

团体标准

T/SZAS 48—2022

耳聋基因检测数据集

Dataset of genetic test for deafness in newborns

2022-07-01 发布

2022-07-10 实施

深圳市标准化协会 发布

目 次

前言 II

1 范围 1

2 规范性引用文件 1

3 术语和定义 1

4 缩略语 2

5 数据元目录 2

6 数据格式标准 2

7 数据归档目录 3

附录 A（资料性） 数据元目录..... 5

附录 B（资料性） 数据元值域代码表..... 11

深圳市标准化协会

前 言

本文件按照GB/T 1.1—2020《标准化工作导则 第1部分：标准化文件的结构和起草规则》的规定起草。

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专利的责任。

本文件由深圳华大智造科技股份有限公司提出。

本文件由深圳市标准化协会归口。

本文件起草单位：深圳华大智造科技股份有限公司、深圳华大医学检验实验室、深圳华大基因股份有限公司、武汉普仁医院青山区武东街西区社区卫生服务中心、新乡医学院医学检验学院。

本文件主要起草人：张红云、吕春杰、唐美芳、葛建敬，周国英、刘小燕、陈静临、单日强、李倩一、吴昊、姜华艳、黄伟、张赞、马淑君。

深圳市标准化协会

耳聋基因检测数据集

1 范围

本文件规定了耳聋基因检测数据的范围以及数据元的规范化定义,数据集包括耳聋基因检测相关数据元和值域。

本文件适用于耳聋基因检测数据信息的存储、治理、交换与共享。

2 规范性引用文件

下列文件中的内容通过文中的规范性引用而构成本文件必不可少的条款。其中,注日期的引用文件,仅该日期对应的版本适用于本文件;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/T 2261.1 个人基本信息分类与代码 第1部分:人的性别代码

GB/T 3304 中国各民族名称的罗马字母拼写法和代码

GB/T 34265—2017 Sanger法测序技术指南

GB/T 35890—2018 高通量测序数据序列格式规范

3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

3.1 高通量测序 high-throughput sequencing

以一次并行对几十万到几百万条DNA分子进行序列测定和一般读长较短等为标志,适用于DNA的测序技术。

[来源: GB/T 35890—2018, 3.1]

3.2

FASTQ 格式 FASTQ format

基于文本的,保存生物序列(通常是核酸序列)和其测序质量信息的,每四行表示一条序列的标准格式。

[来源: GB/T 35890—2018, 3.9]。

3.3

Sanger 测序 method of Sanger sequencing

用于基因测序的双脱氧链末端终止法,在链延伸过程中利用荧光标记双脱氧碱基随机阻断,产生以AT、CG结束的四组不同长度的核苷酸链,通过读取荧光信号实现对核酸碱基序列信息的读取。

[来源: GB/T 34265—2017, 3.2]。

3.4 AB1 格式 AB1 format

DNA电泳图文件格式,电泳图是电泳自动测序分析的结果图。

3.5 聚合酶链式反应 polymerase chain reaction, PCR

体外酶促合成特异DNA片段的一种方法,由高温变性、低温退火(复性)及适温延伸等几步反应组成一个周期,循环进行,使目的DNA得以迅速扩增。

3.6 实时荧光定量 PCR quantitative real-time PCR

一种在DNA扩增反应中,以荧光化学物质测每次PCR循环后产物总量的方法。

3.7 跨跃断裂位点 PCR gap-PCR

以PCR技术为基础,设计出与缺失序列的两侧翼序列互补的引物,由于缺失两端连接,使本来在正常DNA序列中相距很远的这一对引物之间的距离,因断端连接而靠近,以至于能够扩增出特定长度的片段。

3.8 多重 PCR multiplex PCR

在同一PCR反应体系里加上两对以上引物，同时扩增出多个核酸片段的PCR反应，又称多重引物PCR或复合PCR。

3.9

多重连接探针扩增技术 multiplex ligation-dependent probe amplification, MLPA

以探针的扩增为基础的一种高通量、针对待测核酸中靶序列进行定性和定量分析的技术。

4 缩略语

下列缩略语适用于本文件。

D: 日期型 (date)

DT: 日期时间型 (datetime)

L: 布尔型 (boolean)

N: 数值型 (number)

S: 字符串型 (string)

T: 时间型 (time)

