

附件 13

“精准医学研究”重点专项 2017 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学大数据共享平台，突破新一代生命组学大数据分析技术和临床应用技术，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诊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，疾病防诊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。2016 年，专项首批立项项目涉及“生命组学研究”、“大型队列建设”、“精准医学大数据”和“疾病精准防诊治方案”这 4 个重点任务，共立项 61 项，国拨总经费为 6.42 亿元。

结合实施方案总体安排以及 2016 年立项情况，2017 年将一方面重点支持为本专项的有效实施提供基础支撑、需长

期持续开展的大平台、大队列和大数据等建设任务；另一方面，优先启动平台类项目中急需的前瞻性技术研发，并在部分优势领域继续开展“从大数据获取到临床诊疗应用”的精准医学全过程研究，为中国精准医学计划长远目标的实现打下坚实基础。2017 年拟启动 31 个项目左右，国拨经费总概算约 6 亿元,具体内容如下：

1. 新一代临床用生命组学技术的研发

1.1 新一代基因组测序技术、临床用测序设备及配套试剂的研发

1.1.1 新一代基因组测序技术、临床用测序设备及配套试剂的研发

研究内容：研发能用于临床的基因组 DNA 序列分析技术及临床用测序仪。研制第二代与第三代基因测序仪及与测序技术配套的相关试剂和数据处理软件。

考核指标：研制出具有自主知识产权的面向临床应用的第二代测序仪样机 1-2 种，具备可高通量读取不少于 10M 碱基的能力，单次测序准确度不低于 85%；研制配套的国产化试剂和数据处理软件，在序列读长、测序通量和数据质量等方面具有与进口设备竞争的實力。开发完成新型临床测序仪的样机或小批量产品。研制出配套试剂和数据处理软件。申请发明专利 10-20 件，软件著作权 10-20 个。本项目研发的成果需向本专项所有项目进行技术推广。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

有关说明：本项目要求与企业合作，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 2: 1。

1.2 定量蛋白质组鉴定分析技术、临床级质谱仪和配套试剂的研发

1.2.1 定量蛋白质组鉴定分析技术

研究内容：研发适合临床样本的蛋白质组简便快速预处理技术和超灵敏、超快速、低成本的蛋白质组定性和定量分析技术；开发蛋白质及其变异体或修饰体的动态变化检测技术；开展人体器官构成细胞及其精细结构的蛋白质组技术在临床医学中的应用研究；开展生物大分子相互作用信号通路和网络分析技术在临床医学中的应用研究；开发具有较高通量和准确度的目标蛋白质检测技术。

考核指标：考核指标：实现 100 到 10000 个细胞以及纳克级超微量临床样本的蛋白质组学分析；实现 1 个小时内精确定量包括临床常用检测标志物在内的靶蛋白 1000 个，8 小时内鉴定、定量基因产物 10000 个以上；研发可应用于临床检测的多种蛋白质变异体、翻译后修饰、细胞及其精细结构的蛋白质组和蛋白质动态相互作用网络分析技术；实现每个临床样本预处理成本低至 200 元和蛋白质组深度覆盖成本低至 1000 元；实现临床病理切片的蛋白质定量检测。发展 5 种以上蛋白质组学新技术、1 种可用于临床样本检测的蛋白质组学检测技术，开发 1 套以上基于蛋白质组及翻译后修饰蛋白质组数据的精准诊断技术，申请 5-10 项发明专利。本项

目研发的成果需向本专项所有项目进行技术推广。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

1.2.2 定量蛋白质组临床级质谱仪和配套试剂的研发

研究内容：开发能够应用于临床检测的定量蛋白质组临床级质谱仪及配套的相关试剂，实现临床样本的高效检测和快速诊断。

考核指标：研制临床级质谱仪 2-3 种以及配套试剂；研制具有自主知识产权的蛋白质鉴定和定量试剂，形成初具规模的蛋白质组学试剂的产品链和产业链；申请 5-10 项发明专利；3-5 项软件著作权。本项目研发的成果需向本专项所有项目进行技术推广。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

