

深圳市标准化协会

深标协〔2025〕3号

关于批准团体标准《高通量基因测序试剂、耗材质检评级规则》《基于纳米孔测序技术检测地中海贫血基因》立项的通知

各有关单位：

高通量基因测序技术是近年来迅速发展的一项重要技术，它在基因组学、生物医学研究以及临床诊断和治疗等领域有着广阔的应用前景。随着测序技术的不断发展和检测成本的降低，以及国家全面推进健康中国建设，为精准医疗检测的蓬勃发展奠定了基石。高通量基因测序技术正在个性化医学、疾病研究和药物研发、农业科技等领域带来更多的突破和应用，强化了国民健康支撑与保障。在高通量基因检测过程中，检测结果的准确性是一切工作的核心，而所使用试剂、耗材的质量又决定着检测结果的准确性，一个可以精准识别影响检测结果的关键试剂、耗材，确保试剂、耗材质量和性能达标，保障实验结果可靠性和准确性的试剂、耗材质检评级规则尤为重要，因此，需制定一套高通量基因测序试剂、耗材质检评级规则。

地中海贫血是一种全球高发的单基因遗传病，我国南方地区携带率尤为突出（如两广达 40.8%），我国现有超 3000

万携带者和 30 万中重症患者，其防治依赖三级预防体系。传统检测方法（如 PCR 技术）因基因突变类型复杂（已发现超 1530 种变异）、覆盖有限及流程繁琐，存在漏诊误诊风险。第三代测序技术（TGS）尤其是纳米孔测序凭借有位点覆盖全面、高准确性、高通量和可实现精准基因分型的特点，可作为大规模精准地贫携带者筛查的方法应用于临床。然而，当前纳米孔测序技术尚未建立国家或团体标准，随着其推广应用，亟须制定统一规范以保障检测质量。

深圳华大医学检验实验室和深圳华大基因股份有限公司分别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》的规定，经专家评估审核，同意《高通量基因测序试剂、耗材质检评级规则》《基于纳米孔测序技术检测地中海贫血基因》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
2025 年 2 月 24 日