

大湾区团体标准《胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒（测序法）（征求意见稿）》 编制说明

一、工作简况

（一）项目背景及目的意义

胚胎植入前遗传学一体化检测技术近些年来逐渐兴起，已越来越广泛地应用于临床实践，该技术可以在一次检测过程中筛选出多种不同变异类型的遗传学异常胚胎，避免问题胚胎的植入，从而有效阻断单基因遗传病、染色体非整倍体和染色体结构重排造成的出生缺陷发生，具有显著的临床应用价值和良好社会效益。

目前胚胎植入前遗传学一体化检测技术已经得到了长足发展，但该技术转化形成的检测试剂盒尚缺乏统一的标准，因此，为了规范和推进胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒的临床应用，特制定本标准，以期规范胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒的范围、术语及定义、技术要求、试验方法等指标，从而推动相关产品的标准化应用，形成规范的产业化产品，为行业内的应用方、研发方等提供清晰的指引，助力提升医疗检测水平。

二、标准编制原则

本标准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。

本标准编写格式按照 GB/T 1.1-2020《标准化工作导则 第1部分：标准化文件的结构和起草规则》的格式要求进行编写。制定的标准应能反映胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒（测序法）的水平。制定标准时尽可能地做到简化、统一、协调和优化；既要考虑其先进性，也要考虑到实用性和可行性；既要符合国内外发展的需要，也要结合国内目前的实际状况。

本标准主要内容包括胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒（测序法）的范围、术语及定义、技术要求、试验方法等。本标准编制时遵守了 GB/T 1.1《标准化工作导则》系列标准确定的规则。本标准相关技术指标的依据参考了相关文件以及目前市场上主要的产品说明书和性能评估资料，并结合临床要求，确定了本标准。

三、标准编制过程

1. 前期准备阶段

2024年1月至2024年4月，由山东大学牵头，联合中国食品药品检定研究院、香港中文大学、镜湖医院（澳门）、深圳华大智造科技股份有限公司、深圳华大基因股份有限公司、苏州贝康医疗器械有限公司、序康医疗科技(苏州)有限公司、中山大学附属第六医院、苏州原一医疗科技有限公司、广州女娲生命科技有限公司成立了标准起草组。标准起草组对国内外胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒产品的发展

状况，发展趋势，存在问题等进行全面系统调研，参考目前高通量测序技术产品的国标、行标，根据本产品的自身特点，初步形成标准框架。

2024 年 5 月，对标准制定的目的意义、标准框架、主要技术要求进行讨论后，形成标准草案。

2. 标准立项阶段

2024 年 5 月 18 日，起草组向联盟执行委员会提交立项审查。经联盟执行委员会投票表决，同意粤港澳大湾区团体标准《胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒（测序法）》进行立项。

3. 标准起草阶段

2024 年 6 月 25 日，标准起草组在厦门召开粤港澳大湾区《胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒（测序法）》团体标准制定启动会，各起草单位选派代表共 20 余人参与本次会议。参会成员对标准草案框架结构和各章节详细内容等展开讨论，同时结合要求对试剂盒产生的数据进行回顾性分析，明确检测范围，统一关键技术指标。会后形成了标准起草组讨论稿（一稿）。

2024 年 7 月-11 月，标准起草组围绕关键技术指标的设定，召开 10 余次线上、线下研讨会。经过对试剂盒临床实际检测产生的大量数据，进行多角度、多层次分析，最终在 20 余个质控指标中，选择了核心关键且适用性广的质控指标。评估了试剂盒产品在不同测序深度下的检测效能，明确了一体化检测产品的适用范围和技术局限性，保障了该产品在临

床使用中的规范性。同时，会议还讨论了各个条款内容的准确性、实用性，并对标准的内容表述和格式做了进一步规范，并形成标准起草组讨论稿（二稿）。

2024 年 12 月，标准起草组牵头单位山东大学研制了《山东大学胚胎植入前一体化检测技术参考品》。

2025 年 1 月-2025 年 3 月，山东大学、苏州贝康医疗器械有限公司、序康医疗科技(苏州)有限公司，使用《山东大学胚胎植入前一体化检测技术参考品》开展标准验证工作，并根据验证结果形成征求意见稿。

