

科学技术部重要遗传家系和特定地区人类遗传资源

申报登记办法（暂行）

（2019年7月1日）

第一条 为掌握我国重要遗传家系和特定地区人类遗传资源分布，加强我国重要遗传家系和特定地区人类遗传资源的保护，规范重要遗传家系和特定地区人类遗传资源的申报登记活动，根据《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》，制定本办法。

第二条 本办法所称重要遗传家系是指患有遗传性疾病或具有遗传性特殊体质或生理特征的有血缘关系的群体，患病家系或具有遗传性特殊体质或生理特征成员五人以上，涉及三代。

特定地区人类遗传资源指在隔离或特殊环境下长期生活，并具有特殊体质特征或在生理特征方面有适应性性状发生的人群遗传资源。特定地区不以是否为少数民族聚居区为划分依据。

第三条 单位或个人发现重要遗传家系和特定地区人类遗传资源的，按照本办法向科学技术部进行申报登记。

第四条 向科技部申报登记重要遗传家系和特定地区人类遗传资源，应当登录人类遗传资源申报登记系统，如实填写《重要遗传家系和特定地区人类遗传资源申报登记表》，视情况提供下列信息：

- （一）申报登记单位或个人基本信息；
- （二）重要遗传家系名称、临床表现、遗传性状及家系遗传谱图、居住地等；
- （三）特定地区人群地理位置、地理特征、适应性性状等。

第五条 科学技术部可采用电话问询、专家咨询、现场调研等方式对重要遗传家系和特定地区人类遗传资源申报登记信息进行核实，有关单位和个人应当配合。

申报登记信息核实中发现下列情形之一的，不予登记：

- （一）不属于申报登记范围的；
- （二）重复申报登记的；
- （三）其他依法不予登记的。

第六条 科学技术部定期组织开展全国重要遗传家系和特定地区人类遗传资源

源调查。调查每五年开展一次，必要时可以根据实际需要开展。

省、自治区、直辖市人民政府科学技术行政部门配合科学技术部开展本行政区域内重要遗传家系和特定地区人类遗传资源的调查工作。

第七条 科学技术部建立重要遗传家系和特定地区人类遗传资源档案信息管理系统，收集、保存重要遗传家系和特定地区人类遗传资源数据和资料，进行监测和评估。

科学技术部鼓励重要遗传家系和特定地区人类遗传资源的申报登记单位或个人，合理利用相应资源开展科学研究，对相关研究项目予以适当支持。

第八条 重要遗传家系和特定地区人类遗传资源申报登记过程中涉及国家秘密的，应严格按照有关保密规定执行。

第九条 重要遗传家系和特定地区人类遗传资源申报登记工作不收取任何费用。

附件

重要遗传家系和特定地区人类遗传资源
申报登记表

申报登记编号：（系统按顺序自动生成）

一、申报单位或个人基本信息

☐单位申报☐个人申报

申报单位名称			
申报单位地址			
申报单位类别	☐ 科研机构 ☐ 高等学校 ☐ 医疗机构 ☐ 企业 ☐ 其他（请明：）		
申报人姓名			
联系电话		E-mail	
通讯地址			
填报人姓名			
联系电话		E-mail	
通讯地址			

二、重要遗传家系和特定地区人类遗传资源信息

申报登记资源类别：☒重要遗传家系☐特定地区人群

重要遗传家系基本信息			
疑诊疾病/特殊体质/ 生理特征的名称			
疑诊疾病/特殊体质/ 生理特征的别名		先证者人数	
家系名称			
家系聚居方式			
可追溯聚居时间			
家系大小			
家系世代			
特殊生活习性描述			
临床表现			
家系居住地	省市区镇/乡/街道路号		
遗传性状描述			
各世代成员数目、亲属关系、遗传性疾病或遗传性特殊体质或生理特征在该家系中的分布情况（可用家系遗传图谱表示）			

申报登记资源类别：☐重要遗传家系☒特定地区人群

特定地区人群基本信息	
人群数量	
聚居方式	
可追溯聚居时间	

特殊生活习性描述	
地理特征	
特殊环境描述	
地理位置	
适应性性状描述	
适应性性状（可附图 像资料）	