有关说明：本项目要求与企业合作，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 2:1。

1.3 应用于临床样本检测的超灵敏、高覆盖代谢组定量分析技术研发

1.3.1 应用于临床样本检测的超灵敏、高覆盖代谢组定量分析技术研发

研究内容：针对临床样本检测需求，发展代谢组分析的新理论与新策略，创建超灵敏、高覆盖代谢组精密测量与定量的综合分析技术体系；研发针对细胞与组织代谢组及靶向

目标代谢组的无创原位定量分析技术；发展基于多技术优势集成化并用于完全未知代谢物绝对结构鉴定的新技术和新方法，创立标准化的高选择性超灵敏代谢物探针库并构建其综合信息库，建立多个代谢途径中所有代谢物的超灵敏同步测量技术，开发创新研究与临床应用的工具技术。

考核指标：建成针对体液与组织细胞的超灵敏、高覆盖代谢组原位定量分析综合技术体系；建成 10 类代谢物的高选择性超灵敏标准化探针库及其综合信息库，实现 5 个以上代谢途径中所有代谢物的超灵敏同步定量测量；使代谢物测量灵敏度达到飞摩尔量级、覆盖率达到 2,000 种代谢物、10 余个代谢途径，实现微量（10-50 微克）完全未知代谢物的绝对结构鉴定。发展 5 种以上代谢组学新技术；发现 10-20 种生物标志物；研制 3 种可用于临床样本检测的代谢组学检测技术以及配套试剂；申请 5-10 项发明专利。本项目研发的成果需向本专项所有项目进行技术推广。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

2. 大规模人群队列研究

2.1 百万级自然人群国家大型健康队列研究

2.1.1 华东区域自然人群队列研究

研究内容：在统一标准与信息化共享的基础上，建设华东区域（包括上海、江苏、浙江、山东等地区）自然人群队列，进行长期随访。（自然人群指籍贯在该地区的人群，而非居住随机居民，其他自然人群队列研究项目使用相同定

义)

考核指标：完成 10 万人群的自然人群队列建设，随访期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。要求统一采用示范队列提供的技术、标准和规范。建立高效的终点事件发生追踪系统，队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理。队列资源支撑不少于 4 项国家科研项目。申请专利 3-5 项。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：入选队列的人群籍贯应在本地区。优先考虑支持已有良好工作基础的大型队列，要求具有专业的流行病学、临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。优先支持前期工作中有良好的地方政府与所在单位支撑和群众基础的队列，并在项目执行期内能持续获得地方政府和所在单位在政策、经费和人力上的支撑。本项目要求与代表性示范自然人群队列使用统一的技术、标准、规范和数据资源共享平台。

2.1.2 华南区域自然人群队列研究

研究内容：在统一标准与信息化共享的基础上，建设珠三角区域（包括广东、广西、福建、海南等地区）自然人群队列，进行长期随访。

考核指标：完成 10 万人群的自然人群队列建设，随访

期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。要求统一采用示范队列提供的技术、标准和规范。建立高效的终点事件发生追踪系统，队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理。队列资源支撑不少于 4 项国家科研项目。申请专利 3-5 项。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：入选队列的人群籍贯应在本地区。优先考虑支持已有良好工作基础的大型队列，要求具有专业的流行病学、临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。优先支持前期工作中有良好的地方政府与所在单位支撑和群众基础的队列，并在项目执行期内能持续获得地方政府和所在单位在政策、经费和人力上的支撑。本项目要求与代表性示范自然人群队列使用统一的技术、标准、规范和数据资源共享平台。

2.1.3 西北区域自然人群队列研究

研究内容：在统一标准与信息化共享的基础上，建设西北区域（包括陕西、甘肃、青海、宁夏、新疆等地区）的自然人群队列，进行长期随访。

考核指标：完成 10 万人群的自然人群队列建设，随访期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。要求统一采用示范队列提供的技术、标准和规范。建立高效的终点事件发生追踪系

统，队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理。队列资源支撑不少于 4 项国家科研项目。申请专利 3-5 项。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：入选队列的人群籍贯应在本地区。优先考虑支持已有良好工作基础的大型队列，要求具有专业的流行病学、临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。优先支持前期工作中有良好的地方政府与所在单位支撑和群众基础的队列，并在项目执行期内能持续获得地方政府和所在单位在政策、经费和人力上的支撑。本项目要求与代表性示范自然人群队列使用统一的技术、标准、规范和数据资源共享平台。

2.1.4 西南区域自然人群队列研究

研究内容：在统一标准与信息化共享的基础上，建设西南区域（包括四川、贵州、云南、重庆、西藏等地区）的自然人群队列，进行长期随访。

考核指标：完成 10 万人群的自然人群队列建设，随访期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。要求统一采用示范队列提供的技术、标准和规范。建立高效的终点事件发生追踪系统，队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统

