

团 体 标 准

T/SZAS XXXX—XXXX

遗传性耳聋基因检测干血斑质控品

Dried Blood Spot Quality Control Material for Genetic Deafness Testing

（征求意见稿）

XXXX—XX—XX 发布

XXXX—XX—XX 实施

深圳市标准化协会 发 布

目 次

前言 II

1 范围 3

2 规范性引用文件 3

3 术语和定义 3

4 遗传性耳聋干血斑质控品分类 3

5 要求 4

6 验证方法 5

7 运输和贮存 5

附录 A（资料性） 推荐设置基因与变异位点 7

前 言

本文件按照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》的规定起草。

本文件由深圳华大医学检验实验室提出。

本文件由深圳市标准化协会归口。

本文件起草单位：深圳华大医学检验实验室、武汉华大医学检验所有限公司、丽水市妇幼保健院、中国科学技术大学附属第一医院、阜阳市人民医院、马鞍山市妇幼保健院、武汉市中心医院、济宁市妇幼保健计划生育服务中心、青岛市崂山区妇幼保健计划生育服务中心、滨州市人民医院、武汉大学人民医院、湖北省中医院、常州市妇幼保健院、连云港市妇幼保健院、盐城市妇幼保健院、苏州大学附属儿童医院、苏州市吴江区儿童医院、河北医科大学第二医院、福建省妇幼保健院、遵义医科大学附属医院、云南省第一人民医院、昆明医科大学第一附属医院、四川省妇幼保健院、重庆医科大学附属第二医院、重庆医科大学附属第一医院、深圳华大基因科技有限公司。

本文件主要起草人：吴亚、吴平、王岩琦、陈鹏龙、徐晶晶、彭亚琴、王常宏、魏澄、甘家骅、余丹、周艳彬、郭文文、刘会义、王雪燕、梁蕾蕾、吴娟子、王贵千、张玢、王雷雷、李敏、王红英、单春光、张玉波、徐两蒲、林娜、黄海龙、杨天文、晏云龙、王珏、汪雪雁、潘鑫、李荣、张琼、王曼容、蓝丽萍、史涵旭、刘杨杨。

遗传性耳聋基因检测干血斑质控品

1 范围

本文件规定了遗传性耳聋基因检测干血斑质控品的分类、性能要求、性能检验标准、包装、运输和贮存等内容。

本文件适用于遗传性耳聋基因检测中选用干血斑类型质控品并需对其性能进行验证的实验室。

2 规范性引用文件

下列文件中的内容通过文中的规范性引用而构成本文件必不可少的条款。其中，注日期的引用文件，仅该日期对应的版本适用于本文件；不注日期的引用文件，其最新版本（包括所有的修改单）适用于本文件。

GB/T 15000.2—2019 标准样品工作导则 第2部分：常用术语及定义

YY/T 1652—2019 体外诊断试剂用质控物通用技术要求

T/SDHCST 002—2019 基于血斑 DNA检测遗传性耳聋基因的操作规程

3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

3.1

质控品 *quality control materials*

质量控制物质，用于测量过程中质量控制的标准物质。

[来源：GB/T 15000.2—2019，定义2.1.22]

3.2

均匀性 *homogeneity*

标准物质中特定部分的某个规定特性值的一致性。

[来源：GB/T 15000.2—2019，定义2.1.12]

3.3

稳定性 *stability*

标准物质在指定条件下贮存时，某个特定特性值在规定时间内保持在规定的限值范围内。

[来源：GB/T 15000.2—2019，定义2.1.15]

3.4

准确度 *accuracy*

测试结果或测量结果与真值间的一致程度。

[来源：GB/T 3358.2—2009，定义3.3.1]

3.5

重复性 *repeatability*

为获得独立测试/测量结果，由同一操作员按相同的方法、使用相同的测试或测量设施、在短时间间隔内对同一测试/测量对象进行测试/测量，在这一规定条件下所获得的独立测试/测量结果间的一致程度。

[来源：GB/T 3358.2—2009，定义3.3.5]

4 遗传性耳聋干血斑质控品分类

4.1 按内含物性质分类

按其内含物性质分类可分为质粒干血斑质控品、gDNA干血斑质控品和细胞干血斑质控品。

4.2 按所涵盖位点数量分类

按其涵盖位点分类可分为单一位点干血斑质控品和多位点干血斑质控品。

4.3 按突变基因分类

按其突变基因分类可分为GJB2干血斑质控品、GJB3干血斑质控品、SLC26A4干血斑质控品、MT-RNR1干血斑质控品及其它基因干血斑质控品。

4.4 按所用背景血来源分类

按其背景血来源分类可分为人源干血斑质控品、绵羊血干血斑质控品及其它动物血干血斑质控品。

注：人源干血斑质控品基质与临床真实样本高度同源，能最大程度地还原目标分析物的存在环境，有效克服物种来源差异导致的基质效应，因此在准确性、可靠性和临床相关性方面均为最优选择。

