

# 深圳市标准化协会

深标协〔2024〕37号

## 关于批准团体标准《携带者筛查基因检测的高通量测序技术规程》立项的通知

各有关单位：

携带者筛查作为预防出生缺陷的重要手段，可以有效识别生育遗传性疾病患儿风险较高的夫妻为降低子代生育风险提供决策支持；筛查能让夫妻双方了解到携带遗传病致病突变的普遍性，给予他们更多自主决策的机会，包括孕前筛查可为后续临床干预措施提供充足时间。随着针对生育人群的《携带者筛查实验室和临床实践专家共识》的发布，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大量出现，标志着携带者筛查的临床应用探索进入新的发展阶段。

目前携带者筛查基因检测系列产品质量参差不齐，携带者筛查基因检测的全流程临床规范应用细节没有统一的质量规范，且暂无相关国家标准及行业标准。为规范行业发展，提升检测质量，武汉华大医学检验所有限公司于2024年9月20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高通量测序技术规程》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9月24日