doi:10. 13407/j. cnki. jpp. 1672-108X. 2021. S1. 004

· 专家论坛 ·

人类遗传资源管理的重庆医科大学附属儿童医院实践

赵耀,向征,陆悦(重庆医科大学附属儿童医院,国家儿童健康与疾病临床医学研究中心,国家儿童区域医疗中心,儿童发育疾病研究教育部重点实验室,重庆 400014)

[中图分类号]Q811. 4,D912. 1 [文献标识码]A
[文章编号]1672-108X(2021)S1-0009-02

Practice of Human Genetic Resources Management in Children's Hospital of Chongqing Medical University

Zhao Yao, Xiang Zheng, Lu Yue (*Children's Hospital of Chongqing Medical University, National Clinical Research Center for Child Health and Disorders, National Children's Regional Medical Center, Ministry of Education Key Laboratory of Child Development and Disorders, Chongqing* 400014, *China*)



赵耀,医学博士,研究员。美国国立卫生研究院(NIH)博士后。重庆英才创新领军人才,重庆市科技青年领军人才,重庆市第四届高校优秀人才支持计划支持,重庆市优秀博士论文奖获得者。重庆市人类遗传资源专家委员会副主任委员,重庆市科技青年联合会副主席兼儿科专委会主任委员,重庆医科大学附属儿童医院人类遗传资源管理办公室主任兼生物样本资源中心负责人,儿童感染与免疫重庆市重点实验室副主任,国家儿童健康与疾病临床医学研究中心办公室主任,重庆医科大学附属儿童医院科研处副处长。主持多项国家级及省部级项目,参与多项科技部 973、863 及国家重点研发计划课题。作为发明人申请国家发明专利 8 项,授权 3 项,转化 1 项。获重庆市科技进步一等奖和教育部科技进步二等奖各 1 项。在 *J Hepatol*、*Hepatol Int*、*Vaccine*、*J Viral Hepat*、*J Clin Microbiol*、*Environ Pollut*、*J Med Virol* 等权威期刊发表高水平论文 60 余篇。具有丰富的样本库建设和管理经验、人类遗传资源管理经验及临床研究管理经验。牵头国家科技部 2020 全国人类遗传资源调查(重庆)专项,以重庆市人类遗传资源专家身份协同重庆市科技局开展覆盖全市的人类遗传资源调查工作。

为有效保护和合理利用我国人类遗传资源,维护公众健康、国家安全和社会公共利益,2019 年 5 月 28 日国务院发布《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》(以下简称《条例》),并于 2019 年 7 月 1 日正式执行。《条例》规定人类遗传资源包括人类遗传资源材料和人类遗传资源信息。人类遗传资源材料是指含有人体基因组、基因等遗传物质的器官、组织、细胞等遗传材料。人类遗传资源信息是指利用人类遗传资源材料产生的数据等信息资料。人类遗传资源可称为"生命说明书",中国作为世界人口第一大国,拥有丰富的人类遗传资源。开展生命科学研究的价值巨大,但同时也存在不容忽视的生物安全隐患。因此,国家对我国人类遗传资源采集、保藏、利用、对外提供等活动的管理和监督的重视程度也提高到了前所未有的高度。

重庆医科大学附属儿童医院生物样本资源中心是国家儿童健康与疾病临床医学研究中心的重要组成部分,秉承以国家法律、行业标准为准绳的建设理念,是目前重庆市获得国家科技部人类遗传资源保藏资质的两家单位之一。中心单独取得伦理保藏批件,严格遵循单位及行业的伦理规范,采用泛知情模式,每例样本均签订专门的《生物样本资源中心知情同意书》。遵循科学、创新原则,以构建全国先进创新平台为目标,围绕儿童疾病与健康、生物样本库领域发展需求,开展科学研究、技术开发、成果转化和人才培养等工作,联合单位内各级资源形成了样本入库和科研产出为一体的生物样本库运行模式。在标准体系方面,团队制定了涉及样本储存、质量检测、细胞制备、文件管理等多方面的 44 项标准化操作流程,以及生物样本资源全流程的记录系统。在设施设备方面,中心形成"两库四平台"基础模式,信息库依托医院大数据管理平台和单位内临床信息管理系统,可全面、系统地收集、存储院内人类遗传资源信息。实体库由重庆医科大学附属儿童医院多科室联合生物样本库共同建立。样本质量控制平台、核酸检测平台、生物信息分析平台、大数据平台上下贯通,上游的生物样本资源库和下游的生物信息数据库紧密相连,为单位内科研工作的快速发展提供有力支持。见图 1。

重庆医科大学附属儿童医院生物样本资源中心是重庆市获得国家科技部人类遗传资源保藏资质的两家单位之一。一期占地约 300 m^2,二期正在建设中,占地面积约 1 600 m^2,分为样本接收区、信息管理区、深低温储存区、液氮储存区、质控区、细胞培养区和办公区。生物样本资源中心现有低温储存设备-80 ℃冰箱 15 台,大型气相液氮罐 2 台,液相液氮罐 5 台,一期总库存容量约 150 万份。二期预计可存放大型气相液氮罐 90 余个,大容量超低温冰箱 80 余台,可标准化储存 1 000 万份以上样本。遵循《中国医药生物技术协会生物样本库标准(试行)》,中心配备冷链温度监控系统、环境监控系统和应急报警系统,各系统均处于 24 小时监控状态。生物样本资源中心具有全自动核酸提取仪、荧光定量聚合酶链式反应(PCR)仪、微流控核酸质控分析仪等大型仪器,同时还包括细胞处理及培养平台、核酸电泳及成像系统、超微量紫外分光光度计等设施设备。生物样本资源中心使用先进的样本信息管理系统,可有效、准确地追踪样本实体从产生到结束的全部流程,实现信息智能化管理实体样本和信息样本。见图 2。



图 1　重庆医科大学附属儿童医院人类遗传资源管理现状



样本接收区：人、物分离　　样本处理区：细胞、分子全覆盖　　信息管理区：专人操作

样本质控区：ISBER认可的质控设备　　样本冻存区：可储存100万份样本　　办公区

图 2　重庆医科大学附属儿童医院生物样本资源中心建设现状

生物样本资源中心遵循建立生物样本库的标准化程序，制定了标准化操作流程和质量控制体系，收集肝移植患儿的肝组织、血液和粪便样本，并按流程进行管理和储存，结合患儿电子病历数据，建立高标准和信息化管理系统，研究成果以论文形式发表。儿童肝移植样本库的建立为终末期肝病患儿发病机制、术后免疫耐受的研究提供了完整、高质量的样本支持。通过多年实践，一支熟悉样本库管理和运作的人才队伍已建成，团队成员在日常工作中科研产出较多，具备完善的科研技能和研究基础，接受了多次样本规范管理培训，为建设人类遗传资源库共享体系和制定样本库标准化技术规范学科奠定了良好基础。

（编辑：邓境）
（收稿日期：2021-11-21）