附件2

**人乳头瘤病毒（HPV）基因检测数据集**

**团体标准编制说明文件**

1. 工作简况
2. 任务来源

2020年4月，由深圳市标准化协会批准《人乳头瘤病毒（HPV）基因检测数据集》立项。本标准由深圳华大医学检验实验室提出，由深圳市标准化协会归口，起草工作组由深圳华大医学检验实验室、深圳华大智造科技股份有限公司、深圳市华大智造软件技术有限公司、深圳华大基因科技有限公司、深圳市妇幼保健院、北京大学深圳医院共同组成。

1. 编制背景、目的和意义

人乳头瘤病毒（HPV）是一种DNA病毒，主要感染黏膜和皮肤上皮细胞，HPV病毒基因具有早期基因（E）区，晚期基因（L）区和长控制区（LCR）等3部分。目前已知HPV型别有120多种，其中约35种涉及生殖道感染，大约20种与肿瘤发展有关。HPV根据其与宫颈癌及癌前病变的关联程度被分为低危型HPV和高危型HPV。低危型HPV，如HPV6、11、42、43和44型，通常引起良性变化或低度宫颈细胞变化、生殖器疣和复发的呼吸道多发性乳头瘤病等。而高危型HPV，包括HPV16、18、31、33、35、39、45、51、52、56、58、59、68、69、73、82型等，可导致低度宫颈细胞异常，高度宫颈细胞异常和肛门生殖器疣，与99%的宫颈癌病例相关。全球约70%的宫颈癌由HPV16和18亚型引起。

HPV基因检测临床意义：1）宫颈癌及其癌前病变的筛查；有助于早期发现宫颈癌及其癌前病变，为及时治疗提供依据。2）ASCUS患者分层管理；对意义不明的非典型鳞状细胞（ASCUS）患者进行HPV基因检测，可实现更精确的风险分层和个性化管理。3）CIN II、III治疗后的监测：对经过治疗的宫颈上皮内瘤变II级和III级（CIN II、III）患者，HPV检测有助于预测病变的残留或复发，并进行有效随访。4）HPV疫苗效果评估。HPV基因检测在评估HPV疫苗的预防效果方面发挥重要作用，为疫苗接种策略的优化提供数据支持。HPV与宫颈癌之间的关联明确，这使得宫颈癌成为目前肿瘤中唯一已知病因、可早期预防和治疗、甚至有望彻底根除的癌症。随着科学研究的不断深入，HPV基因检测技术的广泛普及和HPV疫苗的研发进展，预计在HPV感染的预防和治疗领域将取得显著进展，因此HPV基因检测在临床上具有及其重要的临床意义。

HPV基因检测方法主要包括细胞学检测和DNA检测两种类型：1）细胞学检测：操作简便、成本低廉，但敏感性和特异性较低，可能产生假阳性和假阴性结果，通常需要专业人员解读并结合其他检测方法进行综合分析。2）HPV DNA检测：具有高灵敏度和高特异性，能有效检测极低浓度HPV病毒和多种HPV亚型，广泛应用于宫颈癌筛查和诊断。HPV DNA检测常用方法包括PCR法、原位杂交法、液基细胞学法等。其中PCR法是一种常用的HPV DNA检测方法，具有高灵敏度和高特异性，可以检测到极低浓度的HPV病毒，并且可以同时检测多种HPV亚型。b）杂交法：杂交法是一种基于DNA探针的HPV DNA检测方法，可以检测到HPV的存在和亚型，但是其灵敏度和特异性相对较低。液基细胞学法是一种现代化的细胞样本处理技术，主要用于宫颈细胞的采集和分析，相对于传统涂片其检测更准确，通常用于宫颈癌的早期诊断。此外，还有些新兴技术如NGS法、核酸质谱法等这些方法具有高灵敏度和高特异性，为HPV基因检测提供了更多的选择。

随着国家两癌筛查政策的推广，HPV基因检测技术得到广泛应用。尽管检测数据量日益增加，，为宫颈癌及癌前病变的筛查和HPV疫苗的研制提供了重要信息，然而，我国HPV数据收集还存在一些问题如：

1、地区信息不全，难以准确统计感染率和HPV型别分布。

2、检测方法缺失，影响研究方法的统一性。

3、检测阈值标准不一致，导致宫颈癌及癌前病变的筛查结果存在差异；

数据分散于不同地区和医院，缺乏统一和共享机制。此外，基于不同测序设备和平台产生的数据结果差异大，标准化程度不高。检测结果、患者信息、治疗效果和随访数据等都是宝贵的资源。为了提供研究的精准性和指导筛查工作，迫切需要建立HPV基因检测的统一数据标准。通过定义不同数据类型的标准，规范化定义和数据管理，提高数据的可应用性，实现从数据生成到数据存储、数据分析、数据分享的无缝连接。