一管理。队列资源支撑不少于 4 项国家科研项目。申请专利 3-5 项。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：入选队列的人群籍贯应在本地区。优先考虑支持已有良好工作基础的大型队列，要求具有专业的流行病学、临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。优先支持前期工作中有良好的地方政府与所在单位支撑和群众基础的队列，并在项目执行期内能持续获得地方政府和所在单位在政策、经费和人力上的支撑。本项目要求与代表性示范自然人群队列使用统一的技术、标准、规范和数据资源共享平台。

2.1.5 东北区域自然人群队列研究

研究内容：在统一标准与信息化共享的基础上，建设东北区域（包括辽宁、吉林、黑龙江、内蒙古等地区）的自然人群队列，进行长期随访。

考核指标：完成 10 万人群的自然人群队列建设，随访期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。要求统一采用示范队列提供的技术、标准和规范。建立高效的终点事件发生追踪系统，队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理。队列资源支撑不少于 4 项国家科研项目。申请专利 3-5 项。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：入选队列的人群籍贯应在本地区。优先考虑支持已有良好工作基础的大型队列，要求具有专业的临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。优先支持前期工作中有良好的地方政府支撑和群众基础的队列，并在项目执行期内能持续获得地方政府在政策、经费和人力上的支撑。本项目要求与代表性示范自然人群队列使用统一的技术、标准、规范和数据资源共享平台。

2.2 中国人群参比数据库建设与系统分析

2.2.1 中国人群多组学参比数据库与分析系统建设

研究内容：基于中国人群遗传结构特征，从自然人群队列中收集并整合不少于 10 万万人样本的表型组、暴露组等多组学数据，收集其中至少 1 万人的全基因组测序数据，制定数据标准体系，建立中国人群多组学参比数据库与分析体系，确立若干中国人疾病发生的环境危险因素，发展个性化健康风险评估与预测关键技术体系。

考核指标：完成 10 万人的全基因组序列及表型、暴露等多种组学数据收集与整合，其中每个个体表型测量数据不少于 1 万种，暴露因子测量数据不少于 1000 种，全基因组测序数据不少于 10 万人，建立具有安全性、高并发性、可扩展性、快速响应能力等性能的中国人群各项指标的参比数据库。建立可用于精准医疗的个性化健康风险评估与预测关

键技术体系，向本专项所有项目进行技术推广。项目所产生数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理。制定标准操作规程 10-20 项。软件著作权 10-20 项。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

2.3 重大疾病专病队列研究

2.3.1 免疫系统疾病专病队列研究

研究内容：统一标准和规范，针对免疫系统疾病整合 5 万人以上规模的大样本人群社区队列和临床队列，进行长期随访，建立样本库，整合临床诊疗信息，建立可开展预后研究的随访数据库体系。

考核指标：完成不少于 5 万人的免疫系统疾病人群社区队列和临床队列的系统整合及随访，随访期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。完成可共享的样本库和临床诊疗信息库。建立高效的免疫系统疾病发病追踪系统。队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理，建立队列资源开放应用机制，支撑不少于 4 项国家科研项目。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：优先支持可同时支撑 2 个以上病种研究的队

列，优先支持前期已有较好研究基础、资源可整合度高，特别是已经建立了较好精细表型及相关数据的疾病队列。要求具有专业的临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。本申报项目需承诺与相同病种的临床样本生命组学数据库、分子分型、临床诊疗方案精准化研究、个体化靶标发现、应用示范推广项目形成全链条创新联盟，促进资源和数据共享。

2.3.2 神经系统疾病专病队列研究

研究内容：统一标准和规范，针对神经系统疾病整合 5 万人以上规模的大样本人群社区队列和临床队列，进行长期随访，建立样本库，整合临床诊疗信息，建立可开展预后研究的随访数据库体系。

考核指标：完成不少于 5 万人的神经系统疾病人群社区队列和临床队列的系统整合及随访，随访期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。完成可共享的样本库和临床诊疗信息库。建立高效的神经系统疾病发病追踪系统。队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理，建立队列资源开放应用机制，支撑不少于 4 项国家科研项目。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：优先支持可同时支撑 2 个以上病种研究的队列，优先支持前期已有较好研究基础、资源可整合度高，特

别是已经建立了较好精细表型及相关数据的疾病队列。要求具有专业的临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。本申报项目需承诺与相同病种的临床样本生命组学数据库、分子分型、临床诊疗方案精准化研究、个体化靶标发现、应用示范推广项目形成全链条创新联盟，促进资源和数据共享。

