

“生殖健康及重大出生缺陷防控研究” 重点专项 2018 年度申报指南

本专项聚焦我国生殖健康领域的突出问题，重点监控生殖健康相关的疾病、出生缺陷和辅助生殖技术；开展以揭示影响人类生殖、生命早期发育、妊娠结局主要因素为目的的科学研究；实现遗传缺陷性疾病筛查、阻断等一批重点技术突破；建立我国重大出生缺陷疾病防治的全链条研发体系，建立适宜中国人群且经济有效的生殖健康相关疾病预警、早期筛查、诊断、治疗的综合防治示范应用平台。争取全面提升我国生殖疾病和出生缺陷防控科技水平，为保障妇女健康生育、提高出生人口素质提供科技支撑。

本专项按照全链条部署、一体化实施的原则，围绕项目的总体目标，设置了人群和临床队列研究、重大疾病基础研究、前沿技术和产品创新、研发转化体系建立、应用示范和评价研究等 5 个方面主要任务。

2016—2017 年，专项启动两批项目立项，涉及“建立和完善中国人群育龄人口队列和出生人口队列，开展生殖健康相关疾病临床防治研究”、“生殖健康与出生缺陷相关疾病发病机制研究”和“出生缺陷、不孕不育和避孕节育防治技术及产品研发”3 个

重点任务。结合实施方案总体安排，2018年继续在生殖健康相关疾病临床防治研究、出生缺陷和不孕不育防治技术研发2个重点任务中的4个研究方向部署项目，拟支持项目4个，国拨经费总概算约0.9亿元，其中用于典型应用示范类项目的中央财政资金不得超过该专项中央财政资金总额的30%。实施周期为2018—2020年。

1. 生殖健康相关疾病临床防治研究

1.1 早孕期自然流产病因学研究及防治策略

研究内容：通过临床分子流行病学调查，分析导致早孕期自然流产发生的高危因素；从遗传、内分泌、代谢和表观遗传等多视角探讨流产发生的分子机制；探索可能预防流产的干预措施。

考核指标：从遗传、免疫、内分泌、代谢等多角度分析流产发生机理，鉴定3~5个与流产发生相关的决定胚胎发育命运的关键分子；制定2~3种相应的临床治疗方案；建立2~3种临床早期干预措施。

拟支持项目数：1~2项。

2. 出生缺陷和不孕不育防治技术研发

2.1 重大胎儿疾病宫内诊断和治疗新技术研发

研究内容：针对重大胎儿遗传性疾病及发育异常，开发胎儿宫内诊断和治疗新技术、围手术期胎儿状态监测与评估的新技术；拓展胎儿镜治疗技术的适应症范围，规范胎儿镜宫内治疗的临床

路径，完善胎儿评估新技术的临床应用。

考核指标：应用胎儿镜等技术实现 3 种以上重大胎儿遗传性疾病及发育异常的临床诊断和治疗，胎儿宫内治疗过程中胎儿状态监测与评估的新技术临床实用化，制定规范的临床诊治路径并实现推广应用。

拟支持项目数：1~2 项。

2.2 开发针对线粒体遗传疾病的辅助生殖新技术

研究内容：探索遗传性线粒体疾病治疗的新途径，建立和应用以核质置换为主的辅助生殖新技术，以动物模型为主，评估人类卵子 / 受精卵线粒体置换技术的有效性和长期安全性；开展针对线粒体遗传病患者的临床实验，建立核质置换技术临床应用的标准操作规程和应用规范；探索并开展线粒体基因编辑技术，建立高效安全的线粒体基因组编辑手段，通过干细胞等手段，从提高基因编辑干细胞的抗衰老、抗凋亡、抗致瘤等方面，明确技术有效性，提高治疗安全性，并开展生殖细胞线粒体基因组编辑，阐明基因编辑防治线粒体遗传病的可行性。

考核指标：建立安全有效的核质置换技术，完成至少 3 种技术的安全性、有效性评估，实现至少 3 种技术的临床转化不少于 30 例；制定核质置换技术的临床标准操作及临床应用规范；建立适用于线粒体的基因组编辑技术体系，完成线粒体基因组编辑技术在干细胞及生殖细胞上的安全性和有效性评价。

拟支持项目数：1~2 项。

2.3 胚胎植入前遗传学诊断新技术研发及规范化研究

研究内容：建立基于单细胞水平的高通量、高效、精准的分析技术，开发单细胞单组学和多组学检测的新方法，实现辅助生殖技术中高质量配子、胚胎筛选和准确分析；应用于临床上配子、胚胎质量评估以及疑难性不孕不育患者致病因素的确定；制定相关行业标准。

考核指标：基于单细胞的单组学与多组学平行检测技术，建立辅助生殖中配子、胚胎质量评估平台，获得 5~10 种分子标记物；建立植入前胚胎遗传学和表观遗传学分析与诊断平台；规范行业标准，实现临床推广应用。

拟支持项目数：1~2 项。

有关说明

1. 原则上所有项目应整体申报，须覆盖相应指南研究方向的全部考核指标。除特殊说明外，每个项目下设课题数不超过 4 个，每个项目所含单位数不超过 8 家。

2. 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。

3. 本专项研究涉及人类遗传资源采集、收集、买卖、出口、出境等须遵照《人类遗传资源管理暂行办法》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。

4. 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。