

深圳市标准化协会

深标协〔2025〕41号

关于批准团体标准《罕见病诊断变异临床解读规范》立项的通知

各有关单位：

为规范罕见病基因检测中变异位点的临床判读方法与操作流程，提升变异分类的准确性与一致性，推动我国罕见病精准诊疗体系建设，由中国医学科学院北京协和医院牵头，联合多家基因检测机构共同提出《罕见病诊断变异临床解读规范》立项申请。

该标准旨在制定符合中国人群遗传特征和临床实际的ACMG证据项解读细则，统一变异分级标准与证据组合规则，填补国内罕见病变异解读标准化空白。标准适用于孟德尔遗传疾病相关变异位点的评估，涵盖致病变异与良性变异分级、证据项细则、贝叶斯模型应用等内容，具有较强的科学性、实用性和行业推广价值。

根据《深圳市标准化协会团体标准管理办法》规定，经专家评估审核，同意《罕见病诊断变异临床解读规范》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12月30日