5 数据元目录

5.1 数据元目录公用属性

数据元目录公用属性如表1所示。

表1 数据元目录公用属性

属性名称	描述
版本	V1.0
注册机构	注册机构名称
相关环境	生物信息、生物大数据
分类模式	分类法
主管机构	主管机构名称
注册状态	标准状态
提交机构	提交机构名称

5.2 数据元目录专用属性

5.2.1 耳聋基因检测数据元目录专用属性包括个人信息元数据目录、检测过程信息元数据目录、表型信息元数据目录、送检信息元数据目录、检查结果信息元数据目录五部分。具体每个数据元的标识符、名称、定义、信息保护、单位、数据类型见附录 A。数据元允许值见附录 B。

5.2.2 个人信息元数据目录描述见表 A. 1。

5.2.3 检测过程信息元数据目录描述见表 A. 2。

5.2.4 表型信息元数据目录描述见表 A. 3。

5.2.5 送检信息元数据目录描述见表 A. 4。

5.2.6 检查结果信息元数据目录描述见表 A. 5。

6 数据格式标准

6.1 原始数据格式

原始数据格式如表2所示。

表2 原始数据格式

数据格式标识符	数据格式名称	适用范围	数据格式允许值
DF01.01.001	下机原始文件	具体格式按照仪器下机格式为准	—
DF01.01.002	图谱数据	耳聋基因检测质谱原始数据	SF01.01.002 图谱数据
DF01.01.003	AB1	耳聋基因检测 sanger 测序原始数据	SF01.01.003 AB1

DF01.01.004	FASTQ	耳聋基因检测高通量测序原始数据	SF01.01.004 FASTQ
-------------	-------	-----------------	-------------------

6.2 原始数据格式代码表

原始数据格式代码如表3所示。

表3 原始数据格式描述

数据格式说明标识符	数据格式名称	规格说明
SF01.01.001	下机原始文件	具体格式以仪器下机格式为准。
SF01.01.002	图谱数据	质谱仪未经编码压缩直接生成的图像文件，需借助相应仪器工作站软件查看、编辑和分析。
SF01.01.003	AB1	Sanger 测序原始数据信息。
SF01.01.004	FASTQ	GB/T 35890—2018 高通量测序数据序列格式规范。

