



# 中华人民共和国医药行业标准

YY/T XXXXX—XXXX

## 耳聋基因突变检测试剂盒

deafness gene mutations testing kit

(征求意见稿)

XXXX - XX - XX 发布

XXXX - XX - XX

国家药品监督管理局 发布

## 前 言

本标准按照GB/T 1.1-2009给出的规则起草。

请注意本文件的某些内容可能涉及专利，本文件的发布机构不承担识别这些专利的责任。

本标准由国家药品监督管理局提出。

本标准由全国医用临床检验实验室和体外诊断系统标准化技术委员会（SAC/TC136）归口。

本标准起草单位：\*\*

本标准主要起草人：\*\*

# 耳聋基因突变检测试剂盒

## 1 范围

本标准规定了耳聋基因突变检测试剂盒的分类、要求、试验方法、标签和使用说明书、包装、运输和贮存。

本标准适用于测序法、芯片法、质谱法、PCR法等耳聋基因突变检测试剂盒。

## 2 规范性引用文件

下列文件对于本文件的应用是必不可少的。凡是注日期的引用文件，仅所注日期的版本适用于本文件。凡是不注日期的引用文件，其最新版本（包括所有的修改单）适用于本文件。

GB/T191 包装储运图示标志

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

## 3 分类

试剂盒按测定方法不同可以分为测序法、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。

## 4 要求

### 4.1 外观

制造商应根据自己产品的包装特点规定适当的外观要求。一般应有试剂盒各组分组成、性状；内外包装、标签清晰等的要求。

### 4.2 检测限

1) 对于二代测序法，检测限应不低于 25ng；对于芯片法，检测限应不低于 15ng；对于质谱法，检测限应不低于 30ng；对于荧光 PCR 法，检测限应不低于 2ng，若 PCR 扩增后采用化学显色或者电泳-凝胶成像等方法对结果进行判读的试剂盒，检测限应不低于 15ng；

2) 国家检测限参考品或企业检测限参考品的结果符合相应基因型别。

备注：

1. 其他原理试剂盒的检测限可参考 1) 中进行设定；
2. 对于 mtDNA 12S rRNA 突变百分比的检测限暂不做要求，企业可根据临床样本实际突变百分比，进行系列稀释，自行确认试剂盒的突变百分比检测限。

### 4.3 准确性

检测试剂盒检测范围内的国家阳性参考品或企业阳性参考品，结果均应符合相应的基因型别。

#### 4.4 特异性

检测国家阴性参考品和试剂盒检测范围外的国家阳性参考品，或检测企业阴性参考品，结果均应为阴性或野生型。

#### 4.5 重复性

根据试剂盒检测范围内的突变基因种类，至少每种突变基因选择 1 个突变位点作为重复性参考品，每个重复性参考品检测 10 次，要求：

a) 对于测序法、质谱法、芯片法等检测原理的试剂盒，以及 PCR 扩增后采用化学显色或者电泳-凝胶成像等方法对结果进行判读的试剂盒，重复性参考品的检测结果应一致且型别准确；

b) 对于荧光 PCR 法检测试剂盒，重复性参考品的检测结果应型别准确，且相应检测通道 Ct 值的变异系数 (CV,%) 应不大于 5.0%。

### 5. 试验方法

#### 5.1 外观

在自然光下目视检查外观，结果应符合 4.1 的要求。

#### 5.2 检测限

应包括试剂盒检测范围内的全部基因型别。

按照说明书中的操作方法，取国家阳性参考品中未包含的试剂盒检测范围内突变位点的企业检测限参考品，以及取试剂盒检测范围内的国家阳性参考品稀释至试剂盒声称浓度后，各检测 1 次，结果应符合 4.2 的要求；或取企业检测限参考品，各检测 1 次，结果应符合 4.2 的要求。

#### 5.3 准确性

应包括试剂盒检测范围内的全部基因型别。

按照说明书中的操作方法，取国家阳性参考品中未包含的试剂盒检测范围内突变位点的企业阳性参考品，以及取试剂盒检测范围内的国家阳性参考品，各检测 1 次，结果应符合 4.3 的要求；或取企业阳性参考品，各检测 1 次，结果应符合 4.3 的要求。

#### 5.4 特异性

按照说明书中的操作方法，取国家阴性参考品和试剂盒检测范围外的国家阳性参考品，各检测 1 次，结果应符合 4.4 的要求；或取企业阴性参考品，各检测 1 次，结果应符合 4.4 的要求。

#### 5.5 重复性

按照说明书中的操作方法，取企业重复性参考品，重复检测 10 次，结果应符合 4.5 的要求。

### 6 标签和使用说明书

应符合 GB/T 29791.2 的规定。

### 7 包装、运输、贮存

#### 7.1 包装

包装储运图示标志应符合 GB/T 191 的规定。包装容器应保证密封性良好，完整，无泄露，无破损。

## 7.2 运输

试剂盒应按制造商的要求运输。在运输过程中，应防潮，应防止重物堆压，避免阳光直射和雨雪浸淋，防止与酸碱物质接触，防止内外包装破损。

## 7.3 贮存

试剂盒应在制造商规定条件下保存。

参 考 文 献

- [1] GB/T 1.1 2009 标准化工作导则 第1部分：标准的结构和编写
-