

## 附件 14

# “精准医学研究” 重点专项 2018 年度项目申报指南

本专项以我国常见高发、危害重大的疾病及若干流行率相对较高的罕见病为切入点，构建百万级自然人群国家大型健康队列和重大疾病专病队列，建立多层次精准医学知识库体系和生物医学大数据共享平台，突破新一代生命组学大数据分析和临床应用技术，建立大规模疾病预警、诊断、治疗与疗效评价的生物标志物、靶标、制剂的实验和分析技术体系，形成重大疾病的精准防治方案和临床决策系统，建设中国人群典型疾病精准医疗临床方案的示范、应用和推广体系，为显著提升人口健康水平、减少无效和过度医疗、避免有害医疗、遏制医疗费用支出快速增长提供科技支撑。

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，设置了生命组学技术研发，大规模人群队列研究，精准医学大数据的资源整合、存储、利用与共享平台建设，疾病防治方案的精准化研究，精准医学集成应用示范体系建设等 5 个主要任务。

2018 年启动的项目主要部署新一代临床用生命组学技术研

发，精准医学大数据的资源整合、存储、利用与共享平台建设，疾病防诊治方案的精准化研究 3 个主要任务，拟启动 5 个重点方向，拟支持项目 6 个，国拨经费总概算约 1.3 亿元。实施周期为 2018—2020 年。

## 1. 新一代临床用生命组学技术的研发

### 1.1 生命组学数据质量控制体系与标准的研发

#### 1.1.1 生命组学数据质量控制关键技术研发

研究内容：研发用于基因组学、转录组学、蛋白质组学、代谢物组学等生命组学数据质量控制的关键技术，包括生命组学数据的产生、数据存储、数据质量评估、数据分析等，形成标准化的方法与质量控制工具；制定生命组学数据质量控制的标准操作规程（SOP）与指导原则，保证项目内统一标准，并促进后续全国范围内的推广应用；研发用于生命组学数据质量控制的生物计量技术，实现生命组学数据的跨技术平台、跨实验室的可比性；建立基于中国人群遗传结构特征的全基因组、转录组、蛋白质组、代谢物组的参比物质与参比数据集，并开发通过参比物质进行质量控制与质量评价的自动化工具。

考核指标：研制生命组学数据测量技术与质量控制技术，形成可推广应用的生命组学参比物质和参比数据集 3~4 套；形成生命组学数据的产生、数据存储、数据质量评估、数据分析等标准化方法并开发相应的质量控制工具 6~8 个；形成生命组学数据质

量控制的国家标准和行业标准 3~4 项；申请国家发明专利 8~10 项，软件著作权 8~10 项。

拟支持项目数：1~2 项。

## 1.2 面向未来精准医学应用的其他组学技术研发

### 1.2.1 临床糖组学技术研发与应用

研究内容：研发高灵敏的糖组分离、鉴定和定量的新技术；建立人体重要器官、细胞和体液与疾病相关的糖链组成表达谱；制备标准糖链样本库；开发糖蛋白和糖链分析和结构鉴定的技术和自动化分析软件。

考核指标：实现低至纳克级样本的微量糖链分析；建立包含 400 种以上的糖链组成的人类糖组样本库和数据库；开发出糖蛋白和糖链的分析和结构鉴定技术和相应软件 2~3 项、提供相关富集和分离试剂 2~3 种，完成 2~3 个范式生物体和 1~2 个典型疾病糖蛋白质组、成功筛选 5~7 个糖蛋白和糖链分子标志物和治疗靶点，确定糖复合物的结构并进行生物学和临床验证。申请发明专利 3~5 项。

