

附件 2

《遗传性耳聋基因检测干血斑质控品（征求意见稿）》团体标准编制说明文件

一、工作简况

（一）任务来源

2023 年 7 月，由深圳市标准化协会批准团体标准《遗传性耳聋基因检测干血斑质控品》立项。由深圳华大医学检验实验室提出，由深圳市标准化协会归口，起草工作组由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、深圳市华大基因科技有限公司共同组成。

（二）编制背景、目的和意义

耳聋是一种普遍高发的听力障碍性疾病，病因复杂，环

境因素、遗传因素均可导致耳聋的发生，多数遗传性耳聋是由几个较为常见的热点突变引起的，其中中国人群常见的耳聋突变主要包括 GJB2、GJB3、SLC26A4 以及线粒体的 MT-RNA1 基因突变。遗传性耳聋基因检测就是通过对人的 DNA 进行检测，发现其是否存在耳聋基因突变位点。近年来临床上采用的听力筛查与基因检测相结合的方法，有助于临床早期发现处于语前听力损失、迟发性或药物致聋高危患者，并可通过及时干预与治疗降低耳聋高危人群的发病率。对于家族中有先天性耳聋成员的可以明确病因，对耳聋的再次发生具有良好的预防意义。

为使全社会关注听力健康，早期发现和预防听力损失，减少聋病残疾儿的出生，提高全民素质，我国政府于 2000 年将每年的 3 月 3 日定为“爱耳日”。为实现早发现、早干预、早治疗，有效降低耳聋发病率的目标，2004 年 12 月卫生部正式将“新生儿听力筛查规范”纳入到《新生儿疾病筛查技术规范》中，在全国范围内广泛开展新生儿听力筛查。建议有生育要求的夫妇进行常见致聋基因突变的筛查，若发现双方均带有相同的突变耳聋基因，通过对其生育进行全程的指导和干预，可以预防性的减少近 1/3-2/5 的先天性耳聋患者出生。

2019 年，国家卫生健康委临床检验中心产前筛查与诊断实验室室间质评专家委员会和新生儿遗传代谢病筛查实验室室间质评委员会特组织专家，联合制订《遗传性耳聋基因变异筛查技术专家共识》，发表在《中华医学遗传学杂志》

上。共识在“质量控制与报告审查发布”中指出：“每批实验的阴阳性对照及室内质控品在控，报告才能发放”。

当前，对于遗传性耳聋基因检测暂无国家标准、团体标准或企业标准。随着遗传性耳聋基因检测需求日益增加，遗传性耳聋基因检测质控品愈发重要，为应对市场上各品牌产品质量良莠不齐的现状，需要有一份标准对其进行规范统一。

（三）主要编制过程

1. 前期准备

2023年6月5日，深圳华大医学检验实验室联合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成立了标准编制小组。标准编制小组对国内外遗传性耳聋基因检测干血斑质控品标准的发展状况、发展趋势及存在问题等进行全面系统调研。对调研资料加以整理分析，起草标准的初步框架。

2023年7月5日，召开第一次起草工作会议，初步确定标准编制的原则和标准的框架内容。

2. 标准立项

2023年7月19日，深圳市标准协会批准《遗传性耳聋基因检测干血斑质控品》的立项。

3. 编制标准草案

2023年9月20日，召开第二次起草组会议，主要讨论本标准的范围，此次研讨会后，经过修改形成工作组讨论初稿。

2024年5月10日，召开第三次起草组会议，主要研究讨论各条款的准确性、实用性和可维护性。经过这次讨论，编制小组根据讨论结果进行修改，形成工作组讨论第二稿。

2024年12月9日，召开第四次起草组会议，起草小组就标准各章节进行讨论，确认文件内容。此外，对标准的语言与格式进行了规范。

2025年8月3日，召开第五次起草组会议，各共同起草单位达成意见一致。

期间，编制小组也不断完善草案，进行内容上的更新，格式上的修改，以保证草案的质量。

4. 公开征求意见

2025年10月-2025年11月，起草工作组将标准草案发送给各单位的专家，就草案进行讨论，征求意见和建议。同

时，深圳市标准化协会将征求意见稿提交至全国标准信息平台和深圳市标准化协会官方微信公众号，广泛征求建议。

二、标准原则/依据和主要内容

(一) 制标原则/依据

1. 协调一致、依法原则

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。

2. 科学合理、实用性原则

标准的编写结合了遗传性耳聋基因检测干血斑质控品的应用现状、性能要求及验证方法等方面的实际情况。标准化的遗传性耳聋基因检测干血斑质控品的制备与生产对实验结果准确性、稳定性具有必要意义，可指导各实验室和检测机构建立自己的质控品生产与应用标准和规范。标准的编制过程中，考虑了质控品性能验证的基本原则和标准操作规程，便于推广应用。

(二) 主要内容

- 1) 遗传性耳聋基因检测干血斑质控品的相关术语和定义；
- 2) 遗传性耳聋基因检测干血斑质控品的分类；
- 3) 遗传性耳聋基因检测干血斑质控品的技术要求；
- 4) 遗传性耳聋基因检测干血斑质控品性能验证的方法；
- 5) 遗传性耳聋基因检测干血斑质控品的标签、标记和

