

## 附件 2

# 《地中海贫血基因检测性能验证及室内质控规程（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8月，由深圳市标准化协会批准团体标准《地中海贫血基因检测性能验证及室内质控规程》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、广西壮族自治区临床检验中心、武汉华大医学检验所有限公司、浙江省人民医院、深圳市宝安区妇幼保健院、深圳市龙华区妇幼保健院、合肥市第一人民医院、中国科学技术大学附属第一医院（安徽省立医院）、亳州市人民医院、温州市中心医院、武汉市中心医院共同组成。

### （二）编制背景、目的和意义

地中海贫血（简称地贫）又称海洋性贫血，是临床常见的遗传性溶血性贫血。是由于调控珠蛋白合成的基因缺失或突变，导致构成血红蛋白的 $\alpha$ 链和 $\beta$ 链珠蛋白的合成比例失衡，红细胞寿命缩短的一种溶血性贫血。目前地中海贫血主要分布在我国长江沿岸及以南的地区，尤以广东（16.8%）、

广西（24%）、海南（15.1%）发病率最高，是我国南方地区需要重点防控的出生缺陷疾病。地中海贫血是导致出生缺陷高发，以及围产儿和婴儿死亡的主要原因之一，也是部分家庭因病致贫、因病返贫的一大重要原因。

地贫是我国南方最为高发的遗传病之一，重型地贫给家庭和社会带来沉重的经济负担。地贫防控，预防是关键，根据国际地贫联合会的推荐，地贫防控已形成了以血常规和血红蛋白电泳技术为初筛，以基因检测对初筛阳性进行确诊的三级筛查模式。但近年来传统地贫筛查模式的不足逐渐显现，数据显示血液学筛查（血常规和血红蛋白电泳）仅能筛出70%~90%的地贫携带者。地贫基因检测目前是诊断地贫的金标准，可直接确诊地贫患者或确定地贫基因携带者。

常见的用于地贫基因检测的方法有实时荧光PCR法、PCR反向点杂交法、荧光PCR溶解曲线法、基因芯片法、GAP-PCR法和二代测序法等多种方法。基于以上基因检测方法，可使用地中海贫血基因检测参考品进行检测流程的性能验证，评估检测流程的灵敏度，准确度和特异性。同时，目前市面上的地中海贫血基因检测参考品没有统一的规范，包括制备标准、性能要求、应用要求等，对于参考品的位点选择也是没有相关标准、专家共识等指导。随着国家发布相关政策来推动体外诊断行业的产品化和规范化，对医学实验室质量控制

会更加规范，需要使用参考品来进行基因检测的性能验证和室内质控，参考品的市场规模会随着分子诊断市场持续扩容。

当前，地中海贫血基因检测参考品及其应用暂无相关国家标准及团体标准。随着地中海贫血基因检测的应用越来越广泛，各级医院逐渐开展以地贫基因检测为主的检测方式，为应对市场上多种地贫基因检测的方法及产品，需要相关标准对地贫基因检测参考品及其应用于地贫检测的性能验证进行规范统一。

### **（三）主要编制过程**

#### **1. 前期准备**

2023年7月18日，深圳华大医学检验实验室联合广西壮族自治区临床检验中心、武汉华大医学检验所有限公司、浙江省人民医院、深圳市宝安区妇幼保健院、深圳市龙华区妇幼保健院、合肥市第一人民医院、中国科学技术大学附属第一医院（安徽省立医院）、亳州市人民医院、温州市中心医院、武汉市中心医院成立了标准编制小组。标准编制小组对国内外地中海贫血基因检测性能验证及室内质控规程的发展状况、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8月18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8月21日，深圳市标准协会批准《地中海贫血基因检测性能验证及室内质控规程》的立项。

### **3. 编制标准草案**

2023年12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6月15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20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7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11月-2025年12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

标准的编写结合了地中海贫血基因检测性能验证及室内质控规程的应用现状、性能要求及验证方法等方面的实际情况。标准化的地中海贫血基因检测性能验证及室内质控规程对实验结果准确性、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性能验证及室内质控规程标准和规范。标准的编制过程中，考虑了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) 相关术语和定义；
- 2) 检验过程要求
- 3) 性能验证方法；
- 4) 室内质控规程；
- 5) 室间质量评价。

## 三、产业化情况和预期的经济效果

地中海贫血基因检测已形成覆盖“携带筛查—产前诊断—新生儿确诊”全链条的产业化格局：上游致善、圣湘、达安等国产试剂盒获证超 50 款，中游第三方检验所与医院共建的 PCR/NGS 平台年检测量达 800 万人次，南方高发区筛查渗

透率逾七成；下游政府民生项目+商保支付使终端价降至 300 元/例，带动 2025 年国内市场规模突破 30 亿元，年复合增速保持 25%，成为全球增速最快、国产化程度最高的单基因病检测细分赛道。

建立标准化的地中海贫血基因检测性能验证及室内质控规程，其核心经济效益在于通过确保检测结果的准确与可靠，实现“以小博大”的投入产出比。直接来看，这套规程是高效的“止损”工具，它能避免因误诊、漏诊导致的灾难性医疗支出——预防一例重型地贫患儿的出生，就能为社会节省高达数百万元的终身治疗费用，同时显著降低实验室因结果不准而带来的复测与运营成本。间接而言，它是产业化和市场信任的“催化剂”，统一的标准加速了可靠试剂盒的上市与各地检测结果的互认，促进了检测服务的规模化与降本增效，从而激活并扩大了整个筛查市场。最终，从宏观层面看，这项投入实现了公共卫生资金的最优配置，高质量的筛查策略能以有限的投入预防巨大的社会负担，不仅节约了巨额医疗财政开支，更解放了家庭生产力，促进了人口素质提升，是一项具有深远意义的战略性健康投资。

#### 四、国内外相关研究依据、技术标准

目前国内和国际上无地中海贫血基因检测参考品的相关国家标准、地方标准、行业标准和团体标准，只有少数关于地贫检测试剂盒的标准及检测数据的标准，具体如下；

YY/T 1527—2017  $\alpha/\beta$ -地中海贫血基因分型检测试剂盒，该标准规定了 $\alpha/\beta$ -地中海贫血基因分型检测试剂盒的命名、分类和组成，相关试剂盒的要求及实验方法等内容。

T/SZAS 47—2022 地中海贫血基因检测数据集，该标准规定了地中海贫血基因检测数据的范围以及数据元的规范化定义，适用于地中海贫血基因检测数据信息的存储、治理、交换与共享。

但上述标准均未能明确规定该项检测技术性能验证及日常室内质控所用质控品或参考品类型。

## **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。