

人体基因数据研究伦理指引

1. 目的

随着基因测序、组学技术和数据分析方法等的飞速发展，人体基因数据相关研究持续深化，人们对疾病成因、发生发展机制、分类体系及治疗路径的认识不断拓展，为生物医学研究、疾病预防与精准医疗提供了重要的科学支撑。与此同时，人体基因数据因具有身份标识性、家系群体关联性、跨代影响延续性等特殊属性，其相关科技活动可能引发伦理、法律与社会层面的多重复杂问题。为促进人体基因数据领域的负责任创新与健康有序发展，规范相关科学研究和技术开发活动，切实保护研究参与者及相关群体的合法权益，特制定人体基因数据研究伦理指引。

2. 术语

2.1 人体基因数据（Human Genetic Data）

是指从人体生物样本（如细胞、组织、器官、体液及分泌物等）中获取或由其衍生的、能够直接反映人类遗传信息的各类数据，如核基因组与线粒体基因组的脱氧核糖核酸序列数据、转录组数据、基因分型数据以及表观遗传修饰数据等。

2.2 基因数据库（Gene Database）

是指用于系统性存储、管理、分析和共享各类基因、基因组数据及其相关信息资源的有组织的信息系统或平台。

2.3 数据处理（Data Processing）

是指对人体基因数据进行的操作，包括对数据的采集、存储、使用、加工、传输、提供、公开、删除等活动。

2.4 数据处理者（Data Processor）

是指在人体基因数据相关科技活动中，自主决定处理目的和处理方式，或者受他人委托从事人体基因数据处理活动的组织或个人。

2.5 研究参与者（Research Participant）

是指在人体基因数据相关科技活动中，直接参与研究活动的受试者，以及提供人体生物样本、人体基因数据等用于研究的个体。

2.6 数据安全（Data Security）

是指通过必要的管理制度、技术措施等方式，保障人体基因数据处理全过程处于受保护且可控的状态，防止数据被非法获取、泄露、篡改、毁损、丢失或被违规使用。

2.7 数据脱敏（Data Masking）

是指通过技术和管理措施，对人体基因数据中的个人标识符及其他可识别信息进行移除、替换、泛化或模糊等处理，将识别特定自然人的风险控制合理范围内，并符合相关技术标准要求的处理过程，包括但不限于去标识化、匿名化等操作。

2.8 基因隐私 (Genetic Privacy)

是指自然人以及可识别的相关群体不愿为他人知晓的人体基因数据，以及基于该数据产生的可识别、可推断、可关联的私密信息。其范围既涵盖基因数据本身的保密性，也包括基于人体基因数据可推知的个人生理特征、健康状况、家系关联等隐私内容；自然人及相关群体对该类隐私依法享有不被非法刺探、侵扰、泄露、公开或不当处理的权利。

2.9 基因歧视 (Genetic Discrimination)

是指基于自然人或者可识别的相关群体的基因信息、基因特征或者基因检测结果，在就业、教育、保险、医疗服务、社会保障、社会生活等领域，对其实施排斥、限制或者其他不合理、不公正的区别对待，从而损害其合法权益的行为。

3. 基本原则

3.1 增进福祉

开展人体基因数据相关科技活动，应当以促进人类健康、提高疾病预防诊疗水平、增进社会公共利益和人类健康福祉为目的，推动生命科学、医学及相关领域科技进步。

3.2 尊重自主

开展人体基因数据相关科技活动，应当充分尊重研究参与者及相关群体的人格尊严和自主决定权，保障其对涉及自身基因数据的相关科技活动的知情权与选择权，以及依法行使同意、拒绝和撤回等权利。

3.3 控制风险

开展人体基因数据相关科技活动，应当坚持安全可控、预防为主的要求，防控对国家权益、群体利益和个人利益造成的潜在风险及持续影响。对可能产生重大不确定性、跨境扩散风险或者跨代影响的应用，应当秉持审慎态度，在实施前开展充分风险评估，采取更为严格的风险控制措施。

