	908	语支	字符型字段, 填写资源所用语言所属的语支类别
63	10	1001	经度	字符型字段, 填写 DDDFF, DDD 为 °、FF 为 ', 记录资源所在县的经度
64	10	1002	纬度	字符型字段, 填写 DDDFF, DDD 为 °、FF 为 ', 记录资源所在县的纬度
65	10	1003	海拔	字符型字段, 单位为 m
66	10	1004	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
67	10	1005	温度分类	按照地理环境温度分类分级行业标准
68	10	1006	湿度分类	按照地理环境湿度分类分级行业标准
69	10	1007	年均温	字符型字段, 填写当地多年平均气温的均值, 单位为 °C
70	10	1008	年平均降水量	字符型字段, 填写当地多年降水量的平均值, 单位为 mm
71	10	1009	地貌	山地、高原、丘陵、盆地、平原
72	10	1010	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
73	10	1011	河流径流量	字符型字段, 填写采集对象居住所在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
74	10	1012	主要土壤种类	按《中国土壤系统分类(修订方案)》进行逻辑判断编码

序号	类别	编码	字段名称	字段说明
75	10	1013	水的硬度	按极软水、软水、中等、硬水、极硬水编码，具体见附件
76	10	1013	其它地理信息	字符型字段，填写提交人认为需要说明的其它特殊的\具体的\微环境信息
77	11	1101	家系大小	字符型字段，填写资源家系人数，以实际采样人数为准
78	11	1102	家系世代	字符型字段，填写资源家系世代数,以可以明确该特异性状存在的最大世代数，以可以明确该特异性状存在的最大世代数填写
79	11	1103	家系聚居方式	根据家系遗传资源的人口分布情况逻辑判断编码
80	11	1104	特殊的饮食习惯	字符型字段，填写资源家系明显不同于一般人群的饮食习惯，例如不按时饮食
81	11	1105	特殊的饮食嗜好	字符型字段，填写资源家系明显不同于一般人群的饮食嗜好，例如高盐含量食物，高辛辣食物，高油脂食物等
82	11	1106	特殊习性	字符型字段，填写资源家系明显不同于一般人群的习性，如特殊行为习惯、生活习惯等
83	12	1201	家系遗传资源采集地所属省/自治区/直辖市	字符型字段，填写家系遗传资源采集地所在省/自治区/直辖市名称
84	12	1202	家系遗传资源采集地所属市	字符型字段，填写家系遗传资源采集地所在市的名称
85	12	1203	家系遗传资源采集地所属县	字符型字段，填写家系遗传资源采集地所在县的名称
86	12	1204	标本本人职业	按国家标准 GB/T6565-1999《中华人民共和国职业分类与代码》取其大分类逻辑判断编码
87	12	1205	个人性状	根据样本本人是否有此特异性状逻辑判断编码
88	12	1206	个人性状的显隐性	如为单基因控制，填写完全外显、不完全外显、不规则显性、延迟外显、共显性等显性、、、隐性、携带
89	12	1207	家系世代排行	根据样本本人在家系图谱中世代排行情况逻辑判断编码
90	12	1208	家系同辈排行	根据样本本人在家系图谱中同辈排行情况逻辑判断编码
91	12	1209	个人嗜好	字符型字段，填写样本本人是否有特殊的嗜好，如抽烟或旱烟、酗酒等
92	12	1210	是否多胞胎	根据标本本人是否有同胞兄弟姐妹逻辑判断编码