产品说明。

三、产业化情况和预期的经济效果

遗传性耳聋基因检测作为出生缺陷防控的重要领域，已在中国形成完整的产业链与市场化体系。全球遗传性耳聋基因检测市场呈现稳健增长态势。据贝哲斯咨询发布的行业报告，2024 年全球遗传性耳聋基因检测市场规模已达数十亿元人民币，中国市场占据重要份额。预计到 2030 年，全球市场规模将继续保持增长，复合年增长率维持在稳定水平。干血斑样本作为遗传性耳聋基因检测的重要样本类型，其质控品的标准化需求随着检测规模扩大而日益凸显。

干血斑质控品是实现遗传性耳聋基因检测标准化、规范化的关键物质基础。干血斑质控品市场需求受到以下因素的强力驱动：

1) 检测规模持续扩大：全国接受遗传性耳聋基因筛查的新生儿数量已近 720 万例，且随着更多省市将耳聋基因筛查纳入民生项目，检测量将进一步增加。大规模筛查必然要求高质量的过程控制，催生对标准质控品的需求。

2) 检测技术多元化：目前市场上存在微阵列芯片法、实时荧光 PCR、PCR-流式荧光杂交法、基因测序等多种技术平台，不同平台间需要统一的质控标准以确保结果一致性。

3) 质量控制要求提高：随着《孕期耳聋基因筛查专家共识（2022 年）》等规范性文件的发布，临床对耳聋基因检测质量的要求不断提高，推动质控品的规范化应用。

4) 监管政策趋严：国家药品监督管理局对医疗器械（包

括检测试剂盒)的监管要求不断提高,生产企业需要标准质控品进行产品性能验证,以满足注册审批要求。

制定《遗传性耳聋基因检测干血斑质控品》标准将对行业产生显著的经济效益,具体体现在以下几个方面:

1) 提升医疗资源利用效率

标准化质控品的应用可显著提高遗传性耳聋基因检测的整体效率,从而优化医疗资源配置:

降低重复检测率: 通过提高检测结果准确性和一致性,可有效减少因假阳性或假阴性结果导致的重复检测,节约医疗资源。

减少误诊带来的后续成本: 早期发现听力正常的耳聋基因变异携带者,可为其本人及家庭提供准确的遗传咨询,避免因漏检或误诊导致的后续医疗费用。据统计,一个耳聋患者的治疗费用高达 70 万元,若发现不及时导致由聋致哑,给患儿的身心健康造成更严重的影响

2) 促进行业规范与产业升级

质控品标准的实施将推动整个行业向规范化、规模化方向发展:

提升检测结果互认度: 标准化质控品可增强不同实验室间检测结果的可比性,推动检测结果互认,减少重复检测,降低整体医疗费用。

推动技术创新与产业升级: 统一的标准为新技术、新产品的评价提供基准,促进企业围绕标准开展创新竞赛,推动行业整体技术水平提升。

创造新增市场空间：质控品标准化的推进将直接带动质控品研发、生产和销售的市场需求，形成新的经济增长点。预计质控产品及其相关服务将成为遗传性耳聋基因检测产业链中的重要一环。

3) 优化企业竞争环境

提高行业准入门槛：标准实施后，对检测试剂盒和检测服务的质量要求将进一步提高，缺乏质量保证能力的企业将被市场淘汰，促进行业整体质量水平提升。

促进产品质量差异化竞争：标准化为产品质量评价提供统一尺度，使高质量产品更易获得市场认可，推动企业加大质量投入，形成良性竞争循环。

4) 社会经济效益综合评价

从更宏观的社会经济视角看，干血斑质控品标准的制定与实施将产生深远影响：升出生缺陷防控效果：通过标准化质控提高检测准确性，可实现遗传性耳聋的早发现、早诊断、早干预，提升人口素质。

降低社会医疗负担：根据现有数据，耳聋基因筛查具有显著的成本效益优势，标准化质控将进一步增强这一优势，减少社会整体医疗支出。

推动精准医疗发展：标准化质控为遗传性耳聋精准诊断提供技术基础，推动个体化医疗干预，如对药物性耳聋基因携带者提供用药指导，避免耳聋发生。

四、国内外相关研究依据、技术标准

目前国内和国际上无遗传性耳聋基因检测干血斑质控

品的相关国家标准、地方标准、行业标准、团体标准或企业标准，而对于遗传性耳聋基因检测方法或其他基因筛查类质控品有少量标准，具体如下：

GB/T 35029-2018 基于微阵列芯片的遗传性耳聋基因检测方法

T/SZAS 48-2022 耳聋基因检测数据集

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

Q/HZBR 001-201 新生儿筛查血斑质控品 杭州宝荣科技有限公司

Q/HZBR 002-2016 产前筛查血清质控品 杭州宝荣科技有限公司

五、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。

六、贯彻深标协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 6 个月之后开始实施。

七、其他应予说明的事项

无。