7 数据归档目录

7.1 归档目录专用属性

7.1.1 归档目录结构

归档目录结构如表4所示。

表4 归档目录结构

第一级	第二级	第三级
Item_id	Raw_data	Rawdata_id
Item_id	Result_data	

注：每级目录情况说明见7.2。第一级目录和第二级目录为强制性目录，其他级目录为推荐性目录。

7.2 概述

7.2是对7.1.1归档目录结构具体每级目录的情况说明。共3级目录，每一级目录均包涵目录标识符、目录名称、目录定义及父目录。

7.2.1 数据归档第一级目录

目录标识符：DI01.01.01
目录名称：Item_id
定义：该目录用于存档耳聋基因检测相关数据。

7.2.2 数据归档第二级目录

目录标识符：DI01.02.01
目录名称：Raw_data
定义：该目录用于存档耳聋基因检测过程中检测仪器生成的原始数据。
父目录：DI01.01.01

目录标识符：DI01.02.02
目录名称：Result_data
定义：该目录用于存档耳聋基因检测的结果。
父目录：DI01.01.01

7.2.3 数据归档第三级目录

目录标识符：DI01.02.01
目录名称：Rawdata_id
定义：存放原始数据的指定文件。

父目录：DI01.02.01、DI01.02.02

深圳市标准化协会

附录 A (资料性) 数据元目录

A.1 简介

本附录说明了推荐性数据元的标识符、名称、定义、信息保护、单位、数据类型和数据元允许值。且有新的数据元加入可以顺延排入。

A.2 个人信息元数据目录

个人信息如表A.1所示。

表A.1 个人信息

标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE01.01.001.00	姓名	在公安管理部门正式登记注册的姓氏和名称	保护		S	
DE01.01.002.00	性别代码	生理性别在特定编码体系中的代码	不保护		S	GB/T 2261.1 个人基本信息分类与代码 第1部分:人的性别代码
DE01.01.003.00	出生日期	出生当日的公元纪年日期	不保护		D	
DE01.01.004.00	民族	所属民族类别在特定编码体系中的代码	不保护		S	GB/T 3304 中国各民族名称的罗马字母拼写法和代码
DE01.01.005.00	籍贯	为出生时祖父的居住地(户口所在地);祖父去世的,填写祖父去世时的户口所在地;祖父未落常住户口的,填写祖父应落常住户口的地方。	不保护		S	
DE01.01.006.00	身份证件号码	的身份证件上的唯一法定标识符	不保护		S	
DE01.01.007.00	电子邮件地址	电子邮箱名称	保护		S	
DE01.01.008.00	手机号码	移动电话号码	保护		S	
DE01.01.009.00	邮政编码	由阿拉伯数字组成,用来表示与地址对应的邮局及其投递区域的邮政通信代码	保护		S	
DE01.01.010.00	邮政编码前四位	邮政编码前四位	不保护		S	
DE01.01.011.00	地址	的完整地址	保护		S	
DE01.01.012.00	地址-国家	地址中的国家	不保护		S	
DE01.01.013.00	地址-省(自治区、直辖市)	地址中的省、自治区或直辖市名称	不保护		S	
DE01.01.014.00	地址-村(街、路、弄等)	地址中的村或城市的街、路、里、弄等名称	保护		S	
DE01.01.015.00	地址-市(地区、州)	地址中的市、地区或州的名称	不保护		S	
DE01.01.016.00	地址-县(区)	地址中的县或区名称	保护		S	
DE01.01.017.00	地址-乡(镇、街道办事处)	地址中的乡、镇或城市的街道办事处名称	保护		S	
DE01.01.018.00	父亲姓名	父亲在公安管理部门正式登记注册的姓氏和名称	保护	岁	S	

表A.1 个人信息 (续)

标识符	名称	定义	信息保	单	数据	数据元允许值
-----	----	----	-----	---	----	--------

			护	位	类型	
DE01.01.019.00	父亲出生日期	父亲出生当日的公元纪年日期	不保护		DT	
DE01.01.020.00	父亲年龄	父亲从出生当日公元纪年日起到计算当日止生存的时间长度, 计量单位为岁	不保护	岁	N	
DE01.01.021.00	父亲身份证件号码	父亲的身份证件上的唯一法定标识符	保护		S	
DE01.01.022.00	母亲姓名	母亲的身份证件上的唯一法定标识符	保护		S	
DE01.01.023.00	母亲出生日期	母亲出生当日的公元纪年日期	不保护		DT	
DE01.01.024.00	母亲年龄	母亲从出生当日公元纪年日起到计算当日止生存的时间长度, 计量单位为岁	不保护	岁	N	
DE01.01.025.00	母亲身份证件号码	母亲的身份证件上的唯一法定标识符	保护		S	

A.3 检测过程信息元数据目录

检测过程信息如表A.2所示。

表A.2 检测过程信息

标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE02.01.001.00	检测标识符	检测产品标识符	不保护		S	
DE02.01.002.00	耳聋检测类型	耳聋检测类型 (位点)	不保护		S	
DE02.01.003.00	检测技术	检测技术名称	不保护		S	
DE02.01.004.00	检测来源	检测来源	不保护		S	B.2 检测来源代码表
DE02.01.005.00	费用类型	进行检测的费用类型在特定编码体系中的代码	不保护		S	B.3 费用类型代码表
DE02.01.006.00	免责声明类型	免责声明类型	不保护		S	B.4 免责声明类型代码表
DE02.01.007.00	标本采样日期时间	采集标本时的公元纪年日期和时间的完整描述	不保护		DT	
DE02.01.008.00	样本原始编号	样本采样时原始标识符	不保护		DT	
DE02.01.009.00	到样时间	样本到达当日的公元纪年日期和时间的完整描述	不保护		DT	
DE02.01.010.00	对外样本编号	对外样本编号, 使用十位数字加字母组合作为对外样本编号	保护		S	
DE02.01.011.00	样本检测状态	样本检测状态在特定编码体系中的代码	不保护		S	B.5 样本检测状态代码表
DE02.01.012.00	样本标识符	样本标识符, 使用样本中心在收样时赋予的条形码编号作为样本标识符	保护		S	
DE02.01.013.00	样本审核时间	样本审核当日的公元纪年日期和时间的完整描述	不保护		DT	
DE02.01.014.00	样本审核者	样本审核人在公安管理部门正式登记的姓氏和名称	不保护		S	
DE02.01.015.00	出报告时间	出报告当日的公元纪年日期和时间的完整描述	不保护		DT	
DE02.01.016.00	报告接收者	报告接收人在公安管理部门正式登记的姓氏和名称	不保护		S	

