

推荐性国家标准项目建议书

中文名称	人全基因组高通量测序数据质量评价方法		
英文名称	The Data Quality Evaluation Method of Human Whole Genome Sequencing		
制定/修订	<input checked="" type="checkbox"/> 制定 <input type="checkbox"/> 修订	被修订标准号	/
采用国际标准	<input checked="" type="checkbox"/> 无 <input type="checkbox"/> ISO <input type="checkbox"/> IEC <input type="checkbox"/> ITU <input type="checkbox"/> ISO/IEC <input type="checkbox"/> 其他	采用程度	<input type="checkbox"/> 等同 <input type="checkbox"/> 修改 <input type="checkbox"/> 非等效
采标号	/	采标名称	/
标准类别	<input type="checkbox"/> 安全 <input type="checkbox"/> 卫生 <input type="checkbox"/> 环保 <input type="checkbox"/> 基础 <input checked="" type="checkbox"/> 方法 <input type="checkbox"/> 管理 <input type="checkbox"/> 产品 <input type="checkbox"/> 其他		
ICS	11.100.10		
上报单位	中国食品药品检定研究院		
技术归口单位 (或技术委员会)	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)		
主管部门	国家药品监督管理局		
起草单位	中国食品药品检定研究院 深圳华大智造科技股份有限公司 北京市医疗器械检验所		
项目周期	<input type="checkbox"/> 12个月 <input type="checkbox"/> 16个月 <input type="checkbox"/> 18个月 <input checked="" type="checkbox"/> 22个月		
是否采用快速程序	<input type="checkbox"/> 是 <input checked="" type="checkbox"/> 否	快速程序代码	<input type="checkbox"/> B1 <input type="checkbox"/> B2 <input type="checkbox"/> B3 <input type="checkbox"/> B4 <input type="checkbox"/> C3
经费预算说明	1、总额：10万元 2、资金来源情况：国家补贴5万元+标准制定上报单位自筹5万； 3、成本构成：专家咨询费、会议费、起草费、资料费、审查费、差旅费、宣传培训费等。当国家补助经费达不到预算要求时，能确保项目按时完成		

<p>目的、意义</p>	<p>传统的基因突变检测方法如 Sanger 测序、焦磷酸测序和实时荧光 PCR 等仅能对单个基因,或者单个基因的部分外显子突变进行检测,采用上述传统基因突变检测方法同时检测多个基因,一则需要的样本量大,其次需要更长的检测时间和更大的工作量。高通量测序(NGS),能够同时对上百万甚至数十亿个 DNA 片段进行测序,可实现在较低的成本下,一次对多至上百个肿瘤相关基因、全外显子以及全基因组进行检测,而且需要的样本量并不增加。因其在通量、成本和效率方面的优势,NGS 在医学用途上展现了其广阔的应用前景。</p> <p>NGS 检测流程复杂,对数据质量分析控制有着和其他方法学巨大的不一致,在不同的应用领域还有部分特殊的要求。因此制定通用型的标准,统一规范及要求,有助于 NGS 数据质量的均一化和标准化,以满足市场需求。</p>
<p>范围和主要技术内容</p>	<p>本标准规定了人类全基因组高通量测序数据质量评价方法涉及的术语与定义、人类基因组高通量测序数据质量评价方法和评价参数。本标准适用于人类全基因组高通量测序数据质量评价。</p>
<p>国内外情况简要说明</p>	<p>据统计,截至 2015 年 12 月 3 日,全球共有 1068 家临床机构和 670 家实验室提供的 55125 个基因检测项目,涉及 4472 种相关疾病。国外基因检测服务开展较早,目前市场已经非常成熟,而且,国外基因检测行业已经相对规范,如美国病理学家协会(CAP)和美国医学遗传学与基因组学学会(ACMG)等都专门针对高通量基因测序的临床应用提出要求。</p> <p>中国十分重视基因检测技术的发展及应用,国内政策也在大力推动基因检测的全面普及,2015 年,发展基因产业上升为国家战略,基因检测技术被列入“新型健康技术惠民工程”。2016 年 3 月,国家“十三五”规划纲要全文发布,提出医疗健康领域需加快发展合成生物和再生医学技术,包括加速推动基因组学等生物技术大规模应用。2017 年 1 月,国家发改委《“十三五”生物产业发展规划》,明确了基因检测能力覆盖 50%以上出生人口的目标。2019 年 2 月,中共中央、国务院印发了《粤港澳大湾区发展规划纲要》。其中,生物技术作为粤港澳大湾区四大新支柱产业之一,基因检测作为十大重点培育产业。</p> <p>但是,与国外相比,国内临床基因检测尚属于起步阶段。虽然,各大临床指南已经明确要求相关检测,但是一方面由于传统技术平台的局限,无法提供更丰富的项目,另一方面由于前沿技术平台价格贵,运行成本高昂,医院平台引进有难度,尚未全面覆盖。目前基于新一代高通量基因测序技术的精准医疗高通量基因测序平台,已经广泛应用于肿瘤、神经系统疾病及心脑血管疾病等重大疾病的临床诊疗中,可针对疾病的早期筛查、诊治用药、预后判断给予精准指导,有效提升临床诊疗水平。精准医学和高通量测序技术(NGS)的发展相辅相成,高通量技术广泛有效的应用于精准医疗领域的同</p>

