

深圳市标准化协会

深标协〔2026〕3号

关于批准团体标准《CNV-seq 全流程检测及遗传分析规范》立项的通知

各有关单位：

为规范低深度全基因组测序（CNV-seq）技术全流程检测操作与遗传变异解读体系，统一样本处理、测序检测、生物信息学分析、变异解读、报告出具及质量控制的技术要求，减少实验室间差异，提升检测结果准确性与临床认可度，由复旦大学附属妇产科医院牵头提出的《CNV-seq 全流程检测及遗传分析规范》团体标准立项申请。

当前，CNV-seq技术因其高分辨率、高通量、低成本等优势，逐渐成为临床检测染色体非整倍体及微缺失/微重复变异的主流方法。然而，技术应用迅速扩张的同时，行业缺乏覆盖全流程、多场景应用的标准化规范，导致各实验室在实验操作、生物信息学分析流程、遗传分析变异解读及报告等的操作标准不一，易引发“同样本不同结果”的分析差异以及产前产后临床决策分歧。本标准的制定将通过统一实验规范、测序质控、生信和遗传分析质控与报告规范，实现从样本到报告的全链条质量控制，减少实验

室间差异，提升检测结果的准确性、可重复性与临床认可度，推动行业规范化发展。

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

2026 年 1 月 14 日