

# 英国人类遗传资源的管理与利用

胡志宇

(中国科学技术信息研究所, 北京 100038)

**摘要:** 英国人类遗传资源的管理与利用的战略确立较早, 目前已较为成熟, 对科研活动起到了重要的促进作用。经深入了解, 发现英国的人类遗传资源管理战略具有十分明显的特征: 明确以攻克大病和常见病为资源建设目的; 资源建设和监管机构合一; 资源管理和利用战略试图体现公平享用的理念; 使用遗传资源的申请较为简单透明; 从资源建设阶段开始积极参与多种形式的国际合作, 等等。这些特征和英国人类遗传资源战略的自我定位是一致的, 因此, 其具有较强的现实意义和参考价值。

**关键词:** 英国; 人类遗传资源; 资源战略; DNA 银行

**中图分类号:** Q987(561)   **文献标识码:** A   **DOI:** 10.3772/j.issn.1009-8623.2013.02.003

人类遗传资源是指含有人体基因组、基因及其产物的器官、组织、细胞、血液、制备物、重组脱氧核糖核酸 (DNA) 构建体等遗传材料及相关的信息资料<sup>[1]</sup>。

英国人类遗传资源的管理与利用战略始于 2000 年, 迄今已建立了具有一定规模的资源网络, 并且其在多项科研活动中起到了基础性的支撑作用。英国的人类遗传资源管理战略具有一些十分明显的特征。

## 1 特征鲜明的英国人类遗传资源战略

### 1.1 以攻克大病和常见病为资源建设目的

英国对于人类遗传资源的管理, 完全围绕促进生命科学研究、改善国民健康这一目的。从样品收集阶段, 就明确向大病和常见病倾斜, 试图为攻克相关疾病提供资源支撑。

### 1.2 资源建设和监管机构合一

在英国, 负责人类遗传资源样品收集和储存的机构, 同时也负责提供对外服务 (通过代理机构), 以及相关资源的使用权。这种权力较为集中的管理体制运行稳定, 也起到了预期的效果。

### 1.3 资源管理和利用

英国素有兼顾各方利益的“妥协”传统, 在人类遗传资源管理工作中也不例外。相关工作试图兼顾样品提供者、收集者、使用者及上述各方的所在科研机构的利益, 保护各方的相关权利。

### 1.4 使用遗传资源的申请简单且透明

科研工作需使用遗传资源时, 大部分申请工作可以通过网络进行, 流程也较为简单。申请的过程和结果在符合数据保护和安全原则下尽量实现透明, 申请人和公众可以通过多种途径查询。

### 1.5 从资源建设阶段开始积极参与多种形式的国际合作

英国在通常意义的“独特遗传资源”方面没有明显的优势, 因此, 其对自身遗传资源的保护并无大张旗鼓的强调。在各种对遗传资源使用的说明中, 也没有对英国之外的申请者有明显限制或歧视性条款。

英国人类遗传资源的管理与利用战略的一个突出特点, 就是在资源建设阶段积极参与各种国际合作, 包括积极推动欧洲相关资源建设、协助多个国家建立遗传资源管理机制等。通过这些行动, 深

作者简介: 胡志宇 (1981—), 男, 助理研究员, 主要研究方向为情报学、科技政策与公共卫生政策等。

收稿日期: 2012-12-11

入了解和参与到其他国家的人类遗传资源管理战略中，这将为英国带来长远的利益。

## 2 英国人类遗传资源的收集与管理

### 2.1 资源建设初始阶段

英国在 2000 年建立了 DNA 银行网络 (The UK DNA Banking Network)，开始正式对人类遗传资源进行大规模的收集与利用。

当时，正是人类基因组计划完成的曙光出现之际。英国生命科学界认为，一旦这一历史性的计划完成，需要庞大的遗传资源数据库才能将研究成果转化为人类健康水平的提高。因此，英国政府拨款，通过医学研究理事会开展了人类遗传资源战略相关工作，核心目标是确定遗传基因与疾病之间的关系。

第一阶段，英国政府拨款约合 8 000 万人民币，通过收集 4 万名健康志愿者和患者的血液样本，形成了基本遗传资源数据库的起始内容。第二阶段使用约合 2 000 万人民币的政府拨款，对收集的样品和数据进行整理，并搭建了相应的管理结构。第三阶段建立了资源收集机构、储存和管理机构、利用相关资源进行研究的科研机构之间的协作网络，也就是所谓“英国 DNA 银行网络”。

