国家重点研发计划“生殖健康及出生缺陷防控
研究”重点专项 2020 年度项目
申报指南（征求意见稿）

本专项聚焦我国生㼏健康领域的突出问ொ，重点研究生
㼏健康相关疾病澝出生缺陷和辅助生㼏技术；开展以揭示影
响人类生㼏澝生命早期发育澝⽌⿙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澝阻断等▲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㼏健康相关疾病预警澝早期
筛查澝诊断澝治疗的综合防治平台澞
目前专项已启动五批项目立项，涉及“建立和完善中国人
群育௹人口队列和出生人口队列，开展生㼏健康相关疾病临
床防治研究”澝“生㼏健康与出生缺陷相关疾病发病机制研究”澝
“出生缺陷澝不ㄉ不育和避ㄉ节育防治技术及产品研发”澝“建
立生㼏疾病和出生缺陷防治的全链条研发体系”和“开展降低
出生缺陷的应用示范和评价研究”5 大重点任务，有力推进了
我国生㼏健康相关疾病和出生缺陷防控工作的发展澞为进▲
步完善专项任务布局，加出生缺陷防治工作，2020 年拟在该
方向部署 1 项研究任务，实施周期为 2020~2023 年澞

一、研究内容：
以全国性遗传代谢病和结构䠠形等出生缺陷干预㦈助
工作的大规模普筛普治优势资源为支㣜，利用已建立的新生
儿遗传代谢病澝结构䠠形及相关公共数据资源库，㞒㠀符合
中国人群特点的携带者筛查௤ை致病基因及变异；聚焦我国
严重௤发单基因病，开展ㄉ前/ㄉ早期扩展性携带者筛查，研
发具有自主知识产权的௤精度携带者筛查新技术，开发适合
我国国情的扩展性携带者筛查产品；通过多中心澝万人级筛
查实践，形成标准化的实௠室体系与规范化的临床应用系统；
建立扩展性携带者筛查的产品研发-应用-咨询-诊治全链条
智能决策体系，并依托国家级的出生缺陷干预㦈助网络开展
精准㦈助，为国家政策转化提供科学依据，有效降低出生缺
陷澞
二、考核指标：
1.创研用于筛查劵檤性肌啼缩症澝苯▿懛ㆲ症澝䟤基▿
二懤血症澝假剘大性肌营⡭不良等 300 种以上严重隐性遗传
病的携带者筛查基因及热点突变组合；
2.基于௤效目标基因捕获的新▲代深度测序技术，构建
标准规范的筛查诊断体系，研发适合中国国情的扩展性携带
者筛查产品；
3.利用自主研发的产品，完成 3 万例携带者筛查，建立
标准化的实௠室体系与规范化的临床应用系统；

4.在临床应用的基础上，申报 3-5 项医疗器械注册证，
申请 10 项以上发明专利或软件著作权；
5.通过大规模临床实践，形成专家共识，建立行业管理
规范，为制订出生缺陷防控咨询师国家职业标准提供依据；
6.建立覆盖全国 31 个省市自治区的单基因病携带者筛
查精准干预㦈助体系澞
三、支持年限：2020 年-2023 年
四、拟支持项目数：1 项～2 项
五、有关说明：
1.该项目要求牵头单位具备大规模新生儿遗传代谢病筛
查及结构䠠形㦈治基础，具备携带者筛查相应软硬件条件，
承担过出生缺陷三级防控技术推广与示范应用相关国家级
研究项目，并与中国出生缺陷干预㦈助数据库对接；要求产澝
学澝研澝用联合申报，拥有自主创新的单基因病携带者筛查
核心技术；௴励军民壝合，由国家级出生缺陷干预㦈助项目
的组织实施单位开展应用及推广澞
2.原则上要求针对项目研究内容进行整体申报，须覆盖
指南研究方向的全部考核指标，项目下设课ொ不超过 4 个，
项目所含单位数不超过 8 家澞
3.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澝按期递交到科技
部指定的平台，在专项约定的条件下对专项各承担单位，◗

至今后面向所有的科技工作者和公众开放共享澞如不签署数
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㇎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
报澞
4.项目牵头单位澝课ொ申报单位澝项目负责人及课ொ负
责人须签署峭信承诺书，项目牵头单位澝课ொ申报单位要落
实澦关于进▲步加强科研峭信建设的若干意见澧（厅字澰2018澱
23 号）要求，加强对申报材料审核把关，㬹绝夸大不实，甚
至弄虚作假澞
5.项目牵头单位澝课ொ申报单位和合作单位以及项目团
队成员峭信状况良好，无在惩㛝执行期内的科研严重失信行
为记录和相关社会领域信用“௲名单”记录澞
6.本专项研究涉及我国人类遗传资源采集澝保藏澝利用澝
对外提供等须遵照澦中华人民共和国人类遗传资源管理条例澧
相关规定执行澞