序号	类别	编码	字段名称	字段说明
93	12	1211	标本号	字符型字段, 填写样本本人标本编号
94	12	1212	母亲首次婚育年龄	字符型字段, 填写样本本人母亲首次婚育年龄, 99 为不详
95	12	1213	父母婚姻状况	根据样本本人父母是否存在近亲结婚逻辑判断编码
96	12	1214	父亲性状	根据样本本人父亲是否有此特异性状逻辑判断编码
97	12	1215	父亲标本号	字符型字段, 填写样本本人父亲标本编号
98	12	1216	母亲性状	根据样本本人母亲是否有此特异性状逻辑判断编码
99	12	1217	母亲标本号	字符型字段, 填写样本本人母亲标本编号
100	12	1218	个人婚姻状况	根据样本本人是否结婚逻辑判断编码
101	12	1219	个人生育年龄	字符型字段, 填写样本本人生育年龄
102	12	1220	是否近亲结婚	根据样本本人是否存在近亲结婚逻辑判断编码
103	12	1221	近亲结婚类型	根据婚配双方的亲缘关系逻辑判断编码
104	12	1222	配偶状况	根据样本本人配偶是否有此特异性状逻辑判断编码
105	12	1223	配偶标本号	字符型字段, 填写样本本人配偶标本编号
106	12	1224	后代状况	根据样本本人后代是否有此特异性状逻辑判断编码
107	12	1225	后代标本号	字符型字段, 填写样本本人后代标本编号
108	12	1226	本人在同胞中的排行	1 位阿拉伯数字, 填写样本本人依照出生年月在兄弟姐妹中的排名
109	12	1227	同胞状况	根据样本本人兄弟姐妹是否有此特异性状逻辑判断编码
110	12	1228	同胞标本号	字符型字段, 填写样本本人兄弟姐妹标本编号
111	13	1301	体质和生理信息	根据是否提供生理信息包括身高、体重、头围、眼距、内眼角距离、外眼角是否平直, 上斜或下斜、平静胸围、腰围、体温、呼吸、脉搏、血压、肺活量相关信息进行逻辑判断
112	13	1302	生化信息	根据是否提供生化信息包括血糖、血脂、内分泌相关信息进行逻辑判断
113	13	1303	其它生理信息	字符型字段, 填写需要补充的样本生理状况其它信息, 尽可能细致的描述
114	13	1304	现状史	根据是否能够提供现状史进行逻辑判断编码
115	13	1305	既往史	根据是否能够提供既往史进行逻辑判断编码
116	13	1306	个人史	根据是否能够提供个人史进行逻辑判断编码

序号	类别	编码	字段名称	字段说明
117	13	1307	家族史	根据是否能够提供家族史进行逻辑判断编码

www.eгене.org.cn

www.eгене.org.cn

8 中国人类遗传资源家系个性描述规范

8.1 特异性状信息

8.1.1 特异性状判断

1 位阿拉伯数字，根据资源特异类别逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=疾病，2=特殊生理状况，3=特殊体质状况。

8.1.2 特异性状描述

字符型字段，填写样本资源具体的特异性状。如果属于疾病类，则填写中、英文疾病名；如果属于特殊生理状况则填写具体特性，如长寿、二次换牙、对某种疾病的先天免疫、对某种药物敏感等；特殊体质状况类，则用简要文字描述，填写特殊体质特征，如矮小等。

8.1.3 特异性状的种族（民族）差异性

1 位阿拉伯数字，根据资源特异性状发生频率在种族（民族）间是否存在差异性逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=是，2=否，3=不详。

8.1.4 遗传相关性

1 位阿拉伯数字，根据资源特异性状是否与遗传相关进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=是，2=否。

8.1.5 遗传类别

阿拉伯数字，如果资源特异性状与遗传相关，根据资源的遗传类别逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=常染色体显性遗传病，2=常染色体隐性遗传病，3=X 伴性显性遗传病，4=X 伴性隐性遗传病，5=Y 伴性遗传病，6=多基因病，7=染色体数量异常，8=染色体结构异常，9=线粒体遗传病，10=不详。