A.4 表型信息元数据目录

表型信息如表A.3所示。

表A.3 表型信息

标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE03.01.001.00	母亲孕期感染标志	受检者母亲孕期有无感染	不保护		S	
DE03.01.002.00	父母近亲结婚标志	受检者父母是否近亲结婚	不保护		S	
DE03.01.003.00	受检者用药史标志	受检者是否用过氨基糖苷类药物	不保护		S	
DE03.01.004.00	受检者耳部外观描述标志	受检者耳部有无畸形(包括小耳、内耳畸形等)	不保护		S	
DE03.01.005.00	受检者重症监护病房史标志	受检者有无重症监护病房史的描述	不保护		S	
DE03.01.006.00	受检者耳聋家族史标志	受检者家族有无耳聋患者	不保护		S	
DE03.01.007.00	家族耳聋患者人数	受检者家族耳聋患者人数	不保护		N	
DE03.01.008.00	家族耳聋患者与受检者关系	家族耳聋患者分别与受检者关系	不保护		S	
DE03.01.009.00	受检者听力筛查标志	受检者是否做过听力筛查	不保护		S	B.8 是否代码表
DE03.01.0010.00	受检者听力筛查结果	受检者双耳听力筛查结果	不保护		S	

A.5 送检信息元数据目录

送检信息如表A.4所示。

表A.4 送检信息

标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE04.01.001.00	送检市(地区、州)	送检市、地区或州的名称	不保护		S	
DE04.01.002.00	送检县(区)	送检县或区名称	不保护		S	
DE04.01.003.00	快递号	快递号	不保护		S	
DE04.01.004.00	送检医院名称	送检所在医院的名称	不保护		S	
DE04.01.005.00	医院编号	医院特定编码体系中的代码	不保护		S	
DE04.01.006.00	医院地址-省(自治区、直辖市)	医院地址中的省、自治区或直辖市名称	不保护		S	
DE04.01.007.00	医院地址-市(地区、州)	医院地址中的市、地区或州的名称	不保护		S	
DE04.01.008.00	医院地址-县(区)	医院地址中的县或区名称	保护		S	
DE04.01.009.00	科室名称	标识在医院就诊的科室名称	不保护		S	
DE04.01.010.00	住院号	按照某一特定编码规则赋予住院就诊对象的顺序号	不保护		S	
DE04.01.011.00	送检医生姓名	送检医生在公安管理部门正式登记注册的姓氏和名称	保护		S	
DE04.01.012.00	医生电子邮件地址	医生的电子邮箱名称	保护		S	
DE04.01.013.00	医生联系电话	医生联系电话的号码,包括国际、国内区号和分机号	保护		S	
DE04.01.014.00	取样员姓名	业务员在公安管理部门正式登记注册的姓氏和名称	不保护		S	