2.3.3 精神心理疾病专病队列研究

研究内容：统一标准和规范，针对精神心理疾病，整合 5 万人以上规模的大样本人群社区队列和临床队列，进行长期随访，建立样本库，整合临床诊疗信息，建立可开展预后研究的随访数据库体系。

考核指标：完成不少于 5 万人的精神心理疾病人群社区队列和临床队列的系统整合及随访，随访期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。完成可共享的样本库和临床诊疗信息库。建立高效的精神心理疾病发病追踪系统。队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理，建立队列资源开放应用机制，支撑不少于 4 项国家科研项目。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：优先支持可同时支撑 2 个以上病种研究的队列，优先支持前期已有较好研究基础、资源可整合度高，特别是已经建立了较好精细表型及相关数据的疾病队列。要求

具有专业的临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。本申报项目需承诺与相同病种的临床样本生命组学数据库、分子分型、临床诊疗方案精准化研究、个体化靶标发现、应用示范推广项目形成全链条创新联盟，促进资源和数据共享。

2.3.4 肺癌专病队列研究

研究内容：统一标准和规范，针对肺癌，整合 5 万人以上规模的大样本人群社区队列和临床队列，进行长期随访，建立样本库，整合临床诊疗信息，建立可开展预后研究的随访数据库体系。

考核指标：完成不少于 5 万人的肺癌人群社区队列和临床队列的系统整合及随访，随访期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。完成可共享的样本库和临床诊疗信息库。建立高效的肺癌发病追踪系统。队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理，建立队列资源开放应用机制，支撑不少于 4 项国家科研项目。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：优先支持前期已有较好研究基础、资源可整合度高，特别是已经建立了较好精细表型及相关数据的疾病队列。要求具有专业的临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。本申报项目需承诺

与相同病种的临床样本生命组学数据库、分子分型、临床诊疗方案精准化研究、个体化靶标发现、应用示范推广项目形成全链条创新联盟，促进资源和数据共享。

2.3.5 前列腺癌专病队列研究

研究内容：统一标准和规范，针对前列腺癌，整合 5 万人以上规模的大样本人群社区队列和临床队列，进行长期随访，建立样本库，整合临床诊疗信息，建立可开展预后研究的随访数据库体系。

考核指标：完成不少于 5 万人的前列腺癌人群社区队列和临床队列的系统整合及随访，随访期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。完成可共享的样本库和临床诊疗信息库。建立高效的前列腺癌发病追踪系统。队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理，建立队列资源开放应用机制，支撑不少于 4 项国家科研项目。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：优先支持前期已有较好研究基础、资源可整合度高，特别是已经建立了较好精细表型及相关数据的疾病队列。要求具有专业的临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。本申报项目需承诺与相同病种的临床样本生命组学数据库、分子分型、临床诊疗方案精准化研究、个体化靶标发现、应用示范推广项目形

成全链条创新联盟，促进资源和数据共享。

2.3.6 肝癌/肝病专病队列研究

研究内容：统一标准和规范，针对肝癌/肝病，整合 5 万人以上规模的大样本人群社区队列和临床队列，进行长期随访，建立样本库，整合临床诊疗信息，建立可开展预后研究的随访数据库体系。

考核指标：完成不少于 5 万人的肝癌/肝病人群社区队列和临床队列的系统整合及随访，随访期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。完成可共享的样本库和临床诊疗信息库。建立高效的肝癌/肝病发病追踪系统。队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理，建立队列资源开放应用机制，支撑不少于 4 项国家科研项目。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：优先支持可同时支撑 2 个以上病种研究的队列，优先支持前期已有较好研究基础、资源可整合度高，特别是已经建立了较好精细表型及相关数据的疾病队列。要求具有专业的临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。本申报项目需承诺与相同病种的临床样本生命组学数据库、分子分型、临床诊疗方案精准化研究、个体化靶标发现、应用示范推广项目形成全链条创新联盟，促进资源和数据共享。

2.3.7 结直肠癌专病队列研究

研究内容：统一标准和规范，针对结直肠癌，整合 5 万人以上规模的大样本人群社区队列和临床队列，进行长期随访，建立样本库，整合临床诊疗信息，建立可开展预后研究的随访数据库体系。

