

深圳市标准化协会

深标协〔2024〕16号

关于批准《携带者筛查基因检测的性能确认方法》团体标准立项的通知

各有关单位：

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，如进行性假肥大性肌营养不良、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现，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的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。

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。因此，武汉华大医学检验所有限公司于2024年4月12日向深圳市标准化协会秘书处提出立项申请。根据《深圳市标准化协会团体标准管理办法》规定，经专家评估审核，同意《携带者筛查基因检测的性能确认方法》审核通过，现予以批准立项。请有关单位尽快开展工作，征集参编单位，广泛征求意见，确保标准质量，按时完成团体标准制修订任务。

深圳市标准化协会

2024年4月24日