A.6 检查结果信息元数据目录

检查结果信息如表A.5所示。

表A.5 检查结果信息

标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE05.01.001.01	1174A→T 定性检测结果	1174A→T 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.001.02	1174A→T 基因型检测复核结果	1174A→T 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.001.03	1174A→T 基因型检测结果	1174A→T 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.001.04	1174A→T 基因型检测结果(报告显示)	1174A→T 基因型检测结果(报告显示)	不保护		S	
DE05.01.002.01	1226G→A 定性检测结果	1226G→A 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.002.02	1226G→A 基因型检测复核结果	1226G→A 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.002.03	1226G→A 基因型检测结果	1226G→A 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.002.04	1226G→A 基因型检测结果(报告显示)	1226G→A 基因型检测结果(报告显示)	不保护		S	
DE05.01.003.01	1229C→T 定性检测结果	1229C→T 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.003.02	1229C→T 基因型检测复核结果	1229C→T 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.003.03	1229C→T 基因型检测结果	1229C→T 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.003.04	1229C→T 基因型检测结果(报告显示)	1229C→T 基因型检测结果(报告显示)	不保护		S	
DE05.01.004.01	1494C→T 定性检测结果	1494C→T 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.004.02	1494C→T 基因型检测复核结果	1494C→T 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.004.03	1494C→T 基因型检测结果	1494C→T 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.004.04	1494C→T 基因型检测结果(报告显示)	1494C→T 基因型检测结果(报告显示)	不保护		S	
DE05.01.005.01	1555A→G 定性检测结果	1555A→G 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.005.02	1555A→G 基因型检测复核结果	1555A→G 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.005.03	1555A→G 基因型检测结果	1555A→G 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.005.04	1555A→G 基因型检测结果(报告显示)	1555A→G 基因型检测结果(报告显示)	不保护		S	
DE05.01.006.01	167De1T 定性检测结果	167De1T 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.006.02	167De1T 基因型检测复核结果	167De1T 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.006.03	167De1T 基因型检测结果	167De1T 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.006.04	167De1T 基因型检测结果(报告显示)	167De1T 基因型检测结果(报告显示)	不保护		S	
DE05.01.007.01	176_191del116 定性检测结果	176_191del116 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.007.02	176_191del116 基因型检测复核结果	176_191del116 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.007.03	176_191del116 基因型检测结果	176_191del116 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.007.04	176_191del116 基因型检测结果(报告显示)	176_191del116 基因型检测结果(报告显示)	不保护		S	
DE05.01.008.01	1975G→C 定性检测结果	1975→C 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.008.02	1975G→C 基因型检测复核结果	1975→C 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.008.03	1975G→C 基因型检测结果	1975→C 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.008.04	1975G→C 基因型检测结果(报告显示)	1975→C 基因型检测结果(报告显示)	不保护		S	
DE05.01.009.01	2027T→A 定性检测结果	2027T→A 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.009.02	2027T→A 基因型检测复核结果	2027T→A 基因型检测复核结果	不保护		S	

表A.5 检查结果信息 (续)

标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE05.01.009.01	2027T→A 基因型检测结果	2027T→A 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.009.02	2027T→A 基因型检测结果 (报告显示)	2027T→A 基因型检测结果 (报告显示)	不保护		S	
DE05.01.010.01	2162C→T 定性检测结果	2162C→T 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.010.02	2162C→T 基因型检测复核结果	2162C→T 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.010.03	2162C→T 基因型检测结果	2162C→T 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.010.04	2162C→T 基因型检测结果 (报告显示)	2162C→T 基因型检测结果 (报告显示)	不保护		S	
DE05.01.011.01	2168A→G 定性检测结果	2168A→G 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.011.02	2168A→G 基因型检测复核结果	2168A→G 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.011.03	2168A→G 基因型检测结果	2168A→G 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.011.04	2168A→G 基因型检测结果 (报告显示)	2168A→G 基因型检测结果 (报告显示)	不保护		S	
DE05.01.012.01	235delC 定性检测结果	235delC 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.012.02	235delC 基因型检测复核结果	235delC 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.012.03	235delC 基因型检测结果	235delC 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.012.04	235delC 基因型检测结果 (报告显示)	235delC 基因型检测结果 (报告显示)	不保护		S	
DE05.01.013.01	281C→T 定性检测结果	281C→T 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.013.02	281C→T 基因型检测复核结果	281C→T 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.013.03	281C→T 基因型检测结果	281C→T 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.013.04	281C→T 基因型检测结果 (报告显示)	281C→T 基因型检测结果 (报告显示)	不保护		S	
DE05.01.014.01	299_300delAT 定性检测结果	299_300delAT 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.014.02	299_300delAT 基因型检测复核结果	299_300delAT 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.014.03	299_300delAT 基因型检测结果	299_300delAT 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.014.04	299_300delAT 基因型检测结果 (报告显示)	299_300delAT 基因型检测结果 (报告显示)	不保护		S	
DE05.01.015.01	35delG 定性检测结果	35delG 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.015.02	35delG 基因型检测复核结果	35delG 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.015.03	35delG 基因型检测结果	35delG 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.015.04	35delG 基因型检测结果 (报告显示)	35delG 基因型检测结果 (报告显示)	不保护		S	
DE05.01.016.01	538C→T 定性检测结果	538C→T 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.016.02	538C→T 基因型检测复核结果	538C→T 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.016.03	538C→T 基因型检测结果	538C→T 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.016.04	538C→T 基因型检测结果 (报告显示)	538C→T 基因型检测结果 (报告显示)	不保护		S	
DE05.01.017.01	547G→A 定性检测结果	547G→A 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.017.02	547G→A 基因型检测复核结果	547G→A 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.017.03	547G→A 基因型检测结果	547G→A 基因型检测结果	不保护		S	

