

附件 2

《CNV-seq 全流程检测及遗传分析规范》团体标准编制说明文件

一、工作简况

（一）任务来源

2026 年 1 月，由深圳市标准化协会批准团体标准《CNV-seq 全流程检测及遗传分析规范》立项。由复旦大学附属妇产科医院提出，由深圳市标准化协会归口，起草工作组由复旦大学附属妇产科医院、深圳华大基因股份有限公司、中国医学研究院北京协和医院、云南省第一人民医院、浙江大学医学院附属妇产科医院、南京市妇幼保健院、厦门市妇幼保健院、郑州大学第一附属医院、武汉大学中南医院、湖北省妇幼保健院、江西省妇幼保健院、武汉儿童医院、郑州大学第三附属医院、山东大学齐鲁医院、山东大学附属生殖医院、济南市妇幼保健院、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、浙江博圣生物技术股份有限公司及相关临床遗传学、产前诊断领域专家共同组成。

（二）编制背景、目的和意义

随着基因组学技术的快速发展，拷贝数变异（Copy Number Variation, CNV）检测已成为遗传病诊断、产前筛查的核心手段。其中，拷贝数变异测序（Copy Number Variation Sequencing, 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（通常指 ≤ 5 Mb 的缺失）/微重复（通常指 ≤ 5 Mb 的重复）变异的主流方法，广泛应用于产前诊断、流产查因、儿童发育迟缓/智力障碍/多发畸形及自闭症谱系障碍等临床场景。

当前，CNV-seq 技术在国内临床应用快速扩张，但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、变异解读阈值及报告格式等关键环节存在显著差异。尽管 ACMG/ClinGen 联合发布的 CNV 解读指南（2019 版）及国内相关专家共识为变异解读提供了参考框架，但全流程技术标准的缺失使得不同实验室在检测灵敏度、质控参数、数据库应用及证据分级体系等方面标准不一，易引发“同样本不同结果”的临床分歧。此外，分析流程自动化程度、假阳性（实际阴性但检测为阳性）/假阴性（实际阳性但检测为阴性）判定阈值及报告术语规范性亦缺乏统一要求，制约了技术的临床可靠性与行业协同发展。

因此，建立 CNV-seq 全流程检测及遗传解读技术标准，可通过统一实验规范、分析流程、解读体系与报告出具，实现从样本到报告的全流程质量控制，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。

（三）主要编制过程

1. 前期准备

2025年10月，复旦大学附属妇产科医院联合深圳华大基因股份有限公司、中国医学研究院北京协和医院、云南省第一人民医院、浙江大学医学院附属妇产科医院、南京市妇幼保健院、厦门市妇幼保健院、郑州大学第一附属医院、武汉大学中南医院、湖北省妇幼保健院、江西省妇幼保健院、武汉儿童医院、郑州大学第三附属医院、山东大学齐鲁医院、山东大学附属生殖医院、济南市妇幼保健院、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、浙江博圣生物技术股份有限公司及相关临床机构成立标准编制小组。编制小组对国内外CNV-seq全流程检测和遗传分析标准的发展状况、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11月，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

2026年1月，深圳市标准化协会批准《CNV-seq全流程检测及遗传分析规范》的立项。

3. 编制标准草案

2026年1月，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，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，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5月-2026年6月，起草工作组将标准草案发送给产前诊断中心、遗传病诊断实验室、第三方医学检测机构等各单位的专家，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 CNV-seq 技术在我国产前诊断与遗传病检测领域的应用现状、检测流程、生信数据分析、遗传分析等方面的实际情况。标准化的 CNV-seq 全流程检测及遗传解读分析对样本处理、测序质控、变异解读与报告出具等关键环节的质量控制，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 CNV-seq 检测技术标准 and 规范。标准的编制过程中，考虑了全流程检测与遗传分析的基本原则和标准操作规程，便于推广应用。

(二)主要内容

- 2.1 CNV-seq 全流程检测及遗传分析的术语和定义；
- 2.2 知情同意告知内容和签署要求；
- 2.3 样本采集、运输、及检测流程要求；
- 2.4 数据分析要求；
- 2.5 结果解读规则；
- 2.6 报告和遗传咨询要求。

三、产业化情况和预期的经济效果

CNV-seq 技术作为遗传病诊断与产前筛查领域的重要技术手段，已形成完整的产业链体系。随着生育政策调整与出生缺陷防控需求提升，该技术临床应用规模持续扩大。据行业统计，我国每年产前诊断样本量超过百万例，其中 CNV-seq 检测占比逐年提升。在流产查因领域，CNV-seq 已成为习惯性流产、不良妊娠史患者的常规检测项目；在儿科遗传病诊断领域，针对发育迟缓/智力障碍、多发畸形、自闭症等患者的 CNV 检测需求持续增长。预计未来几年，CNV-seq 检测市场将保持年均 20% 以上的增长率，带动测序试剂、耗材、仪器及数据分析服务的全产业链发展。

标准化质控与解读体系的建立将显著提高检测结果准确性，减少因假阳性/假阴性导致的重复检测与误诊，降低患者经济负担与医疗资源浪费。统一的技术标准与报告格式

将推动不同医疗机构间检测结果的互认，减少患者跨院就诊时的重复检测，提升诊疗效率。同时，标准化的数据分析流程与解读规则将降低实验室间差异，促进行业数据共享与协同研究。通过规范的产前诊断与遗传病筛查，早期发现染色体微缺失/微重复综合征等遗传性疾病，为家庭提供准确的遗传咨询与生育指导，预防严重出生缺陷发生，从长远看可显著降低社会医疗支出与残疾照护成本。本标准在制定过程中也充分考虑了国产测序平台（如华大智造）的技术特性，通过标准化流程建立，有助于提升国产平台在临床检测中的认可度与市场份额，降低对进口设备的依赖，增强供应链安全性。

四、国内外相关研究依据、技术标准

目前，针对 CNV-seq 全流程检测及遗传分析，尚无完整的国家标准、行业标准或地方标准。但可参考以下技术指南与相关标准：

1、国际标准情况：无

2、国内标准情况：T/GDPMAA 0001-2020《产前遗传学诊断拷贝数变异和纯合区域数据分析解读及报告规范》

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。