### 2.2 以大病和常见病相关资源为收集重点

针对一些大病和常见病，英国研究人员在进行人类遗传资源的收集时有所侧重，重点收集和储存以下疾病的相关遗传资源样本：急性白血病、哮喘和湿疹、晚期阿尔茨海默氏症、乳腺癌、结直肠癌、冠心病、肾小球性肾炎、高血压、老年黄斑变性、多发性帕金森硬化症、二型糖尿病、抑郁症等<sup>[1]</sup>。

### 2.3 资源管理负责机构

我国研究人员发现，人类遗传资源的管理过程中，资源的整理整合及共享利用的标准化十分重要<sup>[9]</sup>。英国通过统一机构进行资源建设和管理，实现有效整合。

英国 DNA 银行网络是一个国家级的战略性项目，英国将其列于国家基础科学研究平台性的资源与服务范畴内。该网络目前主要由 13 个资源收集和管理机构组成，其核心工作是将收集的 DNA 和相关信息进行归档。收集样品包括：血液、淋巴细

胞、纯化细胞系等。样品和相关数据可以按照一定的流程提供给英国和国际科研人员研究使用。对科研人员的服务通过项目网站“生物银行解决方案”集成<sup>[4]</sup>，相关服务具体提供机构为英国曼彻斯特大学基因组医学综合研究中心。另外，该中心还承担英国科研人员对其他人类遗传资源的使用的管理与服务工作。

从 2000 年开始人类遗传资源相关工作，英国 DNA 银行网络用 10 年时间达到了 50 万份样品的规模。截至 2010 年，该网络已为科研工作提供了超过 10 万份的样品。

英国 DNA 银行网络还提供定向收集与储存样本的服务。可以根据研究人员的需求，专门组织相关资源的收集和整理。科研人员也可以利用网络的实验场地和设施完成部分研究工作。

除样品本身外，人类遗传资源也包括“相关的信息资料”，在保护“遗传材料”的同时，应当加强对“信息资料”的保护<sup>[5]</sup>。英国 DNA 银行网络通过长期的数据库建设，形成了基本的信息资料保护。更为重要的是，按照资源管理和使用规则，该信息资料能够随着资源被利用的过程，逐渐丰富和完善。

### 2.4 资源管理的措施和标准

英国 DNA 银行网络运行的质量标准十分严格，目前其各种操作和程序符合 ISO 9001:2008 标准。每 6 个月由第三方机构对系统进行检查，每 3 年重新进行一次质量标准认证。

英国 DNA 银行网络的设备也是按照 ISO 9001:2008 标准运行的。样本处理的过程为全自动化。使用机器人来减少可能的人工操作失误，增加了精确性和样本特性的稳定性。

储有样本的容器长期储存在恒温环境中，使用标准化的二维码进行识别，根据不同样本类型选择不同温度环境。存储设施实现 24 小时不间断自动监控，监控系统将系统运行情况通过自动电子邮件和短信息发送给指定工作人员。作为额外的保险措施，所有存储设备使用自动二氧化碳钢瓶进行特殊情况下的温控措施。另外，资源库对样本使用双站点备份存储，以避免灾难性损失。

### 2.5 积极推动国际合作

英国 DNA 银行网络深入参与欧洲生物银行网

络 (European Biobanking Network, BBMRI) 的创立。这一网络在 2012 年内将成为法人实体。欧洲其他国家有一些科学家和生命科学产业界的研究工作利用了英国 DNA 银行网络的资源进行, 例如, 哮喘病生物标记研究工作就是这样的。作为人类遗传资源管理的先行者, 英国 DNA 网络银行还为其他国家相关资源建设提供了建议与支持, 包括: 法国、德国、西班牙、波兰、挪威、加拿大、美国、日本和沙特阿拉伯。

### 3 英国人类遗传资源的利用

#### 3.1 使用国家资源库的基本流程

科研人员利用英国 DNA 银行网络资源的流程比较简单, 主要包括以下步骤:

- (1) 通过网站提问功能对所需样品进行必要的进一步了解;
- (2) 网站下载申请表格 (其格式见表 1), 填写后电子邮件发给资源管理机构;
- (3) 由资源收集人员和资源管理人员组成的

小组初步审议申请, 初步签订合作协议;