四、标准主要内容

（一）范围

本文件规定了胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒（测序法）的术语和定义、技术要求、试验方法、标签和使用说明书、包装、运输和贮存等。

本文件适用于采用高通量测序法同时检测植入前胚胎是否存在染色体非整倍体、大片段缺失重复异常、染色体结构重排以及单基因遗传病等遗传问题的胚胎植入前一体化检测试剂盒的质量控制，包括全基因组扩增、文库构建试剂组分，可包含高通量测序试剂。如胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒内不含有高通量测序试剂组分，由制造商说明或指定配套高通量测序试剂盒。

本文件适用于基于高通量测序法进行单核苷酸多态性基因分型的胚胎植入前染色体非整倍体、单基因遗传病、染色体结构重排的一体化检测试剂盒。

本文件不适用于基因芯片法和单分子测序法等检测试剂盒，也不适用于线粒体基因检测。

（二）规范性引用文件

本章节主要包括了标准文本中规范性引用的文件。

（三）术语和定义

本章节主要包括了胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒（测序法）等相关的术语和定义。

（四）基本要求

本章节给出了胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒（测序法）的外观、建库质量、有效数据量和基因组覆盖率控制、有效单体型分型位点和有效单体型分型窗口控制、等位基因脱扣率、PGT-A、PGT-M、PGT-SR 参考品符合率、嵌合体参考品符合率、三倍体参考品符合率、重复性参考品符合率。

（五）试验方法

试验方法遵循基本原则、专业性、真实性原则。通过自然光下检查验证试剂盒外观。使用国家参考品或企业参考品验证建库质量、有效数据量和基因组覆盖率控制、有效单体型分型位点和有效单体型分型窗口控制、等位基因脱扣率、PGT-A、PGT-M、PGT-SR参考品符合率、嵌合体参考品符合率、三倍体参考品符合率、重复性参考品符合率等技术要求。确保本标准所列技术指标合理，所列试验方法可靠、可行。

（六）标签和使用说明书

本章节要求试剂盒标签和使用说明书应符合GB/T 29791.2的规定。

五、预期效益

目前，中国的 PGT 的服务市场规模以 70.7% 的复合年增长率从 2015 年的人民币 1.3 亿元增长至 2019 年的人民币 11.2 亿元，而后以 60.8% 复合年增长率增长，2024 年将达到 120 亿元。开发一体化 PGT 检测技术，实现国产化替代，不仅能够提升我国辅助生殖领域的综合实力，同时也能带来良好的经济效益。

基于国产化高通量测序平台，胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒（测序法），不仅能够同时进行 PGT-A、PGT-M、PGT-SR 检测，预计未来还可以实现不依赖参考样本的家系单体型组装，以及实现对胚胎多倍体、CNV 变异来源检测。基于全基因组高通量测序，开发转化一体化通用的，检测范围广泛的植入前胚胎遗传检测试剂盒，推动胚胎植入前遗传学一体化检测产品上市，不仅具有降低出生缺陷的良好社会效益，同时也能带来良好的经济效益，能够为保障妇幼健康做出重要贡献。

六、国内外相关研究依据、技术标准

目前，国际上有越来越多的研究者尝试采用不同策略进行胚胎植入前遗传学一体化检测，如 Masset 等人于 2019 年首次报道了能够同时进行 PGT-A、PGT-M 和 PGT-SR 检测的 onePGT 技术，随后 Zhang 等人，Chen 等人，Zeevi 等人，De Witte 等人分别报道了基于不同技术策略的单体型构建和拷贝数评估方法，进一步优化和扩展了胚胎非整倍体、单基因

病和染色体结构异常的一体化检测。

胚胎植入前遗传学一体化检测技术发展倾向于高效、经济、检测范围更广的趋势，相关试剂盒产品也逐渐上市，但国内外均未出台胚胎植入前遗传学一体化检测试剂盒（测序法）的相关产品标准，也没有指南规范或专家共识。

七、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。

八、是否涉及专利等知识产权问题

不涉及专利等知识产权问题。

九、贯彻联盟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。建议本标准自发布之日起开始实施。

十、其他应予说明的事项

无。