

国家标准《医用高通量基因测序数据共享要求》征求意见稿

编制说明

一、工作简况

本标准由国家药品监督管理局提出，全国医用临床检验实验室和体外诊断系统标准化技术委员会（SAC/TC136）归口。任务来源为国家标准化管理委员会下发【2024】16号《国家标准化管理委员会关于下达2024年第一批推荐性国家标准计划及相关标准外文版计划的通知》，本项目计划号为20240070-T-464。

本标准的主要起草单位为：上海国际人类表型组研究院、中国食品药品检定研究院、中国电子技术标准化研究院、中国医学科学院北京协和医学院、复旦大学、北京市医疗器械检验研究院、粤港澳大湾区精准医学研究院（广州）、神州网信技术有限公司、深圳华大基因科技有限公司、上海市医疗器械化妆品审评核查中心、南京大学医学院附属苏州肿瘤医院、香港中文大学（深圳）附属第二医院、南方医科大学深圳医院等单位。

2024年05月14日在北京召开了标准启动工作会，来自企业、审评、检测机构、医院等126家单位的200余人参加了讨论，国家标准技术审评中心审评二部主任于亚笛、国家药监局医疗器械标准管理中心标准三室副主任郭世富、SAC/TC136主任委员陈文祥等专家参加了此讨论。会上成立了起草小组，就标准主要大纲、工作进度及各起草单位承担工作进行了讨论。

起草人员分工如下：全篇总负责是上海国际人类表型组研究院丁国徽，审核由上海国际人类表型组研究院丁国徽、郭云峰、中国食品药品检定研究院黄杰和中国电子技术标准化研究院张骁负责，总联络及统稿工作由上海国际人类表型组研究院郭云峰和中国食品药品检定研究院苑富强负责；正文中前言至第4章由中国食品药品检定研究院黄杰、苑富强、中国电子技术标准化研究院张骁负责，第5-6章由复旦大学徐志鹏、中国医学科学院北京协和医学院张胜发、北京市医疗器械检验研究院王丽丽负责，第7章由粤港澳大湾区精准医学研究院（广州）唐

川、深圳华大基因科技有限公司姜华艳负责，香港中文大学（深圳）附属第二医院于广军、中国食品药品检定研究院王晨希、上海市医疗器械化妆品审评核查中心段春梅参与，临床场景确认和技术流程验证由香港中文大学（深圳）附属第二医院、南京大学医学院附属苏州肿瘤医院、南方医科大学深圳医院负责。本次会议明确标准适用范围。会后根据意见，对草案进行进一步完善。

2024年6月11-12日在北京召开了标准讨论会，来自企业、审评、检测机构、医院等单位的代表共计260余人参加了讨论，邀请到国家卫生健康委临床检验中心李金明主任、中国食品药品检定研究院黄杰所长、中山大学附属第一医院陈培松主任、中国医学科学院北京协和医院杨启文主任、安徽医科大学附属省立医院沈佐君主任等专家参加了本次标准讨论会，参会代表具有广泛代表性。与会专家对标准内容，标准结构和技术内容进行充分讨论，形成以下主要意见：

（1）建议在标准文本中进一步补充高通量基因测序数据共享的必要性内容，例如具体的数据共享应用场景等。

（2）建议在标准文本中突出患者知情同意内容以及隐私保护内容，例如如何明确研究目的和用途等。

（3）建议在制定共享要求的时候考虑与医学伦理的协调关系，特别是如何采取措施防范医学伦理风险。此外，建议在标准中明确是否适用于跨国共享，还是仅用于国内多方角色共享。

（4）建议对共享数据的来源进行规范，以及对数据使用方的权利义务做出细化限定，此外在数据采集时的患者知情同意方面提出更明确的要求。

2024年6月至7月，秘书处组织开展了验证工作，组织召开了标准研讨和验证工作启动会议，并发出了验证方案、标准工作组讨论稿、验证报告模板、验证记录模板，共计9家单位报名参与验证。

标准起草组成员在标准研讨会上对标准进行了逐条的研讨，形成如下修改意见：

（1）标准的英文名称由“Clinical high throughput gene sequencing data sharing requirements”修改为“Medical high throughput gene sequencing data sharing

requirements”。

(2) 将近期发布的国家标准 GB/T 43697-2024 《数据安全技术 数据分类分级规则》采用到标准中，作为数据分类分级的依据。

(3) 追踪国家近期在制定的国家标准《数据安全技术 数据安全保护要求》(20230792-T-469)，将相关对共享的要求采用到标准中。

(4) 采用对验证单位的高通量基因数据的共享管理制度和实际共享的管理和技术资料验证的方式对本标准的内容进行验证，主要验证医用高通量基因测序数据共享管理要求的合理性、完备性。