表A.5 检查结果信息（续）

标识符	名称	定义	信息保护	单位	数据类型	数据元允许值
DE05.01.017.04	547G→A 基因型检测结果(报告显示)	547G→A 基因型检测结果(报告显示)	不保护		S	
DE05.01.018.01	589G→A 定性检测结果	589G→A 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.018.02	589G→A 基因型检测复核结果	589G→A 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.018.03	589G→A 基因型检测结果	589G→A 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.018.04	589G→A 基因型检测结果(报告显示)	589G→A 基因型检测结果(报告显示)	不保护		S	
DE05.01.019.01	IVS15+5G→A 定性检测结果	IVS15+5G→A 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.019.02	IVS15+5G→A 基因型检测复核结果	IVS15+5G→A 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.019.03	IVS15+5G→A 基因型检测结果	IVS15+5G→A 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.019.04	IVS15+5G→A 基因型检测结果(报告显示)	IVS15+5G→A 基因型检测结果(报告显示)	不保护		S	
DE05.01.020.01	IVS7-2A→G 定性检测结果	IVS7-2A→G 是否存在突变	不保护		S	B.6 耳聋突变代码表
DE05.01.020.02	IVS7-2A→G 基因型检测复核结果	IVS7-2A→G 基因型检测复核结果	不保护		S	
DE05.01.020.03	IVS7-2A→G 基因型检测结果	IVS7-2A→G 基因型检测结果	不保护		S	
DE05.01.020.04	IVS7-2A→G 基因型检测结果(报告显示)	IVS7-2A→G 基因型检测结果(报告显示)	不保护		S	

附 录 B
(资料性)
数据元值域代码表

B.1 检测技术代码

检测技术代码规定了检测而技术名称的代码。采用1位数字顺序代码，从“1”开始编码，按升序排列。见表B.1。

表B.1 检测技术代码表

值	值含义
1	荧光 PCR 法
2	微阵列芯片法
3	扩增阻滞突变系统 PCR 法 (ARMS-PCR)
4	飞行时间质谱法
5	Sanger 测序法
6	高通量测序法
7	其他

B.2 检测来源代码

检测来源代码规定了检测来源的代码。采用1位数字顺序代码，从“1”开始编码，按升序排列。见表B.2。

表B.2 检测来源代码表

值	值含义
1	临床
2	科研

B.3 费用类型代码

费用类型代码规定了费用类型的代码。采用1位数字顺序代码，从“1”开始编码，按升序排列。见表B.3。

表B.3 费用类型代码表

值	值含义
1	收费
2	免费
3	退费

B.4 免责声明类型代码

免责声明类型代码规定了免责声明类型的代码。采用1位数字顺序代码，从“1”开始编码，按升序排列。见表B.4。

表B.4 免责声明类型代码表

值	值含义
1	不需要免责声明
2	需要免责声明，且有免责声明
3	需要免责声明，但没有免责声明

B.5 样本检测状态代码

样本检测状态代码规定了样本检测状态的代码。采用1位数字顺序代码，从“1”开始编码，按升序排列。见表B.5。

表B.5 样本检测状态代码表

值	值含义
1	未到样
2	已到样
3	已出库
4	待出报告
5	已出报告
6	暂缓生产

B.6 耳聋突变状态代码

耳聋突变状态代码规定了耳聋突变的代码。采用1位数字顺序代码，从“1”开始编码，按升序排列。见表B.6。

表B.6 耳聋突变状态代码表

值	值含义
1	正常
2	杂合突变
3	纯合突变
4	同质突变

B.7 耳聋突变类型代码

耳聋突变类型代码规定了耳聋突变类型的代码。采用1位数字顺序代码，从“1”开始编码，按升序排列。见表B.7。

表B.7 耳聋检测类型代码表

值	值含义
1	已知致病突变
2	疑似致病突变
3	临床意义未明突变
4	疑似良性突变
5	良性突变

B.8 是否代码

是否代码规定了是否的代码。采用1位数字顺序代码，从“1”开始编码，按升序排列。见表B.8。

表B.8 是否代码表

值	值含义
1	是
2	否