

人类基因组编辑研究伦理指引

1. 目的

基因组编辑技术快速发展，目前已广泛应用于生物医学研究，并为诊断、治疗和预防遗传性疾病提供了新的手段。

人类基因组编辑研究涉及对人遗传物质的改变，风险难以预测，不仅关乎人类个体的尊严和福祉，还可能引发一系列伦理、法律和社会问题，对人类社会造成显著而深远的影响。为规范人类基因组编辑研究行为，促进人类基因组编辑研究健康发展，研究制定人类基因组编辑研究伦理指引。

2. 术语

2.1 基因组编辑 (genome editing)

指对细胞或生物有机体 DNA 进行特定改变的一种方法。

2.2 体细胞 (somatic cell)

指身体组织中除了精子和卵子及其母细胞之外的细胞。

2.3 生殖细胞 (germ cell)

指精子和卵子，以及在细胞谱系中可产生精子和卵子的细胞。

2.4 生殖系基因组编辑 (germ-line genome editing)

指使生殖细胞、受精卵或胚胎的 DNA 产生改变的基因组编辑活动。

3. 基本原则

3.1 增进人类福祉

增进人类福祉和促进社会繁荣是人类基因组编辑研究的原动力，也是人类基因组编辑的首要原则。该原则体现了以人为本的理念，从价值判断维度引导和促进人类基因组编辑研究沿着向善的轨道发展。

3.2 尊重人

开展人类基因组编辑研究活动应尊重人的尊严，保障研究参与者¹的知情权、隐私权和自主决定权等基本权益。使用人胚（embryo）的研究应基于科学依据并符合伦理要求。

3.3 审慎负责

开展人类基因组编辑研究必须审慎评估人类基因组编辑技术的使用条件，充分考虑其研究应用的科学价值与社会价值，并重点关注潜在风险，特别是临床研究时，应充分评估拟解决疾病的严重程度与潜在风险，在“行动优先”²与“防范优先”³两类立场之间寻求恰当的平衡。

开展人类基因组编辑研究应坚持科学标准和专业规范，确保高质量的研究设计，有效的风险控制措施，全过程的风险监测，并接受恰当的监管。

¹ 指研究受试者。

² 行动优先（proactionary）：采取无害推定的立场，认为若无明确证据表明某项新兴技术或科研活动的风险大于获益，即可先干起来再说。

³ 防范优先（precautionary）：采取有害推定的立场，认为仅当有充足的证据表明某项新兴技术或科研活动并无严重危害的情况下，其才应被允许。

3.4 公平公正

开展人类基因组编辑研究旨在促进科学知识的增长，满足公众尚未被满足的健康需求，促进社会公正和人群健康平等。应公平选择研究参与者，制定科学合理的纳入/排除标准，公平分配研究获益与风险。研究成果应被公平分配，能够惠及包括脆弱人群在内的相关群体。研究成果转化应优先考虑医疗领域新技术的可及性和可负担性，而不应仅由市场决定。

3.5 公开透明

开展人类基因组编辑研究应公开透明，建立利益相关方和社会公众的合理参与机制。在保护隐私和个人信息前提下，加强信息共享，客观准确公开研究信息和研究成果，减少重复研究，提高研究质量。

4. 一般要求

4.1 目的合理

人类基因组编辑研究应具备重要的科学价值与社会价值。临床研究应仅限于以治疗或预防为目的的医学干预。禁止对研究参与者进行非医疗目的的基因组改变。

4.2 保护研究参与者

人类基因组编辑研究伴随着难以评估的、长期的甚至不可逆的风险，应确保对研究参与者的安全和基本权益的考量重于对科学知识增长及对未来人类健康获益的考量。

4.3 研究资质及条件

开展人类基因组编辑的研究人员应恪守科研规范，具备相应的专业能力和水平，经过专门的技能培训和伦理培训。研究团队及相关研究机构应具备满足研究要求的关键技术、研究条件和基础设施等。