- (4) 英国 DNA 银行网络技术委员会审议申请, 提出技术方案;
- (5) 签订适当的样品转让方案;
- (6) 英国 DNA 银行网络进行必要的实验室工作, 把样品准备成适合运输的状态;
- (7) 运输样品;
- (8) 英国 DNA 银行网络对此前的必要实验室工作等服务收取成本费用;
- (9) 研究工作的成果发表后, 相关数据反馈回英国 DNA 银行网络, 以丰富样品相关信息。

#### 3.2 资源样品使用申请表实例

如前所述, 科研人员需要填写资源样品使用申请表。申请表需要和研究计划一起由生物银行解决方案的技术委员会评估。将通过该评估判断申请提出的样品数量和种类是否合适。申请人需要完成表格所有问题并附上研究方案, 方案应包括: 研究背景、目标、研究计划。如果申请表有遗漏项目, 申请将无法通过。

表 1 通过生物银行解决方案使用资源样品申请表

序号	问 题
1	所有申请人的姓名、单位和联系方式
2	项目名称
3	申请中的或已有的项目经费来源
4	项目简介 (200 字)
5	实验将使用哪些核心平台设备
6	核心平台设备厂家建议每次实验需要的样品量
7	您计划做何种测试 (例如基因分型、基因测序等)
8	附表说明每种样品您计划做的具体测试 (单核苷酸多态性名称、外显子名称、生物标记等)
9	测试是否完全由申请人团队内部进行
10	如果存在项目外包, 哪个或哪些机构为负责单位
11	请提供第 10 个问题的机构的联系人联系方式
12	每种样品您申请的具体数量 (ng 或 $\mu\text{L}$ 为单位, 如有必要请附表说明)
13	请具体说明您希望在何处接受样品
14	生物银行解决方案要求对所提供样品相关的数据得到反馈, 您将如何提供

资料来源: <http://www.biobankingsolutions.ac.uk/sample-data-access/>.



### 3.3 资源样品使用申请评审表实例

英国 DNA 银行网络技术委员会的审议是一份

申请能否通过的最关键部分，其技术委员会审议时使用的评审表格见表 2 所示。

表 2 技术委员会评审表(由生物银行解决方案的技术委员会填写, 申请人勿填)

评估人员序号: 1 或 2	是/否/不知道/不适用该问题
1. 申请的DNA或样品的数量是否符合其需求	
2. 核心平台设备是否适合相关测试需求	
3. 是否有其他可以显著减少样品用量的替代设备	
4. 如果试验使用细胞系DNA或凝集素是否能取得血液来源DNA同样可靠的结果	
5. 外包使用的基因分型或测序公司是否声誉良好	
6. 申请使用的DNA的浓度对于将利用的平台设备是否适当	
7. 数据反馈方案是否可靠	

资料来源: <http://www.biobankingsolutions.ac.uk/sample-data-access/>.

两位评估人员将分别独立进行评估。评估人员需要对所有填写为“否”的项目进行进一步的说明。如果两位评估人员意见相左, 服务人员将要求两者协商, 如果仍未达成一致意见, 服务人员将寻找第 3 位评估人员, 以多数意见为最终决定。

### 3.4 使用国家资源库的基本要求

人类遗传资源的使用原则一直与隐私和伦理问题密切联系在一起, 很多例子中这种问题成为制约对资源的合理有效利用的障碍<sup>[6]</sup>。英国人类遗传资源的管理机构对资源使用提出了一系列的要求。除遗传资源应仅用于推动医学研究、应保护样品和数据的保密性和隐私性等常规要求外, 比较特别的要求包括:

(1) 资源使用者不能让其他任何第三方接触到资源和数据。对于在没有与英国类似数据保护法案的国家进行的研究活动, 英国 DNA 银行网络的技术委员会保留随时要求检查信息安全和管理情况的权利。目前英国只承认下列国家有与英国相似的数据保护法案: 法国、德国、意大利、荷兰、比利时、卢森堡、丹麦、爱尔兰、希腊、葡萄牙、西班牙、奥地利、瑞典、芬兰、冰岛、列支敦士登、挪威、瑞士和匈牙利。