考核指标：完成不少于 5 万人的结直肠癌人群社区队列和临床队列的系统整合及随访，随访期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。完成可共享的样本库和临床诊疗信息库。建立高效的结直肠癌发病追踪系统。队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理，建立队列资源开放应用机制，支撑不少于 4 项国家科研项目。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：优先支持前期已有较好研究基础、资源可整合度高，特别是已经建立了较好精细表型及相关数据的疾病队列。要求具有专业的临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。本申报项目需承诺与相同病种的临床样本生命组学数据库、分子分型、临床诊疗方案精准化研究、个体化靶标发现、应用示范推广项目形成全链条创新联盟，促进资源和数据共享。

2.3.8 胃癌专病队列研究

研究内容：统一标准和规范，针对胃癌，整合 5 万人以

上规模的大样本人群社区队列和临床队列，进行长期随访，建立样本库，整合临床诊疗信息，建立可开展预后研究的随访数据库体系。

考核指标：完成不少于 5 万人的胃癌人群社区队列和临床队列的系统整合及随访，随访期超过 4 年，4 年失访率不高于 8%。完成可共享的样本库和临床诊疗信息库。建立高效的胃癌发病追踪系统。队列所建立的样本和数据必须按照专项的要求进行共享，数据必须及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理，建立队列资源开放应用机制，支撑不少于 4 项国家科研项目。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：优先支持前期已有较好研究基础、资源可整合度高，特别是已经建立了较好精细表型及相关数据的疾病队列。要求具有专业的临床表型研究队伍，专职数据与样本管理场地与工作人员队伍，且相对稳定。本申报项目需承诺与相同病种的临床样本生命组学数据库、分子分型、临床诊疗方案精准化研究、个体化靶标发现、应用示范推广项目形成全链条创新联盟，促进资源和数据共享。

3. 精准医学大数据的资源整合、存储、利用与共享平台建设

3.1 重大疾病临床样本生命组学数据库

3.1.1 重大疾病临床样本生命组学数据库

研究内容：建立全国范围的重大疾病临床样本数据协作网络，系统和规模化地收集包括临床样本表型信息在内的完备的和标准化的临床样本元数据，及其相关基因组、蛋白组、代谢组等生命组学信息，促进规模化临床样本向大数据资源的转化、整合、管理与共享；在此基础上建立国家级、标准化、可共享和第三方的生物样本多层次生命组学信息库。

考核指标：建成同国际上类似数据库具有同等技术水准的国家级、标准化、第三方和可共享的生命组学和临床信息相结合的数据库和生物学大数据检索系统。采用本专项统一的数据标准和操作规范，系统收集不少于 10 种重大疾病和罕见病的基因组等生命组学数据，临床样本和对照样本数量不低于 3000 组，其中全基因组测序数据不少于 1 万人，数据和临床信息总量达到和超过 10PB 的数量级，并且必须按照专项的要求进行共享，数据及时提交本专项建立的精准医学大数据平台统一管理。获得 10 个以上重要的、具有自主知识产权的软件产品；获得 50 项以上的软件著作权。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：优先支持基于已有临床样本库基础的生命组学数据采集，可包括本专项中重大疾病专病队列人群研究所产生的数据。

4. 疾病防治方案的精准化研究

4.1 药物个性化应用评价与临床应用研究

4.1.1 个性化药物评价体系建立

研究内容：建立个性化用药的药物疗效和安全性预测及评价体系；选取对中国人群危害大，具有中国人种特征性致病因素及发病特点，且临床靶向治疗策略匮乏或存在空白的恶性肿瘤，建立中国人群遗传背景的临床前药物研究模型与个性化药物研发的支撑体系，通过有效整合临床信息及高通量组学大数据，建立和完善能反映肿瘤病人个体化遗传特征的，包括集成细胞和来源于患者肿瘤组织的异种移植（PDX）模型的药效表型-患者临床表型数据-生命组学数据的个性化药物研发平台，并进行遗传学鉴定和药物靶点挖掘，通过规模性 PDX 模型模拟患者开展临床前期或同期小鼠替代性药物筛选试验，为中国人群精准医学和个性化药物的研发提供支撑。

考核指标：建立中国人群遗传背景的 PDX 模型不少于 2000 例，同时产生上述模型的多组学数据。基于上述模型系统，为新药研发企业提供个性化药物研发服务，鉴定可用于临床患者精准分类治疗的 2-4 个药物预测性生物标志物，开发 1 套基于生物大数据的药效、安全性评价的集成分析引擎。申请发明专利 3-5 项，申请软件著作权 3-5 项。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