8.1.6 特异性状在采样地(县级)发生状况

字符型字段，填写该特异性状在采样地(县级)的发生率，以最新的流行病学调查资料或国家机关普查资料为准。

8.1.7 语系

字符型字段，填写资源所用语言所属的语系类别。

8.1.8 语支

字符型字段，填写资源所用语言所属的语支类别。

8.2 家系遗传资源采集地信息

8.2.1 经度

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

8.2.2 纬度

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

8.2.3 海拔

字符型字段，单位为 m

8.2.4 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=赤道季风气候，2=热带季风气候，3=副热带季风气候，4=温带季风气候，5=寒温带季风气候，6=高原气候。

8.2.5 温度分类

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。

8.2.6 湿度分类

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。

8.2.7 年均温

字符型字段，填写当地多年平均气温的均值，单位为℃。

8.2.8 年平均降水量

字符型字段，填写当地多年降水量的平均值，单位为 mm。

8.2.9 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。

8.2.10 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。

8.2.11 河流径流量

字符型字段，填写采集对象居住所在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

8.2.12 主要土壤种类

2 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。

8.2.13 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：1L 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。

8.2.14 其它地理信息

字符型字段，填写提交人认为需要说明的其它特殊的\具体的\微环境信息。

8.3 家系遗传资源家系信息

字符型字段，填写资源家系人数，以家系所涉及到的所有成员人数为准。

8.3.1 家系大小(人数)

字符型字段，填写资源家系人数，以涉及到的所有家系成员总人数为准。

8.3.2 家系世代

字符型字段，填写资源家系世代数,以可以明确该特异性状存在的最大世代数填写。

8.3.3 家系聚居方式:

1位阿拉伯数字，根据家系遗传资源的人口分布情况，进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=同一生活环境，2=不同生活环境，3=不详。

8.3.4 特殊的饮食习惯

字符型字段，填写资源家系明显不同于一般人群的饮食习惯，例如不按时饮食。

8.3.5 特殊的饮食嗜好

字符型字段，填写资源家系明显不同于一般人群的饮食嗜好，例如高盐含量食物，高辛辣食物，高油脂食物等。

8.3.6 特殊习性

字符型字段，填写资源家系明显不同于一般人群的习性，如特殊行为习惯。

8.4 家系中的个体信息

8.4.1 家系遗传资源采集地所属省/自治区/直辖市

字符型字段，填写家系遗传资源采集地所在省/自治区/直辖市名称

8.4.2 家系遗传资源采集地所属市

字符型字段，填写家系遗传资源采集地所在市的名称

8.4.3 家系遗传资源采集地所属县

字符型字段，填写家系遗传资源采集地所在县的名称

8.4.4 标本本人职业:

1位阿拉伯数字，样本本人职业根据国家标准 GB/T6565-1999《中华人民共和国职业分类与代码》，取其大分类，填写：1=国家机关、党群机关、企业事业单位负责人，2=专业技术人员，3=办事人员和有关人员，4=商业、服务业人员，5=农、林、牧、渔、水利业生产人员，6=生产、运输设备操作人员及有关人员，7=军人，8=不便分类的其它从

业人员，9=无业人员。

8.4.5 本人性状

1位阿拉伯数字，根据样本本人是否有此特异性状逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=有，2=无，3=不详。

8.4.6 性状的显隐性

1位阿拉伯数字，如此性状是单基因控制，根据样本本人表型性状的显隐性逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=完全外显，2=不完全外显，3=不规则显性，4=延迟外显，5=共显性等显性，6=隐性，7=携带，8=不详。

8.4.7 家系世代排行

1位阿拉伯数字，根据样本本人在家系图谱中世代排行情况逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=第一代，2=第二代，3=第三代，4=第四代，5=第五代。

8.4.8 家系同辈排行

阿拉伯数字，根据样本本人在家系图谱中同辈排行情况逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=第一，2=第二，3=第三，4=第四，5=第五，6=第六，7=第七，8=第八，9=第九，10=第十。

8.4.9 个人嗜好

字符型字段，填写样本本人是否有特殊的嗜好，如抽烟或旱烟、酗酒等。

8.4.10 是否多胞胎

1位阿拉伯数字，根据样本本人是否有孪生同胞兄弟姐妹逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=是，2=否。