(2) 各国经验表明, 基于遗传资源所产生的知识产权利益分享机制是矛盾多发区<sup>[7]</sup>。针对这一

问题, 资源使用者需要在所有相关工作成果中注明对英国 DNA 银行网络资源的使用。例如, 资源相关服务的最主要提供机构“生物银行解决方案”要求所有发表的相关科研成果中明确写出: “我们感谢由英国曼彻斯特大学基因组医学综合研究中心管理的生物银行解决方案提供的服务和数据。”另外, 遗传资源使用者还需要向英国 DNA 银行网络提供 3 份出版物的拷贝。

### 3.5 “公平享用”

以英国 DNA 银行网络为例, 英国人类遗传资源管理战略所标榜的核心理念在于“公平享用”(Fair Access)的原则<sup>[8]</sup>。根据该网络的自我介绍, 其理念来源于 2003 年联合国教科文组织对人类基因组数据发表的声明, 在声明的第 18 条写道: “声明各国应加强对数据和样品的跨境流动的管理, 以促进国际合作, 并确保公平享用”。其公平享用的原则具体体现为:

(1) 样品提供者(志愿者)的公平权利, 包括隐私、保密、样品和数据的符合伦理的使用、资源管理的公开性和公众参与。

(2) 样品收集者的公平权利, 包括优先使用样品的权利。

(3) 希望使用样品的研究者的公平权利, 包括多元管理保证透明度、可以接触到出版的和未出版

的数据、确保样品的长期稳定供应、确保费用最低。

(4) 样品收集者和使用者的所在科研机构的公平权利，包括知识产权管理、对样品和数据的长期跟踪等。

#### 4 结语

生命科学是发达国家科技战略的普遍重点，而建设良好、利于使用的人类遗传资源又是生命科学的重要基石。英国从自身特点和需求出发，建立了一整套相关机制，使资源不但被妥善的“管起来”，还被有效的“用起来”，有力支援了生命科学基础研究，同时促进了医药卫生产业的蓬勃发展。这些成功经验应该对我国管理和利用人类遗传资源等相关工作有一定借鉴意义。 ■

#### 参考文献：

- [1] 国务院. 人类遗传资源管理暂行办法(1998)[EB/OL]. (2005-12-26). [http://www.most.gov.cn/bszn/new/rlyc/wjxz/200512/t20051226\\_55327.htm](http://www.most.gov.cn/bszn/new/rlyc/wjxz/200512/t20051226_55327.htm).
- [2] Medical Research Council. Background. [2012-08]. <http://www.mrc.ac.uk/Ourresearch/Resourceservices/DNAbankingnetwork/index.htm>.
- [3] 曹宗富, 曹彦荣, 马立广, 等. 中国人类遗传资源共享利用的标准化研究[J]. 遗传, 2008, 30(1): 51-58.
- [4] BioBanking Solutions. About BioBanking Solutions[EB/OL]. [2012-08]. <http://www.biobankingsolutions.ac.uk/about-biobanking-solutions/>.
- [5] 刘海龙. 人类遗传资源的特性思考——研发与保护的视角[J]. 中国科技论坛, 2010(8): 104-108.
- [6] Gomes de Andrade N N. Human Genetic Manipulation and the Right to Identity: The Contradictions of Human Rights Law in Regulating the Human Genome[J]. SCRIPTed, 2010, 7(3): 429.
- [7] 朱雪忠, 杨远斌. 基于遗传资源所产生的知识产权利益分享机制与中国的选择[J]. 科技与法律, 2003(3): 54-59.
- [8] Yuille M, Dixon K, Platt A, et al. The UK DNA Banking Network: A “Fair Access” Biobank[J]. Cell Tissue Bank. 2010, 11(3): 241-251.

## Administration and Utilization of Human Genetic Resources in the UK

HU Zhi-yu

(Institute of Scientific and Technical Information of China, Beijing 100038)

**Abstract:** The strategy of administration and utilization of human genetic resources has been established for a long time in the UK. It is mature and fruitful in promoting scientific research activities. British experiences can be useful for China to conduct the relevant work in this field. For this purpose, we study the strategy of human genetic resources and summarize its apparent characteristics as follows: The resources construction is carried out with the aim of overcoming serious illnesses and common diseases; resources construction and supervision mechanism are set up side by side; it shows a fair access vision; the application of use of genetic resources is simple and transparent; put international cooperation at high priority from the very beginning. These characteristics are accordant with the self-positioning of British human genetic resources strategy.

**Key words:** UK; human genetic resources; resource strategy; DNA bank