2024 年 7 月底,9 家具有行业代表性技术验证单位在对本单位的医用高通量基因测序数据的共享管理方式与标准稿件中的技术和管理要求进行比对和检查。重点了解验证单位在医用高通量基因测序数据管理、数据共享等相关管理制度,技术实现,运营实践情况,评估验证单位是否符合本标准条款要求,以及依据本标准执行时候可能碰到的问题,并填写验证表格和出具验证报告。标准起草工作组要求参与验证单位在进行验证的同时,对每个条款的适用性都要进行反馈,并提出意见和建议。在验证数据、结果的基础上,起草小组经过充分讨论后,形成征求意见稿。

二、标准编制原则和确定标准主要内容的论据

1、标准制定的意义、原则

近年来,随着科学技术的快速进步,有力地推动了临床诊断技术的飞跃发展,使“预防为主”的筛查性诊断,及以“疾病辅助诊断为目标”的临床诊断技术和产品不断推陈出新,特别是以高通量测序为代表的高速、大规模检测技术和产品呈现井喷式发展。高通量测序技术的应用已从科研领域拓展到遗传性疾病、生殖健康、妇幼保健、肿瘤靶向用药指导、病原微生物的快速鉴定等多个临床分子诊断领域。

高通量测序技术不断优化升级、测序数据解读更加智能化,临床机构掌握了越来越多的个人基因组测序信息,其中既有临床意义明确的基因信息,又包括大

量临床意义不明确的基因信息，这为数据的解读和有效利用提出了新的挑战。通过医用高通量测序数据共享的标准化研究，将有利于实现个人信息隐私保护，确保生物资源信息安全，促进在数据溯源、数据安全、存证留痕等技术领域进行融合创新。通过医用高通量测序数据的交汇共享，可以深度挖掘和利用人群的生物样本和组学数据，将有利于组学的系统思维设计，支持关联性分析，推进我国临床组学诊断技术领域的标准化和规范化，构建我国数据标准和数据共享交流平台，为体外诊断试剂产业发展、审评审批、监督管理提供技术支撑。

2、本标准性能指标制定依据，对于有争议指标的处理及验证情况。

本标准在制定过程中，进行了充分的前期调研和需求分析，无有争议指标。

（1）调查医用高通量基因测序数据/个人信息的数据权利和权属：个人信息权利特征（非排他性、价值整体性、人格权和财产权）、数据权属、相关条例规定。

（2）汇集医用高通量基因测序数据共享的分析需求：对象（人体、社会群体）、技术手段（信息技术、生物技术、社会伦理）、利益相关方（个人、企业、监管方等）。

（3）分析医用高通量基因测序数据共享的风险：风险因素（社会治理、黑客、个人隐私和自由、网络安全、数字鸿沟）、社会影响、伦理价值观与原则、社会影响。

（4）编写的技术依据

隐私保护：《民法典》、《个人信息保护法》。

生物安全：《人类遗传资源条例》、《生物安全法》。

数据安全：《数据安全法》。

网络安全：《网络安全法》、《公安机关互联网安全监督检查规定》。

国家标准：GB/T 43697-2024《数据安全技术 数据分类分级规则》、GB/T 30534《科技报告保密等级代码与标识》、GB/T 35273《信息安全技术 个人信息安全规范》、GB/T 37964《信息安全技术 个人信息去标识化指南》、GB/T 37988《信息安全技术 数据安全能力成熟度模型》、GB/T 39335《信息安全技

术 个人信息安全影响评估指南》、GB/T 39725 《信息安全技术 健康医疗数据安全指南》、GB/T 40660《信息安全技术 生物特征识别信息保护基本要求》、GB/T 41806 《信息安全技术 基因识别数据安全要求》、GB/T 43697 《数据安全技术 数据分类分级规则》、《数据安全技术 数据安全保护要求（草案）》。

三、主要实验（或验证）的分析、综述报告、技术经济论证、预期的经济效益

医用高通量测序的研究,将有效整合海量的组学数据,挖掘出指导疾病预防、诊断、治疗的生物标志物 (Biomarker),是实现精准医学的必经之路,将统一复杂生物体和生物过程的检测方法,有效提供可供参考、可比对的有效数据和信息,继而全面引领医学检测数据质量全面提升,使量值传递溯源链条更短、速度更快、测量结果更准更稳。

同时,通过医用高通量测序研究工作的开展,将驱动基础科技研究的不断深入,为生物医药和分子诊断全产业链的质量保驾护航。在标准样品上,有助于建立分子表型组学数据质量控制用示范性国家标准样品;在质控体系上,有助于建立“标准、计量、室间质评、检测参比”全链条、标准样品和国际标准协同的数据质量控制体系;在产业应用上,有助于国家标准样品在生物医药产业的推广应用。

