

《耳聋基因突变检测试剂盒》

标准编制说明

一、工作简况

1、任务来源：国家药品监督管理局发出的《国家药监局综合司关于印发 2019 年医疗器械行业标准制修订项目的通知》（药监综办械管[2019]23 号）项目编号为 I2019013-ZJY。

2、工作过程：本标准于 2019 年 3 月形成工作组草案，2019 年 4 月 4 日在北京召开了行标启动会，5 月 29 日召开标准研讨会，针对工作组草案和验证方案进行了讨论。会后在 2019 年 6 月至 7 月开展了行标的验证工作，并形成征求意见稿。

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

听力障碍是新生儿最常见的出生缺陷，国外报道其发病率约在 1%~3%，我国每年新增聋儿 6-8.5 万余名。越来越多的原因不明的耳聋缺陷被揭示是由遗传因素导致的。因此随着科技发展和优生优育理念的不断深入，从源头上控制致残诱因已成为从根本上减少新生聋儿的重要手段。早在 2009 年，我国卫生部就已颁布《新生儿疾病筛查管理办法》，将新生儿听力筛查与另外两种遗传代谢病作为新生儿必查的病种之一。但是随着临床的实践发现，听力筛查有一定的局限性，容易漏筛迟发性和药物性耳聋。基于这种情况，我国学者提出“新生儿听力筛查与基因检测”联合筛查策略，联合筛查的好处是提高检出率的同时能够提前干预的时间，真正做到了早发现早干预早治疗。

基于此，已有多家企业开展了耳聋基因突变检测试剂的研究工作，这些检测方法涉及多种原理，包括测序法、芯片法、质谱法、PCR法等。目前国内已上市销售的耳聋基因突变检测试剂盒有9个，尚有多家企业正在进行注册相关工作。这些试剂在临床上已得到了广泛的应用，筛查参与率达95%以上，超过60万新生儿受益。以上数据表明，耳聋基因筛查技术已非常成熟，受众面广。然而各家因检测原理、检测位点和检测能力范围不同，存在一定技术水平差异，所以制定耳聋基因突变检测试剂盒的行业标准非常有意义，与耳聋基因突变检测国家参考品配合使用，将有助于促进各厂家改进检测能力和范围，提高试剂检测质量，必将有效提高耳聋患儿的检出率，真正的实现优生优育。

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。

在标准起草过程中充分调研了全国主要生产企业的生产和临床使用情况。本标准在相关技术指标的确定参考了耳聋基因突变检测国家参考品说明书、生产厂家说明书和性能评估资料，并结合了临床的要求。本标准在制定过程中，为了充分验证标准各条款的可操作性和合理性，制定了科学的验证方案，选择参加验证的厂家涵盖了现有生产厂家的90%以上。

要说明的几点：

1、“3 分类”项中分成以下类别：测序法、芯片法、质谱法、PCR法以及基于PCR法等原理的耳聋基因突变检测试剂盒。

2、“4.2 检测限”项中，对于线粒体异质性的确认受限于目前的检测技术，以及临床阳性样本的难以获得性，不列为评价指标之一。对于其他位点的突变，因各检测方法原理不同，根据方法确定检测限，通过实验来确认。

3、对于“4.5 重复性”中对重复性参考品描述为强/中阳性和弱阳性，改为根据试剂盒检测范围内耳聋突变基因的某一突变位点作为重复性参考品。

三、主要实验（或验证）的分析、综述报告、技术经济论证、预期的经济效果

经验证，外观、准确性、特异性和重复性指标均可达到标准要求，检测限项需要根据各试剂检测原理分别设置。以上指标的确定可操作性强，科学合理，能够满足临床使用的要求。

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。

目前国际上没有相关产品的官方标准，在标准制定过程中，参考了耳聋基因突变检测国家参考品说明书和各生产厂家的技术要求、说明书等。

五、与有关的现行法律、法规和强制性国家标准的关系。

本标准引用了 GB/T 29791.2 体外诊断医疗器械 制造商提供的信息（标示） 第 2 部分：专业用体外诊断试剂和 GB/T 191 包装储运图示标志两个标准。

六、重大分歧意见的处理经过和依据。

无。

七、行业标准作为强制性行业标准或推荐性行业标准的建议。

该标准申报时为推荐性标准，同时，由于诊断试剂产品的技术发展日新月异，方法学的进步可能会带来相应产品技术指标的提高，制造商在制定产品标准的过程中应参考该标准，同时，鼓励大家通过不断完善产品，不断提高产品的性能。

八、贯彻行业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）

建议在本行业标准发布后一年内进行宣贯，宣贯对象是企业、医学实验室、省市药监局等相关部门。

九、废止现行有关标准的建议。

无。

十、其他应予说明的事项。

无。

标准起草工作组

2019年7月15日