拟支持项目数：1~2 项。

## 2. 精准医学大数据的资源整合、存储、利用与共享平台建设

### 2.1 精准医学大数据的有效挖掘与关键信息技术研发

#### 2.1.1 精准医学大数据的有效挖掘与关键信息技术研发

研究内容：针对恶性肿瘤、心脑血管疾病、慢性呼吸系统疾

病、免疫性疾病和代谢性疾病等重大疾病及相对高频的罕见疾病的生命组学大数据，研发高灵敏度、高准确率、高精度、高分辨率、高通量发现重要疾病基因、关键简单类型和复杂类型变异位点和表观遗传信息的新技术、新方法；研发整合临床疾病表型信息与影像组学、遗传变异、基因表达与调控、表观遗传与微生物组信息等的数据分析方法；研究建立从大数据收集、处理、科研分析到临床诊疗应用的全链条技术方法体系。研究新一代测序等高通量生物技术产出数据的高效并行计算技术、不同算法来源计算分析效果评估技术和大数据有效压缩和快速传输技术；研究生物医学大数据关联搜索方法和技术；研发生物医学大数据存储与分析的云计算和安全监管技术。

考核指标：在研究内容涉及的各个方面研发出先进的新算法、新计算模型和改进方法，形成不少于 100 个具有广泛应用的软件包和各类分析计算 workflow；开发出 5~10 套一体化、高性能的从大数据获取到临床诊疗应用的综合性大型软件系统、重大疾病预警与风险评估、个性化诊疗与预后判断的分析模型和规范化临床应用分析报告系统；形成 3~5 套有特色的新一代测序等高通量数据的质量控制体系和相应的可部署在云端的大数据分析体系；在高通量生物技术产出海量数据的有效压缩以及快速传输技术方面取得突破，申请 5~10 项技术专利；在临床表型特征、影像组特征与基因组学特征的整合分析方法方面取得突破，获得

5~10 项相应的软件著作权；在精准医学大数据分布式存储与分布式分析的云计算技术和生物学大数据关联搜索算法方面取得突破，获得 10 项以上相应的软件著作权；针对 5~10 项重要和常用生物学大数据计算系统实现并行化，形成技术服务体系。

拟支持项目数：2 项。

有关说明：本项目要求提供 1:1 的配套经费，支持技术路线不同的 2 项申报。项目最多设置不超过 6 个课题，所含单位数不超过 12 家。

### **3. 疾病防治方案的精准化研究**

#### **3.1 基于医学分子影像技术的疾病精准诊疗方案研究**

**3.1.1 基于实时高空间分辨率和多模态图像融合技术的临床诊疗方案研究**

研究内容：制备特异性遗传编码荧光探针，发展在体、实时、高空间分辨率和多模态分子成像新技术，用于测量生物分子在细胞内时空动态分布、行为与代谢。开发高通量及高内涵单细胞成像与定量分析及原理样机，研究单细胞的三维超高分辨率动态显微成像技术、细胞谱系追踪技术及非标记动态成像技术。基于实时高空间分辨率、高通量的成像及细胞谱系追踪技术开展重大疾病的临床诊疗方案。研发可早期、特异性显示恶性肿瘤的光学成像设备及靶向造影剂；研发可显示肿瘤细胞分布特征的多模态图像融合技术；研发指导精确手术治疗

的分子影像技术，提高疾病诊疗质量并推广应用，制订我国分子影像诊断标准。基于靶向造影和多模态图像融合技术开展重大疾病的临床诊疗方案研究。

考核指标：研发实时、高空间分辨率的成像新技术，发展 10 种以上针对细胞代谢物及蛋白质修饰的新型基因编码荧光探针；开发高通量及高内涵单细胞成像与定量分析及原理样机（空间分辨率优于 50 纳米、时间分辨率优于 1 秒的单细胞动态三维成像与分析技术）；研究单细胞的三维超高分辨率动态显微成像技术、细胞谱系追踪技术及非标记动态成像技术（横向空间分辨率优于 500 纳米（以脂类分子为标准），时间分辨率达到 24 每秒帧数）；开展基于实时高空间分辨率、高通量的成像及细胞谱系追踪技术的重大疾病临床诊疗方案。研发可早期、特异性显示恶性肿瘤的光学成像设备及靶向造影剂；建立基于分子影像或多模态融合成像的重大疾病临床诊疗方案 $\geq 5$  个；获得分子影像新技术专利 $\geq 10$  项；制订我国分子影像诊断标准或规范 $\geq 5$  项。研究指导精确手术治疗的分子影像技术，筛选确定用于分子影像的分子探针 30~50 个。