3.4 不伤害与防止滥用

开展人体基因数据相关科技活动，应当遵循科学合理、目的正当和最小必要的要求，尊重和保护个人合法权益，维护人类尊严、遗传多样性和社会公共利益，规范处理人体基因数据，防止不当利用，避免对个人、相关群体和社会造成损害。

3.5 公平公正

开展人体基因数据相关科技活动，应当坚持公平、公正，保障人体基因数据在采集、获取、使用、共享等环节公平有序进行，促进不同地区、不同群体合理参与，保障相关科学利益和社会利益公平分配。不得实施任何形式的基因歧视。

4. 一般要求

4.1 合法合规

开展人体基因数据相关科技活动，应当严格遵守国家法律、行政法规及有关规定，不得危害人体健康，不得违背伦理道德，不得损害国家利益、社会公共利益或他人合法权益。涉及我国人体基因数据采集、保藏、利用及对外提供的，应依法履行人类遗

传资源管理等相关审批、备案或安全评估程序。

4.2 资质能力

从事人体基因数据相关科技活动的机构和人员，应当具备与其活动相应的资质条件和专业能力。相关人员应当接受法律法规、伦理规范及数据安全等方面的培训，并定期更新相关知识，熟悉并规范开展数据处理活动。数据存储机构和研究机构应当具备与其业务范围相适应的资质条件，以及符合要求的设施、设备与环境条件。数据存储设施应当符合网络安全等级保护制度要求。相关机构应当建立健全管理制度和安全保障体系，确保数据处理活动合法、规范、安全。

4.3 知情同意

从事人体基因数据相关科技活动，应当尊重并保障研究参与者的知情权和自主决定权，依法依规履行知情同意程序。知情同意的内容和程序应当符合有关法律、行政法规、部门规章和伦理规范的要求。

涉及无民事行为能力人或者限制民事行为能力人参与人体基因数据相关科技活动的，除取得监护人同意外，还应当结合其年龄、认知能力等，以其能理解的方式进行告知并征求其本人同意，并尊重其拒绝参与的意愿。对因语言、文化背景等因素可能影响对研究信息理解的研究参与者，应当提供其能够理解的知情同意材料和沟通方式，确保其充分理解研究相关信息。

在符合我国法律法规相关规定和伦理审查要求的前提下，可采用广泛同意或动态同意等机制，以适应基因数据研究的持续性及数据二次利用的合理需求。

4.4 安全保障

开展人体基因数据相关科技活动，应当依据国家安全、生物安全、信息安全、网络安全等法律法规和技术标准，建立覆盖数据采集、存储、使用、共享、销毁等环节的全流程安全管理机制，并制定数据安全事件应急预案。

发生或者可能发生人体基因数据泄露、篡改、丢失等安全事件的，数据处理者应当立即启动应急预案，按照国家有关规定及时向主管部门报告并采取补救措施；可能对研究参与者的人身、财产或者名誉等合法权益造成损害的，还应当及时采取必要措施，并依法告知研究参与者。

4.5 数据处理告知

开展人体基因数据相关科技活动，应当以清晰、易懂、便于获取的方式，公开数据处理的基本方案、主要流程以及所采取的数据安全和隐私保护措施。对参与数据共享的个人及相关群体，可以依法依规提供适当便利，使其能够获取相关的研究进展和结果信息。

4.6 数据库建设与管理

建立和运行人体基因数据库，应当落实与其风险等级相适应的数据全生命周期保护要求，建立健全数据治理制度和处理规

则，明确人体基因数据的采集与存储标准、分类分级规则、使用共享规范、对外提供要求以及销毁管理要求，形成清晰、可执行的数据处理流程。

人体基因数据库应当根据实际情况，从物理、网络、系统等层面采取安全保障措施，确保数据的保密性、完整性与可追溯性；建立定期评估与动态更新机制，形成审慎、透明、可问责的数据治理体系。