5 要求

5.1 外观、规格及保存有效期要求

5.1.1 外包装外观

遗传性耳聋干血斑质控品外包装应密封良好，无破损及泄漏，文字和表示清晰。

5.1.2 标签规则

标签规则应遵循以下几点：

- 干血斑质控品的标签应牢固地粘贴在采血卡上；
- 在包装袋上注明的干血斑质控品名称、批号等基础信息，标签应保持清晰和完整；
- 在包装袋上注明的有效期内，标签应在明确的储存和使用条件下保持清晰和完整；
- 每个干血斑质控品标签提供的信息应简洁明了；
- 标签还可包含生产者的名称。

5.1.3 包装规格

遗传性耳聋干血斑质控品包装为单张采血卡或多张采血卡。

5.1.4 血斑质控品外观

遗传性耳聋干血斑质控品应为滤纸干血斑，任何部位不应有破损、霉变或受潮等情况。

5.1.5 血斑质控品规格

每张采血卡应有4个干血斑，每个干血斑直径 $\geq 1.6\text{cm}$ 。

5.1.6 使用说明书

遗传性耳聋干血斑质控品应附使用说明书一份，说明书上应包括但不限于下列主要内容：

- 产品名称；
- 包装规格；
- 预期用途；
- 所含突变位点；
- 生产日期及有效期；
- 储运条件；
- 适用范围；
- 检验方法的局限性；
- 使用注意事项；
- 运输说明书批准及修改日期。

5.1.7 保存效期

遗传性耳聋干血斑质控品应保存在10℃~30℃常温范围内，保存效期应不少于3年。

5.2 性能要求

5.2.1 准确度

根据分子检测体系声称的可检出型别及阴性，在该分子检测体系下使用核酸检测方法，检测对应型别的质控品均可检出。推荐设置基因与变异位点见附录A。

5.2.2 重复性

根据分子检测体系声称的可检出型别，在该分子检测体系下使用核酸检测方法，检测对应型别的质控品，每个型别分别至少进行3次生物和技术重复，均在控，证明重复性良好。

5.2.3 稳定性

遗传性耳聋干血斑质控品在有效期内，按照分子检测实验方法进行检测，结果分别符合5.2.1及5.2.2的规定。

5.2.4 均匀性

对于血斑进行提取，得到提取核酸浓度后参照YY/T 1652—2019章节5.4进行计算，结果应符合YY/T 1652—2019章节4.4的要求。

6 验证方法

6.1 外包装外观检测

目视观察待检品的包装、标贴及血斑应符合5.1.1的规定。

6.2 血斑质控品外观及规格检测

取4套血斑质控品，目测观察血斑外观，每个血斑直径用直尺测量，其测量结果应符合5.1.3与5.1.4的要求。

6.3 准确度

根据分子检测体系声称的可检出型别及阴性，在该分子检测体系下使用核酸检测方法，检测结果应符合5.2.1的要求。具体操作参照T/SDHCST 002—2019的方法。

6.4 重复性

根据检测体系声称的可检出型别，使用该检测体系，检测对应型别的质控品，每个型别分别进行至少3次生物和技术重复，应符合5.2.2的要求。

6.5 稳定性

遗传性耳聋干血斑质控品在有效期内，按照分子检测实验方法进行检测，结果应符合5.2.3的要求。

6.6 均匀性

取血斑质控品3批，用规定直径打孔钳围绕血斑中心取样。每个血斑各取3~5个干血斑，用于血斑提取试剂盒，对于血斑进行提取。得到提取浓度后参照YY/T 1652—2019章节5.4进行计算，结果应符合5.2.4的要求。

7 运输和贮存

7.1 运输

包装运输时采用包装袋常温运输，保持干燥，避免弯折。

T/SZAS XXXX—XXXX

7.2 贮存条件

产品应贮存于常温阴凉通风处，避免阳光直射。

附 录 A
(资料性)
推荐设置基因与变异位点

突变基因	主要变异位点
<i>GJB2</i>	c.35delG
<i>GJB2</i>	c.176-191del16
<i>GJB2</i>	c.235delC
<i>GJB2</i>	c.299-300delAT
<i>MT-RNR1</i>	m.1555A>G
<i>GJB3</i>	c.538C>T
<i>SLC26A4</i>	c.589G>A
<i>SLC26A4</i>	IVS7-2A>G(c.919-2A>G)
<i>GJB3</i>	c.547G>A
<i>SLC26A4</i>	c.281C>T
<i>SLC26A4</i>	c.2168A>G
<i>SLC26A4</i>	c.1174A>T
<i>SLC26A4</i>	c.1226G>A
<i>SLC26A4</i>	c.1229C>T
<i>SLC26A4</i>	IVS15+5G>A(c.1707+5G>A)
<i>SLC26A4</i>	c.1975G>C
<i>SLC26A4</i>	c.2027T>A
<i>SLC26A4</i>	c.2162C>T
<i>MT-RNR1</i>	m.1095T>C
<i>MT-RNR1</i>	m.1494C>T
/	阴性