1. 简要编制过程

3.1预研阶段

1. 2020年1月1日，由深圳华大医学检验实验室、深圳华大智造科技股份有限公司、深圳市华大智造软件技术有限公司、深圳华大基因科技有限公司、深圳市妇幼保健院、北京大学深圳医院的专家团队，成立了标准编制小组。该小组负责对国内外HPV基因检测相关标准进行全面调研，分析其发展状况、发展趋势及存在的问题。基于调研结果，编制小组整理并分析数据，拟定了初步的标准框架。
2. 2020年3月2日，召开了第一次起草工作会议，初步确定了标准编制的原则和标准的框架内容，并据此起草了标准的草案。

3.2立项批准

2020年4月26日，深圳市标准化协会批准了《人乳头瘤病毒（HPV）基因检测数据集》的立项。

3.3标准草案修改

2020年6月15日，召开了第二次起草组会议，主要讨论本标准的范围，此次研讨会后，经过修改形成工作组第二稿。

2021年7月3日，召开第三次起草组会议，主要研究讨论各条款的准确性、实用性和可维护性。会议后，编制小组根据反馈对草案进行了进一步的修订和语言、格式规范。

3.4形成征求意见稿—网络征求意见

2024年8月至2024年9月，起草工作组完成征求意见稿，并向相关领域各专家广泛征求意见。同时，深圳市标准化协会通过全国标准信息平台和深圳市标准化协会官方微信公众号公开征求社会意见。

1. 制标原则/依据和主要内容
2. 制标原则/依据

1.1依法原则

以现行法律法规的规定和相关标准为基础。本标准中的约束性条款首先应与这些法律法规、强制性标准的要求保持一致，并在必要情况下予以细化和延伸，但总体上不得有悖于法律法规和强制性标准的要求。

1.2实用性原则

标准的编写结合了人乳头瘤病毒（HPV）基因检测数据集的应用现状、数据元目录及数据格式标准等方面的实际情况。人乳头瘤病毒（HPV）基因检测数据集对对更加精准、高效的研究HPV在我国特定地区感染率分布情况的差异更加精准指导我国宫颈癌及癌前病变筛查方向，有着积极意义。旨在通过定义不同数据类型的标准，提高数据的实用性和一致性，促进从数据生产到存储、分析和共享的流程效率。

1. 主要内容

2.1规定了人乳头瘤病毒（HPV）基因检测数据集的相关术语和定义；

2.2规定了人乳头瘤病毒（HPV）基因检测数据集的数据元目录；

2.3规定了人乳头瘤病毒（HPV）基因检测数据集的数据格式标准；

2.4规定了人乳头瘤病毒（HPV）基因检测数据集的数据归档目录。

1. 产业化情况和预期的经济效果

制定HPV基因检测数据标准将对产业化产生积极影响，促进技术普及和市场扩大，提高行业标准化水平，降低成本，增加收入，并带来显著的社会效益。

（1）市场扩大：新标准的推广将提升公众对宫颈癌筛查的认识，增加HPV基因检测服务的需求。

（2）成本降低：新标准化将优化检测流程，提高检测效率，降低检测成本，提高服务的易得性。

（3）收入增长：市场需求的增加和成本的降低，可能带动参与企业收入的增长。

（4） 产业升级：标准的制定将推动整个产业链的技术升级和服务创新，提高产业的整体竞争力。

（5）社会效益：通过提高HPV基因检测的标准化和普及率，有助于降低宫颈癌的发病率，产生显著的社会效益。

（6） 国际合作与出口潜力：标准的推广有助于提升国内HPV基因检测技术的国际认可度，促进国际合作和产品出口。

1. 国内外相关研究依据、技术标准

1、国际标准情况：目前尚无专门针对HPV基因检测的国际标准。

2、国内标准情况：现有多项国内标准，涉及诊断、数据元设计、核酸数据库序列、高通量测序数据等，但它们主要规范核酸序列和健康数据集格式，而非专门针对HPV基因检测数据。主要包括：

WS/T 235-2016尖锐湿疣诊断标准

SZDB/Z 123-2015基于第二代测序技术的HPV基因分型检测标准

GB/T 31074-2014科技平台数据元设计与管理

GB/T 34798-2017核酸数据库序列格式规范求

GB/T 35890-2018高通量测序数据序列格式规范

WS/T 305-2009卫生信息数据集元数据规范

WS/T 306-2009卫生信息数据集分类与编码规则

WS 363-2011卫生信息数据元目录

WS 364-2011卫生信息数据元值域代码

WS 365-2011城乡居民健康档案基本数据集

WS 370-2012卫生信息基本数据集编制规范

WS 371-2012基本信息基本数据集个人信息

WS 372-2012疾病管理基本数据集

WS 375-2012疾病控制基本数据集

DB11/T 1290-2015居民健康档案基本数据集

DB11/T 1238-2015健康体检体征数据元规范

DB11/T 320-2017公共卫生信息数据元属性与值域代码

这些标准并没有专门针对HPV基因检测的数据进行系统的规定，多数标准仅规范核酸序列或疾病健康数据集的格式。

1. 重大分歧意见的处理经过和依据

本标准在编写过程中无重大分歧意见。

1. 贯彻深标协标准的要求和措施建议

在本标准通过审核、批准发布之后，由相关部门组织力量对本标准进行宣贯，在行业内进行推广。建议本标准自发布6个月之后开始实施。

1. 其他应予说明的事项

无。