拟支持项目数：1~2 项。

有关说明：本项目要求其他经费（包括地方财政经费、单位出资及社会渠道资金等）与中央财政经费比例不低于 1:1。

### 3.2 精准医疗临床决策支持系统研发

### 3.2.1 精准医疗临床决策支持系统研发

研究内容：针对肿瘤、心脑血管、呼吸系统疾病、代谢性疾病、免疫性疾病等重大疾病及相对高频的罕见病，整合标准化的医疗、健康、生命组学数据，结合上述疾病的大规模、高质量真实世界数据，研发可用于精准医疗应用全过程的生物学大数据质量评估、参考咨询、分析判断、快速计算和精准决策的系列分类临床应用技术平台；研发基于深度学习的多尺度生物标志物发现方法及系统；对标国际同类项目，研发适用于精准医学临床决策支持系统的术语体系；研发以患者临床精准诊疗、评估、预测等为导向的集成分析引擎；研发基于图形处理器（GPU）加速的多尺度决策工具包；建立面向疾病风险预测、早期筛查、分子分型、靶向治疗、疗效和安全性预测、预后监控以及个性化治疗的临床决策支持系统；将研发的精准医疗临床决策系统通过大型综合医院验证并推广。

考核指标：研发适用于精准医疗临床决策支持的术语体系 1 套；研发可支持精准医疗临床决策的、重要性能指标达到国际同类产品相同水平的集成引擎产品 1 个；研发基于深度学习的多尺度生物标志物发现系统 1 套；建立基于生物学大数据的针对肿瘤、心脑血管、呼吸系统疾病、代谢性疾病、免疫性疾病等重大疾病及相对高频的罕见病的临床决策支持系统 1 套；建立开放式特定疾病精准诊疗的在线分析系统 1 套；开发出综合性的、可布

署在医院、用于精准医疗临床应用全过程的生物学大数据质量评估、参考咨询、分析判断、快速计算和精准决策的生物学大数据技术支撑平台 1 个；申请专利不少于 20 项。

拟支持项目数：1~2 项。

有关说明：本项目要求其他经费（包括地方财政经费、单位出资及社会渠道资金等）与中央财政经费比例不低于 1:1。



## 有关说明

1. 本专项除有特殊要求外，所有项目均应整体申报，须覆盖相应指南研究方向的全部考核指标。除有特殊说明外，每个项目下设课题数不超过3个，每个项目所含单位数不超过6家。

2. 本专项鼓励打破具体任务间的界限，要求各主要任务、各重点方向间的协作与数据资源共享。在组织实施过程中，将按照疾病领域，建立贯穿自然人群队列研究、疾病专病队列研究，疾病分子分型、药物基因组学与个体化精准用药、疾病临床应用方案的精准化、个体化治疗靶标发现与新技术研发、示范性应用及临床示范基地建设的全链条研究体系和协同创新体系，申请人需承诺按照专项的总体部署参与上述全链条研究体系和协同创新体系的构建，推进专项任务的整体实施，圆满完成专项目标。

3. 申报单位和个人必须签署具有法律约束力的协议，承诺本专项产生的相关队列大数据、样本信息库、临床病例信息等科学数据采用本专项统一的数据标准和操作规范，并协同共享到本专项建立的“精准医学大数据平台”，并无条件、按期递交到科技部指定的平台。递交数据的质量评估，数据安全、标准化和共享技术由本专项重点方向“精准医学大数据标准化体系与共享平台建设”提供保证。如不签署数据共享和递交协议，则不具备承担精

准医学专项项目的资格；签署数据共享和递交协议后而不在商定的期限内履行数据递交和共享责任的，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。

4. 本专项实施过程中，如涉及人类遗传资源的收集、采集、买卖、出口，需按规定申报审批。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。

5. 对于拟支持项目数为 1~2 个的指南方向，原则上该方向只立 1 个，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。