

深圳市标准化协会

深标协〔2024〕34号

关于团体标准《单基因遗传病临床全外显子组 测序性能验证及室内质控规程》 征求意见的函

各有关单位及专家：

为规范临床全外显子组测序的流程，保证临床全外显子组测序性能确认及室内质控规程的标准化，对临床全外显子组测序推广过程中提供指导性作用，深圳华大医学检验实验室等单位在深圳市标准化协会申请立项并起草了《单基因遗传病临床全外显子组测序性能验证及室内质控规程》团体标准。

目前，《单基因遗传病临床全外显子组测序性能验证及室内质控规程》已形成征求意见稿，现进入社会公开征求意见阶段。请各有关单位认真审阅，提出修改意见，并于2024年10月3日前将《单基因遗传病临床全外显子组测序性能验证及室内质控规程》以E-mail形式反馈给深圳市标准化协会秘书处，感谢您的支持！

特此通知。

联系人：吴祺航

电话：13600931638

邮箱: wuqihang@genomics.cn

深圳市标准化协会

2024 年 9 月 2 日

相关附件:

附件 1:《单基因遗传病临床全外显子组测序性能验证及室内质控规程》标准文本

附件 2:《单基因遗传病临床全外显子组测序性能验证及室内质控规程》编制说明

附件 3:《单基因遗传病临床全外显子组测序性能验证及室内质控规程》征求意见反馈表