8.4.11 标本号

字符型字段，填写样本本人标本编号。

8.4.12 母亲首次婚育年龄

字符型字段，填写样本本人母亲首次结婚年龄和首次生育年龄，格式为--/--（结婚年龄/生育年龄），99为不详。

8.4.13 父母婚姻状况

1位阿拉伯数字，根据样本本人父母是否存在近亲结婚逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=是，2=否，3=不详。

8.4.14 父亲性状

1位阿拉伯数字，根据样本本人父亲是否有此特异性状逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=有，2=无，3=不详。

8.4.15 父亲标本号

字符型字段，填写样本本人父亲标本编号。

8.4.16 母亲性状

1位阿拉伯数字，根据样本本人母亲是否有此特异性状逻辑判断，并对字段进行赋

值，填写：1=有，2=无，3=不详。

8.4.17 母亲样本号

字符型字段，填写样本本人母亲标本编号。

8.4.18 本人婚姻状况:

1 位阿拉伯数字，根据样本本人是否结婚逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=已婚，2=未婚，3=再婚，4=离婚或分居。

8.4.19 本人首次婚育年龄

字符型字段，填写样本本人首次结婚年龄和首次生育年龄，格式为--/--（结婚年龄/生育年龄），99 为不详

8.4.20 是否近亲结婚

1 位阿拉伯数字，根据样本本人是否存在近亲结婚逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=是，2=否。

8.4.21 近亲结婚类型

1 位阿拉伯数字，根据婚配双方的亲缘关系逻辑判断，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，6=6 级，具体参照附件。

8.4.21 配偶状况

1 位阿拉伯数字，根据样本本人配偶是否有此特异性状逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=有，2=无，3=不详。

8.4.22 配偶标本号:

字符型字段，填写样本本人配偶标本编号。

8.4.23 后代状况

1 位阿拉伯数字，根据样本本人后代是否有此特异性状逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=有，2=无，3=不详。

8.4.24 后代标本号

字符型字段，填写样本本人后代标本编号。如已死亡，填写 6=死亡（包括死产、流产）。

8.4.25 本人在同胞中的排行

1 位阿拉伯数字，填写样本本人在同胞兄弟姐妹中的排名，包括死产、流产和死亡成员。

8.4.26 同胞状况:

1 位阿拉伯数字，根据样本本人兄弟姐妹是否有此特异性状逻辑判断，并对字段进行赋值，填写：1=有，2=无，3=不详。

8.4.27 同胞标本号

字符型字段，填写样本本人兄弟姐妹标本编号。如已死亡，填写 6=死亡。

8.5 医学指标

8.5.1 体质和生理信息

根据是否提供生理信息包括身高、体重、头围、眼距、内眼角距离、外眼角是否平直，上斜或下斜、平静胸围、腰围、体温、呼吸、脉搏、血压、肺活量等相关信息进行逻辑判断，1=有，2=无，3=不详。

8.5.2 生化信息

根据是否提供生化信息包括血糖、血脂、内分泌相关信息进行逻辑判断，1=有，2=无，3=不详。

8.5.3 其它生理信息

字符型字段，填写需要补充的样本生理状况其它信息，尽可能细致的描述。

8.5.4 现状史

1 位阿拉伯数字，根据是否能够提供现状史进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写1=有，2=无，3=不详。现状史应包括该特异性状发生的情况与发生时间、主要症状的特点、内部与诱因、发展与演变、伴随症状、治疗经过等内容。

8.5.5 既往史

1 位阿拉伯数字，根据是否能够提供既往史进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写1=有，2=无，3=不详。既往史应包括：过去一般健康情况（如强壮、素健；体弱、多病、.传染病史和预防接种史（例如是否患过麻疹、白喉、疟疾、痢疾等传染病，何时何地接种过何种预防接种，有无对药物或其他物品的过敏史等）、其他疾病史（例如过去患过何种其他疾病，是否复发过，现在是否痊愈，现在还有何疾病表现）及疾病易感史等。