有关说明：本项目要求优先资助已有规模性 PDX 模型构建的研究基础、可整合多中心临床研究资源、并具备较好临床转化应用的研究平台。要求与企业合作，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 2: 1。

4.1.2 肿瘤药物耐药的生物标志物与治疗新靶点研发

研究内容：针对抗肿瘤药物耐药，深入挖掘和分析多组学数据，识别潜在的、有临床应用价值的耐药后治疗新靶点和预测标志物，通过整合耐药模型，开展组学大数据分析和临床验证研究，揭示不同肿瘤化疗药物和靶向治疗药物发生耐药的机制，寻找耐药后的治疗新靶点，结合耐药性相关生物标志物，研发耐药后新药治疗疗效预测的检测方法，通过大样本进行临床验证和评价和预后评估。

考核指标：建立肿瘤耐药鉴定和检测技术体系，发现 5-10 个预测药物耐药的生物标志物或治疗新靶点，开发 3-5 种肿瘤耐药基因体外诊断试剂。申请发明专利 5-10 项。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

有关说明：本项目要求与企业合作，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 2: 1。

4.2 疾病诊疗规范及应用方案的精准化研究

4.2.1 心脑血管疾病诊疗规范及应用方案的精准化研究

研究内容：结合心脑血管疾病的生物标志物特征图谱，开展疾病诊断、药物治疗、预后判断的研究，制定疾病诊断、治疗、预后预测的新标准和新规范；开展疾病人群预防、有效治疗方案的大规模前瞻性临床研究，创新重大疾病精准防

诊治方案。优化心脑血管疾病的精准医疗多学科融合策略，形成高效、系统的临床应用解决方案。

考核指标：制定 2 种以上心脑血管疾病的诊断、治疗、预后预测的新标准和新规范 3-5 项；研制出可推广应用的疾病精准防诊治方案；制定符合我国国情的诊治路径或诊疗指南。探索性开展优化多学科融合策略，提升上述疾病的总体治疗效果，节约医疗资源。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

有关说明：本项目要求经费配套，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。病种的选取上遵循以下三个原则：一是对中国人群危害重大；二是有望实现精准医学化，即已有充分证据支持该疾病可开展精准医学研究；三是前期已有较好研究基础、资源可整合度高。

4.2.2 代谢性疾病诊疗规范及应用方案的精准化研究

研究内容：结合代谢性疾病的生物标志物特征图谱，开展疾病诊断、药物治疗、预后判断的研究，制定疾病诊断、治疗、预后预测的新标准和新规范；开展疾病人群预防、有效治疗方案的大规模前瞻性临床研究，创新重大疾病精准防诊治方案。优化代谢性疾病的精准医疗多学科融合策略，形成高效、系统的临床应用解决方案。

考核指标：制定 2 种以上代谢性疾病的诊断、治疗、预后预测的新标准和新规范 3-5 项；研制出可推广应用的疾病

精准防诊治方案；制定符合我国国情的诊治路径或诊疗指南。探索性开展优化多学科融合策略，提升上述疾病的总体治疗效果，节约医疗资源。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

有关说明：本项目要求经费配套，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。病种的选取上遵循以下三个原则：一是对中国人群危害重大；二是有望实现精准医学化，即已有充分证据支持该疾病可开展精准医学研究；三是前期已有较好研究基础、资源可整合度高。

4.2.3 免疫性疾病诊疗规范及应用方案的精准化研究

研究内容：结合免疫性疾病的生物标志物特征图谱，开展疾病诊断、药物治疗、预后判断的研究，制定疾病诊断、治疗、预后预测的新标准和新规范；开展疾病人群预防、有效治疗方案的大规模前瞻性临床研究，创新重大疾病精准防诊治方案。优化免疫性疾病的精准医疗多学科融合策略，形成高效、系统的临床应用解决方案。

考核指标：制定 2 种以上免疫性疾病的诊断、治疗、预后预测的新标准和新规范 3-5 项；研制出可推广应用的疾病精准防诊治方案；制定符合我国国情的诊治路径或诊疗指南。探索性开展优化多学科融合策略，提升上述疾病的总体治疗效果，节约医疗资源。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

有关说明：本项目要求经费配套，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。病种的选取上遵循以下三个原则：一是对中国人群危害重大；二是有望实现精准医学化，即已有充分证据支持该疾病可开展精准医学研究；三是前期已有较好研究基础、资源可整合度高。

