

中国国际科技促进会标准化工作委员会

【2023】中科促标字第 028 号

关于征集《眼科遗传病基因变异致病性判断标准与应用指南》

团体标准参编单位和参编人员的通知

各有关单位：

全球大约每一千人中就有一人患有遗传性眼病，在近亲婚配较为多见的地区，患病比例则更高。遗传性眼病是导致儿童和青少年盲的主要原因之一，是一类由基因突变导致的、眼部细胞及组织结构功能异常而引起的疾病。眼科遗传病种类繁多，包括众多导致先天性、青少年以及成年不可逆盲的疾病，如常染色体显性视神经萎缩、Leber 遗传性视神经病变、先天性白内障、原发性先天性青光眼、视网膜色素变性、病理性近视以及家族性渗出性玻璃体视网膜病等。其中，先天以及早发型致盲性遗传眼病，对患儿、家庭及社会造成的负担尤为沉重。早期精确诊断从而尽早进行干预，是遗传性疾病患者拥有良好预后的关键，而基因诊断则是遗传病精确诊断的根本。

根据《中华人民共和国标准化法》和《团体标准管理规定》有关规定，经中国国际科技促进会标准化工作委员会批准编制《眼科遗传病基因变异致病性判断标准与应用指南》团体标准。为切实做好《眼

科遗传病基因变异致病性判断标准与应用指南》标准编制宣贯工作，鼓励更多单位切实参加到标准编制宣贯过程中，提高标准编制宣贯工作的开放性、公正性、透明性，提升标准的实用性和影响力，按照我国《标准化法》及国标委相关要求，现公开征集《眼科遗传病基因变异致病性判断标准与应用指南》标准起草宣贯单位，报名截止时间于2023 年 5 月底。

具体事项通知如下：

一、起草单位、起草人资格条件

- 1、企业近三年（含成立不足三年）未发生较大及以上的安全、环保、质量等事故；
- 2、起草单位应为标准所涉及的相关领域企事业单位，具有行业代表性以及较高的制造和科研水平，重视标准化工作。
- 3、愿意承担开展标准化工作所需的资金、技术和人力支持。
- 4、标准起草人应熟悉行业相关工作，具有丰富的实践经验和较高的理论水平，并能够参与标准起草的各项工作。

二、起草单位、起草人享有以下权利

- 1、参与标准制定，成为标准起草组成员，并在标准文本中体现单位名称和起草人姓名（原则上每个单位限定为 1 人）。
- 2、标准升级成国家标准、行业标准、或修订时，优先享有参与标准的制修订的权利。
- 3、授予标准起草单位荣誉称号，并颁发企业起草单位铜牌、起

草人证书。

4、协助符合条件的企业开展“科技成果评价”。

5、为参与起草的企事业单位提供证明文件，协助符合条件的企事业单位申请办理财政补贴。

三、起草单位、起草人将承担以下义务

1、服从协会组织安排，能够积极参与该标准的启动、调研、征求意见、审查、报批等起草相关的各项事宜，按时完成标准起草组分配的各项工作任务。

2、在标准起草过程中提供的信息真实、客观、科学。

四、申报要求

《眼科遗传病基因变异致病性判断标准与应用指南》由中国国际科技促进会组织，请申请参与标准起草的相关单位填写《标准起草单位申请表》加盖单位公章，于 2023 年 5 月 31 日前将“申请表”以邮件形式或邮寄的形式送达起草组秘书处。

五、联系方式联系人：俞跃

电话：18618420608 010-56873604

邮箱：yuyue1119@126.com

联系地址：北京市海淀区中关村东路 89 号恒兴大厦 13F

中国国际科技促进会标准化工作委员会



2023年1月12日