生物样本+数据驱动 赋能医学创新

编者按

10 月 30 日至 31 日，由中国人体健康科技促进会、北京医院主办，中国人体健康科技促进会人类遗传资源保护与利用专业委员会承办的学术会议在北京召开。会议以“创新驱动 & 开放共享—生物样本库高质量发展的思考与实践”为主题，共邀请 11 位来自医疗机构、科研院所及相关专业领域的专家，围绕生物样本质量控制、风险管理、特色队列建设、资源共享及临床转化等议题展开交流，探讨生物样本库建设与发展的新路径。

生物样本库是生命科学研究和医学创新的重要基础设施，也是人类遗传资源保护与合理利用的重要载体。近年来，随着《中华人民共和国生物安全法》《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》等相继实施，我国对人类遗传资源采集、保藏、利用和对外提供等活动的管理不断规范，对样本库的合规管理、质量控制和安全保障提出了更加明确的要求。

从样本质量评价与风险管理，到特色疾病队列和专科样本库建设；从自动化、智能化管理，到样本资源与多模态数据融合及临床研究转化，11 位专家结合各自实践，分享了生物样本库建设中的探索与思考。这些实践共同指向一个发展方向：生物样本库不能止步于样本的采集和保存，而应以标准化和全流程质量控制为基础，以信息化和智能化为支撑，以科研需求和临床问题为导向，推动样本资源从“存得住”向“用得好”转变，为生命科学研究和医学创新提供更加坚实的资源保障。



张允

首都医科大学附属北京友谊医院临床样本与数据资源库主任 张允

以责任与求索推动人类遗传资源保护与利用发展

人类遗传资源保护与利用专业委员会（以下简称专委会）的建设，不仅需要专业领域内的技术力量，更需要行业各方共同承担责任。专委会汇聚了来自不同单位、不同岗位的从业人员，涵盖科研、科研管理、伦理管理及医院相关领域。其价值不仅体现在学术交流、共识研制和标准建设等成果上，更在于为行业发展搭建交流协作平台，推动各方共同解决实际问题。

当前，人类遗传资源保护与利用领域仍处于不断发展和完善的过程中，技术、质量及管理方面均存在诸多值得深入研究的问题。面对快速迭代的知识体系和日益丰富的法规标准，行业需要从实际问题出发，持续开展学术交流和研讨活动。对于已有的规范、标准及共识，既要认真学习和理解，也应结合实践提出问题、开展讨论。专委会鼓励不同学术观点的提出，营造开放、理性的研讨氛围，通过持续探索推动行业形成更加科学、完善的发展路径。

推动行业发展，还需要加强对现实问题的关注与回应。近年来，围绕人才发展、学科建成及社会认可度等方面，专委会各位同仁通过多渠道主动的建言献策、媒体发声、主动交流等形式积极表达行业诉求。这些工作既是专委会履行职责的具体体现，也有助于推动行业问题逐步进入更广泛的讨论与研究视野。未来，应继续发挥专业平台作用，加强行业调研与问题梳理，推动专业发展中的实际困难得到更加系统的关注。

人类遗传资源保护与利用是一项需要长期投入的事业，许多工作难以在短期内以论文、项目或其他成果形式体现。行业发展既需要关注科研产出，也应认识到基础性、持续性工作的重要价值。与此同时，随着领域不断拓展，仍有大量技术与科学问题有待解决，需要从业人员保持求知与探索的状态，拓展知识边界，提升研究与实践能力。



岳海燕

中国科学院生物物理研究所高级工程师 岳海燕

让样本从“存得住”走向“读得懂、用得上”

应用端常遇到三个困惑：样本异质性大，采集与处理流程不一，批次效应明显；随访数据缺失，有组织、有血液却没有疗效与生存结局信息；数据非结构化，散落在病历报告中，难以检索和建模。没有高质量样本，多组学研究就是无米之炊。

什么是好样本？数据要深，既指测序深度，也指完整度，要把随访与治疗结局绑定，实现治疗前后多时点采集；质量要稳，离体时间、核酸质量可追溯，分装与剩余量全程记录；资源要独特，治疗应答配对样本、罕见病家系及特色队列，都是珍贵资源。

以团队的胃癌免疫联合新辅助治疗队列为例，通过采集治疗前后配对样本，结合单细胞与空间组学，研究得以排除体细胞突变、捕捉 RNA 编辑的真实信号，发现了与耐药相关的细胞类型，并识别出阻隔免疫细胞进入的炎性耐药生态位；据此开展的联合用药在动物模型中显著抑制了肿瘤生长，并回馈临床探索分级诊疗，形成从靶点发现到临床应用的闭环。

在 AI 大模型时代，样本库正从物理存储设施转变为多模态数据资产中心。样本库为大模型提供高质量、带结局的数据，AI 则反哺建库端：大语言模型自动提取病历字段，机器视觉评估切片质量，数字切片随样同步入库，智能质控预警核酸降解。研究范式也随之改变：先用大模型作发现集缩小筛选范围，再以珍贵样本作验证集，数据反哺模型迭代。

面向未来，应构建从临床问题出发、前瞻采集、绑定结局、AI 挖掘到临床验证的转化闭环。模型可以复建，样本不可复制。让样本从“存得住”走向“读得懂、用得上”，是行业共同的目标。