	<p>时，也在更高的精准医疗要求下不断进行技术的创新和发展。NGS 技术的应用越来越广，但如何评价测序数据的准确性，如何进行测序质量控制，采用何种方法进行评价，国内外目前都没有统一的标准。因此十分有必要对这一领域进行规范。</p>		
有关法律法规和强制性标准的关系	<p>本标准符合相关法律、法规的要求，参考以下国家相关标准和规范： GB/T 29859-2013 生物信息学术语 GB/T 30989-2014 高通量基因测序技术规程 GB/T 35537-2017 高通量基因测序结果评价要求 GB/T 35890-2018 高通量测序数据系列格式规范 T/SZGIA 2-2018 人类全基因组遗传变异解读的高通量测序数据规范 YY/T 1723-2020 高通量基因测序仪</p>		
标准涉及的产品清单	<p>本文件为方法标准，不涉及具体的产品</p>		
是否有国家级科研项目支撑	<input type="checkbox"/> 是 <input checked="" type="checkbox"/> 否	科研项目编号及名称	
是否涉及专利	<input type="checkbox"/> 是 <input checked="" type="checkbox"/> 否	专利号及名称	
是否由行标或地标转化	<input type="checkbox"/> 是 <input checked="" type="checkbox"/> 否	行地标标准号及名称	

备注	<p>与本标准相关的国际标准：</p> <p>ISO/TS 22692:2020 Genomics informatics— Quality control metrics for DNA sequencing</p> <p>ISO 20397-2:2021 Biotechnology — Massively parallel sequencing — Part 2: Quality evaluation of sequencing data</p> <p>ISO/TS 20428:2017 Health informatics — Data elements and their meta data for describing structured clinical genomic sequence information in electronic health records</p> <p>技术委员会委员总数 77 人/参与投票人数 74 人/赞成票数 74 人</p>
----	---

填写说明：

1. 非必填项说明

- 1) 采用国际标准为“无”时，“采用程度”、“采标号”、“采标名称”无需填写；
- 2) 不采用快速程序，“快速程序代码”无需填写；
- 3) 无国家级科研项目支撑时，“科研项目编号及名称”无需填写；
- 4) 不涉及专利时，“专利号及名称”无需填写；
- 5) 不由行地标转化时，“行地标标准号及名称”无需填写。

2. 其它项均为必填。其中经费预算应包括经费总额、国拨经费、自筹经费的情况，并需说明当国家补助经费达不到预算要求时，能否确保项目按时完成。

3. ICS 代号可从委网站公布的“ICS 分类号”文件中获得，下载地址为：

<http://www.sac.gov.cn/bsdt/xz/201011/P020130408501048214251.pdf>。

4. 备注中必须注明项目投票情况，格式为“技术委员会委员总数/参与投票人数/赞成票数”。
省级质监局申报的项目还应注明与归口技术委员会或归口单位的协调情况。