2024年6月底,正式开展标准验证工作,由上海国际人类表型组研究院丁国徽、郭云峰、中国食品药品检定研究院黄杰和中国电子技术标准化研究院张骁根据全国医用临床检验实验室和体外诊断系统标准化技术委员会(SAC/TC136)和全国信息安全技术标准化技术委员会(TC260)对标准验证的相关要求,共同起草了验证方案和相关材料,并组织召开起草组研讨会议,讨论完善形成最终验证方案。标准技术验证工作采用结构化访谈和清单确认的方式执行,由标准编制工作组起草《<医用高通量基因测序数据共享要求>国家标准验证方案》、《验证报告模版》、《验证记录模版》以及一个具体的验证案例示范。对于标准编制工作组成员所在单位,我们允许各单位在工作组指导下自行完成;而其它单位,则要求由工作组安排专人一对一指导完成技术验证工作。最后完成技术验证的单位

（排名无先后）有复旦大学，深圳市龙岗区人民医院/香港中文大学（深圳）附属第二医院，北京市医疗器械检验研究院（北京市医用生物防护装备检验研究中心），中国医学科学院，深圳华大基因科技有限公司，上海市国际人类表型组研究院，粤港澳大湾区精准医学研究院（广州），南京大学医学院附属苏州肿瘤医院，上海市医疗器械化妆品审评核查中心。其中，研究机构有4家，企业1家，行业监管机构2家，医院2家，具有标准适用单位的代表性。各参与技术验证单位，在基本原则，共享内容，共享场景，配套组织和人员情况，都已经做到或可以做到本标准的要求，但都提到依据 GB/T 43697-2024《数据安全技术 数据分类分级规则》对医用高通量基因测序数据的分类分级问题。因此需要做好 GB/T 43697-2024 的标准宣贯，以及基于该标准，对医用高通量基因测序数据的分类分级问题做一个深度解读。另外，各参与技术验证单位，虽然使用的信息系统架构有所差别，采用不同的安全机制，但都可以满足本标准提出的共享要求，因此，本标准提出的医用高通量基因测序数据的共享要求，在技术实现上，具有多种解决方案，为本标准的推广，奠定很好的技术基础。

四、采用国际标准和国外先进标准的程度，以及与国际、国外同类标准水平的对比情况，或与测试的国外样品、样机的有关数据对比情况

1.国内标准化情况

目前我国没有完全针对于“医用高通量测序”领域数据共享的标准规范文件，相关的标准仅仅在健康卫生领域对数据共享进行了要求，包括：

行业标准：WS/T 482-2016《卫生信息共享文档编制规范》、地方标准：DB32/T 3831-2020《妇幼健康信息平台共享数据集应用规范(所有部分)》、DB32/T 4155-2021《全民健康信息平台共享数据集规范（所有部分）》。

团体标准：深圳市生命科技产学研资联盟 T/LTIA 13—2021《基因检测服务中微生物组数据共享规范》、四川省卫生信息学会 T/SHIA 8—2020《四川省健康医疗大数据共享应用指南》等。

2.国外相关标准化文件

ISO/TS 22691:2021 Health informatics–Token–based health information sharing
(健康信息学 基于令牌的健康信息共享)、ISO/CD TS 23357 Genomics
Informatics–Clinical genomics data sharing specification for next generation sequencing
(健康信息学 用于下一代测序的临床基因数据的共享规范)、NHGRI Genomic
Data Sharing(GDS)Policy(基因数据共享规则)、Framework for Responsible Sharing
of Genomic and Health–Related Data(基因健康相关数据的共享原则框架), 这个
文件对基因数据的交互格式和共享原则作了相关规定, 但在“医用高通量测序”
领域缺失针对性的数据共享标准规范。

五、与有关的现行法律、法规和强制性国家标准的关系

本标准与有关的现行法律、法规和强制性国家标准不冲突。符合现有医疗器械监管法律法规要求。

本标准制定过程中, 所有管理和技术要求符合《民法典》、《个人信息保护法》、《生物安全法》、《数据安全法》、《网络安全法》、《人类遗传资源条例》、《公安机关互联网安全监督检查规定》以及信息安全相关国家标准。

六、重大分歧意见的处理经过和依据

标准制定过程中无重大分歧意见

七、标准作为强制性标准或推荐性标准的建议

建议本标准为推荐性标准。

八、贯彻国家标准的要求和措施建议(包括组织措施、技术措施、过渡办法等内容)

建议在本标准发布后实施前进行标准宣贯, 宣贯对象是企业、各级医疗器械监管查验审评部门。

建议标准发布后 12 个月实施。

九、废止现行有关标准的建议。

无。

十、其他应予说明的事项。

本标准不涉及专利，不存在版权风险。

标准起草工作组

2024 年 07 月 30 日