4.4 知情同意

开展人类基因组编辑研究应获得研究参与者明确、有效的知情同意。知情同意书的内容和知情同意的获取过程应规范有效。如果研究过程中发现风险可能增加时，应再次获取研究参与者明示的知情同意。研究参与者为无民事行为能力者，应获得监护人的同意；研究参与者为限制民事行为能力者，应获得监护人的同意，并获得研究参与者的赞同。研究参与者可在任何阶段无条件退出研究。

5. 特殊要求

5.1 人类基因组编辑的基础研究和临床前研究

对生殖细胞、受精卵或人胚进行基因组编辑研究时，严禁将编辑后的生殖细胞、受精卵或人胚用于妊娠及生育。

开展涉及体细胞、生殖细胞、受精卵以及体外人胚等基因组编辑研究时，样本来源须合法合规，且应对使用这些样本的必要性和不可替代性予以充分说明，人胚体外培养等的剩余生物材料处理应遵守国际国内公认的伦理准则和技术标准。

5.2 人类基因组编辑的临床研究

5.2.1 体细胞基因组编辑临床研究

体细胞基因组编辑临床研究的主要目的是治疗或预防疾病。体细胞临床研究应基于基础研究证据，进行必要的动物实验及临床前体外实验以获得开展临床研究所需的安全性、有效性循证。体细胞基因组编辑策略的使用，应有恰当的适应证，且必须与其他可替代治疗方法，如小分子疗法、生物制剂治疗、其他基因治疗等方法进行综合比较，对其安全性、有效性、可及性和卫生经济学等因素进行评估，充分论证体细胞基因组编辑临床研究的科学性和合理性。临床研究时，应特别关注是否有引起生殖细胞发生意外改变的证据。

涉及人胚和胎儿体细胞的基因组编辑研究，还须审慎考虑并评估可能造成可遗传变异的风险，尤其是在人胚发育早期阶段，避免可遗传的基因组被编辑的风险。

5.2.2 生殖系基因组编辑临床研究

人类生殖系基因组编辑包括引入自然界存在的变异、产生完全新的可能有益的遗传改变等。由于这些基因改变将可能作为人类基因库的一部分传递给未来世代，因此需要更深入的伦理考量，包括但不限于：

- (1) 编辑错误（脱靶）、编辑不完整的风险；
- (2) 难以预测的有害影响，这些影响可能源自于目的基因组被编辑的过程中，与其他基因和环境的交互作用以及产生新的基因变异等；
- (3) 改变的基因一旦被引入人类，将难以消除，并且

不会仅仅保持在某一个社群或国家；

(4) 对某些群体的永久性基因“增强”，可能会有损人的尊严，加剧社会的不平等；

(5) 生殖系基因组编辑的临床研究，应特别考虑个体和未来世代存在携带变异基因的可能性；

(6) 使用生殖系基因组编辑技术对人类演化 (evolution) /衍化 (derivation) 的影响。

目前进行任何生殖系基因组编辑的临床研究是不负责任和不被允许的。只有在对获益与风险以及其他可供选择的方案进行充分理解和权衡，安全性和有效性问题得以解决，已获得广泛的社会共识，经严格审慎的评估并在严格监管下，才可考虑开展临床研究。

本指引由国家科技伦理委员会医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医学伦理分委员会

2024年7月

主要参考文件

- [1] 《涉及人的生命科学和医学研究伦理审查办法》 (2023)
- [2] 《科技伦理审查办法》 (2023)
- [3] 《关于加强科技伦理治理的意见》 (2022)
- [4] 《中华人民共和国刑法修正案(十一)》 (2020)
- [5] 《中华人民共和国民法典》 (2020)
- [6] 《中华人民共和国生物安全法》 (2020)
- [7] 《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》 (2019)
- [8] 《医疗技术临床应用管理办法》 (2018)
- [9] 《生物技术研究开发安全管理办法》 (2017)
- [10] 《人类辅助生殖技术管理办法》 (2001)
- [11] 《基因工程安全管理办法》 (1993)
- [12] Human genome editing: a framework for governance.
(WHO, 2021)
<https://www.who.int/publications/i/item/9789240030060>
- [13] Human genome editing: Science, ethics, and governance.
(U.S. National Academy of Sciences, National Academy of
Medicine, 2017).
<https://doi.org/10.17226/24623>