

深圳市标准化协会

深标协（2026）24号

关于团体标准《罕见病诊断临床解读规则》征求意见的函

各有关单位：

为了细化遗传变异证据项解读规则、统一致病性分类方法，提高不同机构间变异分类结果的一致性，填补国内相关领域标准空白，缩短罕见病确诊周期，助力患者尽早获得精准诊断与针对性治疗，中国医学科学院北京协和医院等单位在深圳市标准化协会申请立项，起草了《罕见病诊断临床解读规则》团体标准。

目前，《罕见病诊断临床解读规则》已形成征求意见稿，现进入社会公开征求意见阶段。请各有关单位认真审阅，提出修改意见，并于2026年5月29日前将《罕见病诊断临床解读规则》征求意见反馈表以E-mail形式反馈给深圳市标准化协会秘书处，感谢贵单位对标准化工作的大力支持！

特此函告。

联系人：张梦如，电话：18026942267，0755-83260398

邮箱：szas_1983@163.com

深圳市标准化协会

2026年4月29日