

深圳市标准化协会团体标准制修订立项申请书

项目名称 (中文)	携带者筛查基因检测的性能确认方法		制定 或修 订	☒ 制定 修订	被修订标准号	无
申请立项 单位名称	武汉华大医学检验所有限公司				是否在其他协会申报立项	否 ☐ 是 ☐
单位地址	武汉市东湖新技术开发区高新大道666号光谷生物城B2栋				计划起止时间	2024/04- 2024/10
联系人	阳晶晶	电话 (座机及手机)	13697340650		E-mail	yangjingjingl @bgi.com

项目任务的目的、意义及必要性：(阐明标准立项的目的、意义及必要性)

立项的目的：携带者筛查系列产品利用目标区域捕获-高通量测序技术，使用一套寡核苷酸探针捕获基因组DNA中的目标区域（致病基因 外显子及剪接位点序列），然后进行高通量测序和生物信息学分析，获取目标区域的基因变异信息，快速准确地定位可疑致病变异。同时，由于基因序列的特点及其变异类型，对于高通量无法解决的部分，使用Sanger PCR、Long PCR、qPCR、Gap PCR、MLPA、TP PCR和荧光毛细管电泳等常规检测技术。目前市场上该产品所使用的技术路线有所差异，其检出的假阳假阴率也不同，因此需要规范统一携带者筛查检测的主流技术路线。

立项的意义：携带者筛查是检测是否存在单基因遗传病的主要筛查手段，单基因遗传病是指受一对等位基因控制的遗传病。单基因遗传病种类繁多，目前已发现的分子机制明确的有6000余种，综合发病率超过1/100，远高于唐氏综合征。大多数单基因遗传病会致死、致畸或致残，仅5%有有效的治疗药物，且治疗费用昂贵。其中，常染色体隐性遗传病及X连锁遗传病大约占到单基因遗传病的一半，如进行性假肥大型肌营养不良、脊髓性肌肉萎缩症、地中海贫血、苯丙酮尿症、血友病等都是比较常见的类型。这类疾病在胎儿期多数都没有明显表型，常规产检难以发现。有研究显示，平均每个正常人携带2.8个隐性遗传病的致病变异，这些变异既可来自父母，也可源于自身，都有可能遗传给下一代。携带者筛查（Carrier Screening）就是发现有生育隐性遗传病患儿风险的夫妇或个人的有效方法。而高风险一旦被发现，可接受针对性的遗传咨询及风险教育，并考虑做出相关生育的决策，减少巨大的精神及经济负担。

立项的必要性：目前市面上的携带者筛查基因检测的整个检测环节没有统一的质量规范，且暂无相关国家标准及行业标准。仅有2024年刚发布的相关专家共识，如《针对生育人群的携带者筛查实验室和临床实践专家共识》和《综合性携带者筛查关键问题专家共识》。随着专家共识及社会对单基因遗传病的关注，携带者筛查基因检测的应用越来越广泛，市场上携带者筛查基因检测系列产品的检测整体质量良莠不齐，急需相关标准对其进行规范统一。

国内外情况简要说明：(阐明所制定标准的国际标准、国家标准、行业标准、地方标准有关情况)

经调研，目前国内外无携带者筛查基因检测的相关国家标准、地方标准、行业标准和团体标准。

适用范围和主要技术内容：（阐明标准的范围及主要技术内容，以及标准的初步框架结构。）

1、适用范围

本标准规定了携带者筛查检测的相关术语、定义、检测范围、技术要求参考品选用要求和规范，以及性能确认的规程和方法。

适用于以高通量测序技术为主的单基因遗传性疾病的携带者筛查，适用于该类型检测服务提供商及提供相关检测实验的各类检测机构。

2、重要技术内容以及标准的初步框架结构：

a) 携带者筛查基因检测的相关术语和定义；

b) 携带者筛查基因检测的性能要求；

c) 携带者筛查基因检测性能确认的方法。

立项可行性分析：（阐明标准的基本思路、工作计划、工作保障及相关研究基础前期研究成果），以及

作为一项孕前/孕早期筛查技术，携带者筛查在防控常染色体隐性遗传病引起的出生缺陷方面表现出了显著的临床效用，增加了受检夫妇的生育自主权，大大减少由遗传病带来的家庭和社会经济负担，提高人群健康水平。随着专家共识及社会对单基因遗传病的关注，携带者筛查基因检测的应用越来越广泛，市场上携带者筛查基因检测系列产品的检测整体质量良莠不齐，急需相关标准对其进行规范统一。

工作计划：2024年4月，完成标准立项申请；2024年6月，召开起草工作会议；2024年7月，标准草案2次修订及标准草案3次修订；2024年9月，标准草案征求意见；2024年10月，现场答辩。

相关研究基础：华大基因一直致力于我国健康生育防控的工作，基于NGS方法的携带者筛查已得到广泛应用，累计样本检测超过15万例。

采用的国际标准编号	无		
是否涉及专利等知识产权问题	是 ☐ 否 ☒	专利号及名称	
相关材料清单		应提交符合 GB/T 1.1 的标准草案	
申请立项单位意见	（签字、盖公章） 2024年4月12日	深圳市标准化协会意见	（签字、盖公章） 2024年4月18日

注：如本表空间不够，可另附页。