鼓励在符合人体基因数据安全标准、满足脱敏要求的前提下，建立分层级的数据访问授权机制，推动人体基因数据在受控范围内合规共享。

5. 特殊要求

5.1 数据来源与管理

开展人体基因数据相关科技活动，应当确保数据来源合法合规、真实准确且可追溯。应当建立数据来源核验和全流程记录制度，核验数据来源的合法性和伦理合规性，并对本机构参与的生物样本及（或）数据采集活动的时间、地点、方式、知情同意情况等关键信息进行记录，形成完整、可追溯的来源档案。

5.2 基因隐私保护

从事人体基因数据相关科技活动，应当加强基因隐私保护。不得以侵犯隐私为目的开展数据挖掘或者利用。开展数据挖掘、分析与应用的，应当严格保护研究参与者及相关群体的隐私，确保相关处理活动在知情同意和伦理审查批准范围内进行。

在科学研究与技术开发全过程中，应当根据数据敏感程度和风险等级，采取相应的隐私保护措施。涉及群体特异性基因等高度敏感数据的，应当实行更为严格的分类分级保护、访问控制和使用限制。

5.3 家系关联与意外发现

在涉及我国重要遗传家系、家族遗传疾病等人体基因数据科技活动中，研究者应当评估研究实施及结果披露可能对研究参与者及其血缘亲属、家系群体产生的潜在影响，高度关注遗传风险信息（如发病风险、携带风险等）及意外发现可能引发的隐私、心理与社会风险，并制定相应的处置程序与沟通方案。

5.4 特定群体保护

涉及少数民族、遗传隔离群体等特定群体的人体基因数据研究，除遵守本指引一般要求外，还应当尊重其文化习俗与群体利益，关注并防范对群体可能造成的污名化、歧视等风险。必要时，可征求群体代表性组织或者代表人士的意见。

应当严格限定数据采集范围与共享边界，防止群体特异性遗传信息被不当聚合、识别或标签化。不得利用该类基因数据开展可能导致相关群体遭受歧视、排斥或者其他不利影响的研究或者应用。

6. 科普宣传

6.1 科学技术普及

从事人体基因数据相关科技活动的机构和人员，应当积极开

展面向公众及相关从业者的科学技术普及，客观阐释人体基因数据的价值与潜在风险，说明技术的不确定性及应用条件，避免夸大宣传、误导公众或者引发基因歧视。

6.2 成果发布宣传

涉及人体基因数据相关研究成果的发布与宣传，应当坚持实事求是，客观说明研究进展、适用范围与局限性，避免夸大研究意义或者社会影响。必要时，可开展同行评议或者科学评估。发布和宣传相关研究成果，应当严格保护基因隐私，不得披露足以识别特定个体、家族或者群体的信息，不得公开未脱敏处理的数据，不得使用带有基因偏见、污名化或者歧视倾向的表述。

本指引由国家科技伦理委员会生命科学伦理分委员会研究制定，定期评估，适时修订。

国家科技伦理委员会生命科学伦理分委员会
2026年5月

主要参考文件

- [1] 《中华人民共和国民法典》（2020）
- [2] 《中华人民共和国科学技术进步法》（2021年修订）
- [3] 《中华人民共和国个人信息保护法》（2021）
- [4] 《中华人民共和国数据安全法》（2021）
- [5] 《中华人民共和国生物安全法》（2024年修订）
- [6] 《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》（2024年修订）
- [7] 《中华人民共和国人类遗传资源管理条例实施细则》（2023）
- [8] 《网络数据安全管理条例》（2024）
- [9] 《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》（2023）
- [10] 《科技伦理审查办法（试行）》（2023）
- [11] 《赫尔辛基宣言》（2024年修订）
- [12] 《涉及人的健康相关研究的国际伦理准则》（2016）