8.5.6 个人史

1 位阿拉伯数字，根据是否能够提供个人史进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写1=有，2=无，3=不详。个人史应该包括样本本人生活经历、精神状态、性格特征、饮食起居、婚姻生育等内容。

8.5.7 家族史

1 位阿拉伯数字，根据是否能够提供家族史进行逻辑判断，并对字段进行赋值，填写1=有，2=无，3=不详。家族史应包括样本本人家族中与本人长期生活相处的父母、兄弟姐妹、爱人、子女等及接触密切的人的健康、死亡和特异情况。

8.6 其它字段

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相关字段同人类遗传资源描述规范。

附录 A（资料性附录）：中国人类遗传资源家系个性描述规范分类分级编码简表

近亲等级表

近亲等级	家族成员	亲缘系数 r	近婚系数 F
1 级	亲子、同胞兄妹	1/2	1/4
2 级	叔侄女、舅甥女（姑侄）	1/4	1/8
3 级	亲表（堂）兄妹	1/8	1/16
4 级	表叔侄女、表舅甥女	1/16	1/32
5 级	从表（堂）兄妹	1/32	1/64
6 级	从表叔侄女（舅甥女）	1/64	1/128

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）：中国人类遗传资源家系 个性描述规范示例

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)	
特异性状信息			
特异性状判断 (55)		特异性状描述 (56)	
特异性状发生的种族 (民族) 差异性 (57)		遗传相关性 (58)	
遗传类别 (59)		特异性状在采样地(县 级)发生状况 (60)	
语系 (61)		语支 (62)	
家系遗传资源采集地信息			
经度 (63)		纬度 (64)	
海拔 (65)		气候型 (66)	
温度分类 (67)		湿度分类 (68)	
年均温 (69)		年平均降水量 (70)	
地貌 (71)		水文-河流分布 (72)	
河流径流量 (73)		主要土壤种类 (74)	
水的硬度 (75)		其它地理信息 (76)	
家系遗传资源家系信息			
家系大小 (77)		家系世代 (78)	
家系聚居方式 (79)		特殊的饮食习惯 (80)	
特殊的饮食嗜好 (81)		特殊习性 (82)	
家系中的个体信息			
家系遗传资源采集地 所属省/自治区/直辖市 (83)		家系遗传资源采集地所 属市 (84)	
家系遗传资源采集地 所属县 (85)		标本本人职业 (86)	
个人性状 (87)		个人性状的显隐性(88)	
家系世代排行 (89)		家系同辈排行 (90)	
个人嗜好 (91)		是否多胞胎 (92)	
标本号 (93)		母亲首次婚育年龄(94)	
父母婚姻状况 (95)		父亲性状 (96)	
父亲标本号 (97)		母亲性状 (98)	
母亲标本号 (99)		个人婚姻状况 (100)	
个人首次婚育年龄 (101)		是否近亲结婚 (102)	
近亲结婚类型 (103)		配偶状况 (104)	
配偶标本号 (105)		后代状况 (106)	
后代标本号 (107)		本人在同胞中的排行 (108)	
同胞状况 (109)		同胞标本号 (110)	
医学指标			

生理信息 (111)		生化信息 (112)	
其它生理信息 (113)			
现状史 (114)		既往史 (115)	
个人史 (116)		家族史 (117)	

www.egene.org.cn

www.egene.org.cn

参考文献

1. 医学遗传学基础，广东科技出版社，1982
2. 简明临床遗传病手册，中国医药科技出版社，1991
3. 《中国遗传病家系收集数据库》遗传性疾病家系和样本收集申报、登记表
4. 英汉遗传学词典薛京伦校译，上海科学出版社出版，2004. 8
5. 《中国土壤系统分类（修订方案）》，农业科技出版社，1995