4.2.4 神经精神类疾病诊疗规范及应用方案的精准化研究

研究内容：结合神经精神类疾病的生物标志物特征图谱以及医学影像精准分析，开展疾病诊断、药物治疗、预后判断的研究，制定疾病诊断、治疗、预后预测的新标准和新规范；开展疾病人群预防、有效治疗方案的大规模前瞻性临床研究，创新重大疾病精准防治方案。优化神经精神类疾病的精准医疗多学科融合策略，形成高效、系统的临床应用解决方案。

考核指标：制定 2 种以上神经精神类疾病的诊断、治疗、预后预测的新标准和新规范 3-5 项；研制出可推广应用的疾病精准防治方案；建立中国人群的图谱数据库；搭建精准分析云平台；制定符合我国国情的诊治路径或诊疗指南。探索性开展优化多学科融合策略，提升上述疾病的总体治疗效果，节约医疗资源。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

有关说明：本项目要求经费配套，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。病种的选取上遵循以下三个原则：一是对中国人群危害重大；二是有望实现精准医学化，即已有充分证据支持该疾病可开展精准医学研究；三是前期已有较好研究基础、资源可整合度高。

4.3 个体化治疗靶标发现与新技术研发

4.3.1 心脑血管疾病个体化治疗靶标发现与新技术研发

研究内容：针对心脑血管疾病，采用多种生命组学以及大数据分析等大科学手段，建立从基因序列改变、表观遗传修饰、基因表达谱、分子调控网络等多级水平的特征谱，找出关键驱动基因及信号通路并进行功能确证研究，最终识别出有潜在临床应用价值的、可用于疾病的预防、诊断、治疗和预后判断的药物作用靶点，并针对现有药物靶点开发新的适应症。

考核指标：开发有潜在临床应用价值的心脑血管疾病的临床防治生物标志物和药物作用靶点 10 个以上，发现个性化的组合药物靶标 5-10 个，为个体化药物研发提供理论依据。获得 5-10 个拥有自主知识产权的心脑血管疾病的生物标志物和药物作用靶点；申请发明专利 5-10 项。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

有关说明：本项目要求经费配套，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。

4.3.2 呼吸疾病个体化治疗靶标发现与新技术研发

研究内容：针对呼吸疾病，采用多种生命组学以及大数据分析等大科学手段，建立从基因序列改变、表观遗传修饰、基因表达谱、分子调控网络等多级水平的特征谱，找出关键驱动基因及信号通路并进行功能确证研究，最终识别出有潜在临床应用价值的、可用于疾病的预防、诊断、治疗和预后判断的药物作用靶点，并针对现有药物靶点开发新的适应症，发展高通量靶标发现新技术以及微量先导化合物活性评估等新方法。

考核指标：开发有潜在临床应用价值的呼吸疾病的临床防治生物标志物和药物作用靶点 10 个以上，发现个性化的组合药物靶标 5-10 个，为个体化药物研发提供理论依据。获得 5-10 个拥有自主知识产权的呼吸疾病的生物标志物和药物作用靶点；申请发明专利 5-10 项，开发 3-5 种靶标高效评估新技术技术。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

有关说明：本项目要求经费配套，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。

4.3.3 代谢性疾病个体化治疗靶标发现与新技术研发

研究内容：针对代谢性疾病，采用多种生命组学以及大数据分析等大科学手段，建立从基因序列改变、表观遗传修

饰、基因表达谱、分子调控网络等多级水平的特征谱，找出关键驱动基因及信号通路并进行功能确证研究，最终识别出有潜在临床应用价值的、可用于疾病的预防、诊断、治疗和预后判断的药物作用靶点，并针对现有药物靶点开发新的适应症。

考核指标：开发有潜在临床应用价值的代谢性疾病的临床防治生物标志物和药物作用靶点 10 个以上，发现个性化的组合药物靶标 5-10 个，为个体化药物研发提供理论依据。获得 5-10 个拥有自主知识产权的代谢性疾病的生物标志物和药物作用靶点；申请发明专利 5-10 项。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

有关说明：本项目要求经费配套，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。

4.3.4 修饰型抗体与免疫细胞精准医学治疗标准研究

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以及有良好研究基础的罕见病，制定我国修饰型抗体等大分子类药物以及修饰型免疫细胞治疗个性化治疗标准；开发制备具有精准治疗作用的新型抗体药物和修饰型免疫细胞等个性化治疗制剂。在肿瘤、心脑血管、呼吸系统疾病、代谢性疾病、免疫性疾病及罕见病等研究领域，针对临床应用价值较强的潜在药物作用靶点，开发具有精准打击能力的修饰型单克隆抗体、抗体药物偶联

