

中国人类遗传资源平台
以医学诊断为目的采集的人类遗传
资源用于建库的伦理规范

中国人类遗传资源平台项目组

2007年4月

前 言

我国人口占世界总人数的 1/5，是人类遗传资源大国。解放前我国的医疗水平低，死亡率高，一些具有遗传缺陷的病人死亡率更高；解放后，医疗条件有了改善，疾病的医学诊断逐步发展。现科学家们已记载了几百种染色体综合征，已定位了两千多种遗传病和肿瘤的致病基因，已克隆了千余个疾病基因。在临床上，对遗传病的诊断主要是通过对病史、症状和体征进行分析，并通过家系分析以及实验室检查，包括基因诊断等手段来完成。为了医学诊断而采集人类遗传资源是进行各种实验室检查和基因诊断的前提，因此以医学诊断为目的采集的人类遗传资源不断增多，这部分资源在用于疾病诊断的同时，也是研究人类基因组多样性、人类进化和人类疾病相关基因的宝贵材料，可用于建立中国人相关疾病遗传资源库，继而以各种形式合作、研究和开发这类资源，对寻找可能用来诊断疾病和易感人群的手段、开发个体化的临床疾病治疗方式、研究和开发可以预防和治疗老年疾病的药物都有着重要意义和前景。

但是与以研究为目的采集的人类遗传资源用于建库相比，以医学诊断为目的采集的人类遗传资源用于建库具有其特殊性，因此两者所需遵循的伦理学规范也不尽相同，我国尚缺少统一的有关以医学诊断为目的采集的人类遗传资源用于建库的伦理规范，为使从事相关工作的人员有章可循，我们根据工作的积累，并参考了现有国际国内的相关伦理学指南，制定了本规范。

目次

前言

1 范围.....	1
2 引用文献.....	1
3 术语和定义.....	1
4 以医学诊断为目的采集的人类遗传资源用于建库的伦理规范.....	2

以医学诊断为目的采集的人类遗传资源用于建库的

伦理规范

1 范围

本规范是根据以医学诊断为目的采集的人类遗传资源用于建库的特点，论述以此为目的采集的人类遗传资源用于建库时的各种相关伦理问题。本规范适用于以医学诊断为目的采集的资源建立人类遗传资源库。

2 引用文献

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。

《纽伦堡法典》	国际纽伦堡军事法庭
《赫尔辛基宣言》	世界医学会
《关于 DNA 取样的声明：控制与获取》	HUGO
《人类遗传数据国际宣言纲要》	联合国教科文组织国际生命伦理委员会
《生命伦理普遍准则宣言草案》	联合国教科文组织
《关于利益共享的声明》	HUGO 伦理委员会

3 术语和定义

3.1 知情同意 informed consent

个人在不受任何压力并充分知情的情况下，明确表示同意对其遗传资源进行采集、处理、利用和保存的意见。

3.2 生物标本 biology specimen

任何含有核酸并包含个人特有基因构成的生物物质（如血液、皮肤和骨细胞

或血浆)的标本。

3.3 人类遗传资源数据 human genetic resource data

通过分析脱氧核糖核酸(DNA)序列或其它方式获得的有关个人的可遗传特性的信息。

3.4 脆弱群体 vulnerable group

指在与人类遗传资源相关的实践中易受伤害和缺乏自我保护能力的人群,包括:1)处于某些强制性机构管辖下而不具有法律行为能力的人,如精神病院病人、戒毒所、监狱或关押的人,2)未成年、妇女/孕妇、智力/行为障碍、残疾人、老年人/住养老院者、晚期肿瘤/绝症患者等,3)社会经济地位低下的人群,如某些少数民族、流浪者、失业人员等。

3.5 隐私权 privacy

自然人享有的、对个人与公共利益无关的私生活秘密进行支配并排除他人侵害的权利,包括对私人活动和私人领域,以及与私人活动和私人领域相关的私人信息的隐瞒权、利用权、维护权和支配权。

4 以医学诊断为目的采集的人类遗传资源用于建库的伦理规范

4.1 以医学诊断为目的采集人类遗传资源,均应在不以诊断结果、经济或其它个人利益加以引诱的情况下,事先征得当事人自愿的、知情的和明确表示的同意。

4.2 向当事人提供清楚、公正、充分和适当的信息。具体说明采集人类遗传资源的目的、今后的保存和利用,以及可能出现的风险和后果。知情同意还应包括让个人做出是否被告知研究或筛查检测结果的选择。

4.3 经当事人事先在自愿和知情的情况下明确表示同意之后,所保存的生物标本可用于生成人类遗传资源数据。

4.4 以医学诊断为目的采集人类遗传资源不得用于与最初的同意不相符合的其他目的,除非事先已征得当事人在自愿和知情的情况下明确表示的同意,或法律认定所建议的用途符合重大公共利益并符合国际人权法的规定。

4.5 向当事人说明可以在不受胁迫的情况下撤回其同意的意见,而且当事人不会为此受到任何损失或惩罚。

- 4.6 应该得到当事人对其遗传资源最终处置方法的意见。
- 4.7 以医学诊断为目的采集人类遗传资源时，常常涉及脆弱群体，要保护他们的权利和福利，避免对这类人群的过度使用，禁绝对他们的剥削。并向其承诺将对他们合理地提供应用他们所提供的资源进行研究后所获得的诊断、治疗、预防产品和措施。
- 4.8 在进行可能会对当事人健康有重大影响的检测时，应以适当的方式提供相关的咨询。
- 4.9 严格遵循尊重隐私权和保密的原则。
- 4.10 不允许未经授权的个人或第三方接触、利用和调阅这些遗传资源。
- 4.11 这类遗传资源所包含的生物标本、数据，以及由人类遗传资源数据所获得的个案资料如果需要公布或共享，必须进行匿名化处理，否则必须征得当事人同意。
- 4.12 跨国的行为应当为所在国的需求服务，并且能够对解决全球紧迫的健康问题所出贡献。
- 4.13 使用以医学诊断为目的采集的人类遗传资源而得到的利益，应根据国家的法律或政策及国际协定，为整个社会及国际社会共享。可以采取下述任何一种形式来体现这些原则的利益共享：
- 4.13.1 对当事人个人和群体提供特殊的、持续的帮助，并向他们表示感谢；
 - 4.13.2 提供高质量的医疗服务；
 - 4.13.3 提供科研开发的新的诊断方法、治疗方法以及设备和药品；
 - 4.13.4 支持卫生事业；
 - 4.13.5 促进研究方面的能力建设；
 - 4.13.6 结合具体问题，开发和强化人类遗传资源库建设的能力；
 - 4.13.7 符合本规范的其它任何形式。

参 考 文 献

- [1] 吴秀瑾摘译 医疗遗传学及基因服务的伦理争议之国际指导纲领. 应用伦理研究通讯
1998, (6): .22-25

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