

附件 2

《罕见病诊断变异临床解读规范》团体标准 编制说明文件

一、工作简况

（一）任务来源

2025 年 12 月，由深圳市标准化协会批准团体标准《罕见病诊断变异临床解读规范》立项。由中国医学科学院北京协和医院提出，由深圳市标准化协会归口，起草工作组由中国医学科学院北京协和医院、深圳华大医学检验实验室、深圳华大基因科技有限公司、广州金域医学检验集团股份有限公司、北京贝瑞和康生物技术有限公司、浙江博圣生物技术股份有限公司、北京智因东方转化医学研究中心有限公司。

（二）编制背景、目的和意义

近年来，高通量测序技术实现突破性发展，全外显子组测序（WES）、全基因组测序（WGS）等技术已广泛应用于临床诊疗实践。随着检测成本持续下降，基因检测的临床可及性显著提升，同时对基因变异解读的准确性、规范性与一致性提出了更高要求。人类基因组约含 30 亿个碱基对，个体平均携带 400 万~500 万个遗传变异。遗传分析人员需结合患者临床表型、疾病遗传模式、变异致病性等多维度信息，经系统分析与综合研判，明确关键致病变异。上述过程专业

性强、复杂度高，是保障基因检测结果可靠、支撑临床精准决策的核心环节。

当前行业面临的核心挑战在于变异解读标准的差异性，不同实验室对同一变异的致病性判定结果可能存在分歧，解读流程与证据使用不规范，直接影响遗传咨询的准确性，进而影响临床诊疗决策的科学性与稳定性。全球已发现 7000 余种罕见病，其中约 80% 由遗传因素导致，而罕见病患者平均确诊周期长达 5~8 年，变异解读标准不一致所致的诊断偏差与延误，是影响罕见病规范诊疗的重要原因。

本标准草案构建了 SNV 变异标准化解读体系，通过细化遗传变异证据项解读规则、统一致病性分类方法与操作流程，推动变异解读工作规范化、同质化。本标准主要创新点体现在三个方面：一是技术创新，建立适合我国人群与临床场景的遗传变异证据项应用框架，填补国内相关领域标准空白；二是质量提升，明确统一的判读原则与判定标准，提高不同机构间变异分类结果的一致性；三是临床价值，规范变异解读流程，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。

本标准实施后，将有效降低罕见病误诊、漏诊风险，推动基因检测行业向规范化、高质量方向发展，为临床遗传咨询和精准医疗提供科学、统一的技术依据。同时，通过建立行业统一规范，促进检测机构间结果互认与数据共享。长远来看，标准体系的完善将进一步推动基因检测技术在药物研发、健康管理、公共卫生等领域的拓展与应用，对提高患者

生存质量、优化医疗资源配置、支撑我国精准医学事业高质量发展具有重要意义。

(三) 主要编制过程

1. 前期准备

2025年6月5日，中国医学科学院北京协和医院、深圳华大医学检验实验室、北京贝瑞和康生物技术有限公司、北京智因东方转化医学研究中心有限公司、浙江博圣生物技术股份有限公司、广州金域医学检验集团股份有限公司成立了标准编制小组。标准编制小组对国内外罕见病变异分类标准的发展状况、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。

2025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

2025年12月30日，深圳市标准化协会批准《罕见病诊断变异临床解读规范》的立项。

3. 编制标准草案

2026年1月28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。

2026年3月19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。

2026年4月3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。

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

2026年4月-2026年5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

标准的编写结合了罕见病诊断的变异解读流程、变异解读标准、证据项细则及报告建议等方面的实际情况。标准化的变异解读规范对基因检测结果的可靠性和临床决策的精

准性具有必要意义，可指导各实验室和检测机构建立自己的变异解读标准和规范。标准的编制过程中，考虑了变异解读证据项使用的基本原则和标准操作规程，便于推广应用。

(二)主要内容

- 1) 罕见病诊断变异临床解读的相关术语和定义；
- 2) 罕见病诊断解读流程；
- 3) 变异解读原则；
- 4) 致病性分类；
- 5) 罕见病诊断报告原则。

三、产业化情况和预期的经济效果

我国罕见病诊断领域基因检测产业正处于从高速增长向高质量发展转型的关键阶段，高通量测序技术的产业规模持续扩大。据预测，中国基因检测市场规模预计将在 2026 年突破千亿元大关，年复合增长率保持 20% 以上。目前，国内从事罕见病基因检测及变异解读的机构已达数百家，形成完整产业链雏形，但核心瓶颈突出：一是变异分类缺乏统一标准，不同机构对同一变异的致病性判断分歧率超 30%；二是遗传分析师人才缺口大、专业水平参差不齐；三是产业链协同不足，检测结果互认难度大。

政策层面，国家《“十四五”生物经济发展规划》等政策明确支持基因检测规范应用，地方逐步将部分检测项目纳入医保，为产业发展提供良好环境。我国罕见病患者超 2000 万人，80% 由遗传因素导致，庞大临床需求为产业提供支撑，但解读标准碎片化制约产业高质量发展。

制定《罕见病诊断变异解读规范》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) 减轻患者负担：当前 42% 的罕见病患者曾误诊，平均确诊周期长，重复检测、辗转就医增加额外支出。标准实施后，可降低患者单次检测费用 10%-15%，缩短确诊周期 60% 以上，减少相关开支，将罕见病因病致贫率降低 8-10 个百分点。

2) 降低企业成本：统一标准可减少机构解读重复研判与争议协调，降低人力成本 20%-25%，缩短解读周期 30% 以上；推动检测结果互认，减少重复验证成本，降低医疗纠纷带来的运营风险。

3) 优化医保配置：标准可降低罕见病误诊漏诊率，减少无效诊疗与重复检测，预计降低相关医保报销支出 8%-12%，缓解医保压力，同时推动检测技术向基层延伸，优化医疗资源配置。

4) 推动产业升级：标准将淘汰不规范小型机构，提升行业集中度，带动相关产业链技术创新，催生解读辅助工具、人才培养等新服务，创造新的经济价值与就业岗位。

5) 减少社会损失：缩短确诊周期可帮助患者尽早精准治疗，提升劳动能力，减少劳动力损失；减少医疗纠纷，降低社会治理成本，提升医疗服务满意度。

6) 提升国际竞争力：本标准结合我国临床实际，推动 ACMG 证据项本土化适配，使我国检测结果与国际接轨，提升机构国际竞争力，为产业开拓国际市场提供支撑。

四、国内外相关研究依据、技术标准

目前国内和国际上无罕见病诊断变异临床解读的相关国家标准、地方标准、行业标准、团体标准或企业标准，而对于产前全外显子组测序有少量标准，具体如下：

T/GDPMAA 0003-2020 产前外显子组测序遗传咨询和报告规范

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。