物、重组细胞因子等大分子类药物，优化改进大分子药物生物体递送系统，完善修饰型抗体等大分子药物质量控制体系，建立规范的大分子药物临床前/临床评价体系和个性化临床治疗标准；针对肿瘤等重大疾病，重点开发以肿瘤浸润性淋巴细胞（TIL）、T 细胞受体（TCR）、嵌合抗原受体修饰型 T 细胞（CAR-T）和修饰性 NK 细胞为代表的能集聚瘤体组织的生物细胞免疫治疗策略，发展并优化基于细胞免疫疗法的临床应用方案以及组合治疗方案，建立修饰型免疫细胞临床应用个性化治疗标准。

考核指标：研发出服务于临床精准医疗的新型抗体药物或细胞免疫治疗策略 1-5 项，建立 5-10 种个体化治疗方案或药物制剂，建立与之配套的基因表型检测试剂/方法 10 种以上；制订我国修饰型抗体等大分子类药物以及修饰型免疫细胞治疗个性化治疗标准 3-5 项。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

有关说明：本项目要求经费配套，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。

5. 精准医疗集成应用示范体系建设

5.1 精准医疗示范体系建设与推广

5.1.1 精准医疗示范体系建设与推广

项目内容：搭建行业专家主导的会诊、培训、管理、认证平台，基于精准医学远程合作基地，形成辐射全国的精准

医学联合体，开展精准医学远程医疗、移动医疗等应用示范，完成体系内的同质化，确保精准医学实施的质量，推广精准防诊治方案；建立医疗机构配备基因检测设备的技术标准，指导建立精准医学中心实验室，统一远程/移动网络平台，共享精准医学疾病管理软件。结合若干重点疾病精准医疗防诊治方案，开展疾病注册和移动随访研究，直接服务广大基层患者。

考核指标：建立覆盖国内不少于 1000 家医疗机构的精准医学远程合作示范基地，形成辐射全国的精准医学联合体；建立医疗机构配备基因检测设备的技术标准，指导建立精准医学中心实验室，统一远程/移动网络平台，共享精准医学疾病管理软件。搭建行业专家主导的会诊、培训、管理、认证平台，动态完善并推广精准防诊治方案，完成体系操作模式同质化，确保精准医学实施的质量；开展精准医学远程医疗、移动医疗及配套产业应用示范。

支持年限：2017-2020 年。

拟支持项目数：1-2 项，项目下设课题不超过 5 个，项目所含单位数不超过 20 家。

有关说明：要求承担单位已建立涵盖不少于 1000 家医疗单位的远程医疗系统，且实际运行超过 2 年。本项目要求经费配套，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。

5.2 精准医疗伦理、政策法规与教育科普体系构建

5.2.1 精准医疗伦理、政策法规体系框架研究

项目内容：参考全球范围内现有的个体化治疗和精准医学的有关政策和法规，从伦理学、法学、社会学以及人类学角度进行研究，为政府制定符合中国国情的、可行的精准医疗政策法规提供伦理、法律和社会的支持。研究的重点包括：跨系统样本和数据交换安全和共享；患者和受试者个人信息和隐私保护；基因检测临床应用和服务的操作程序、伦理与法律规范和监督；基因检测、遗传咨询，以及专家委员会建设的伦理规范和模式；精准医疗相关医疗保险精确给付的政策研究。

考核指标：建立精准医学研究与应用的伦理规范，制定患者和受试者的信息保护系统；制定精准医学相关样本、数据安全和共享的伦理规范和实施准则；制定基因检测、遗传咨询、临床和社会应用的伦理规范、市场准入、规范和监督体系的建议方案；推动基因隐私保护等规范文件的起草与形成；提出精准医疗相关医疗保险精确给付的政策建议。

支持年限：2017-2019 年。

拟支持项目数：1-2 项。

申报要求

1. 本专项除有特殊要求外，所有项目均应整体申报，须覆盖全部考核指标；除有特殊要求外，每个项目下设课题不超过3个，每个项目参加单位总数不超过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，专项所立项目研发的成果需向专项内其他项目开放使用。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。

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 个项目，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，根据中期评估结果再择优继续支持。