

《大人群全基因组测序湿实验技术规范》编制说明

一、标准编制工作简况

1.任务来源

2026年7月16日，起草组向粤港澳大湾区标准创新联盟秘书处进行立项答辩；7月28日提请联盟执行委员会审查；8月11日经联盟执行委员会投票表决，同意本标准立项。根据大湾区标准创新联盟秘〔2026〕36号《关于批准〈大人群全基因组测序湿实验技术规范〉大湾区团体标准立项的通知》，《大人群全基因组测序湿实验技术规范》正式获批粤港澳大湾区团体标准立项。

2.参编单位及任务分工

本标准编制单位为深圳华大智造科技股份有限公司、青岛华大智造科技有限责任公司、复旦大学公共卫生学院、深圳华大生命科学研究院、杭州华大生命科学研究院、上海市疾病预防控制中心（上海市预防医学科学院）、“一带一路”生命科技促进联盟有限公司、香港中文大学、香港都会大学、澳门卫生经济学会、镜湖医院、华大智造国际销售有限公司等共12家单位，其中香港参编单位4家、澳门参编单位2家、内地参编单位6家，具体分工见下表。

表1 标准编制分工表

编制单位	任务划分	备注
深圳华大智造科技股份有限公司	标准立项与牵头组织；标准框架搭建、草案起草与修订；湿实验技术要求、试验方法及附录关键指标的设计撰写；意见汇总；中文版统稿及英文版翻译	牵头单位
复旦大学公共卫生学院	标准框架搭建与总体把关；大人群队列应用场景与技术指标论证	
青岛华大智造科技有限责任公司	测序平台技术要求、试验方法的撰写与验证	
深圳华大生命科学研究院	湿实验总体技术要求的指标论证；样本接收存储、核酸提取与质控环节技术要求的撰写与验证	
杭州华大生命科学研究院	湿实验总体技术要求的指标论证；文库构建、上机测序环节技术要求的撰写与验证	

编制单位	任务划分	备注
上海市疾病预防控制中心（上海市预防医学科学院）	质量体系与实验室能力保障、公共卫生大人群应用需求的完善与修订	
“一带一路”生命科技促进联盟有限公司	跨境协同与国际需求论证；英文版校准	香港
香港中文大学	大人群基因组科研需求与术语体系的讨论修订；英文版校准	香港
香港都会大学	术语定义与技术条款的讨论修订；英文版校准	香港
澳门卫生经济学会	澳门地区实施可行性与推广意见；英文版校准	澳门
镜湖医院	澳门地区医疗机构应用场景与生物安全要求的完善修订；英文版校准	澳门
华大智造国际销售有限公司	大人群基因组科研需求与术语体系的讨论修订；英文版校准	香港

主要起草人及所做工作：深圳华大智造赵霞负责部分调研、标准草案起草及修订、意见汇总、编制说明撰写及英文版翻译；蒋慧与复旦大学陈兴栋负责标准框架搭建与总体把关；杨自飞、苏凤侠负责标准立项、讨论会组织、讨论稿把关修改及起草单位资料收集；杨晋、程磊、薛瑜、范新悦、胡国海、徐霄、王博、袁月、李陶莎、张耀鸿、吴许文、宋永健、陈远光、宁镇等作为大人群基因组测序（含干、湿方向）领域专家及标准内容实践者参与讨论并提出多项修改建议，其中陈远光、宋永健、李陶莎、张耀鸿、吴许文、陈智达等全程参与校准术语、指标与英文文本讨论校准。

二、标准立项的必要性

1. 粤港澳三地在标准相关行业的发展现况

随着测序成本持续下降，国内外大人群基因组项目相继启动：英国生物银行（UK Biobank）已完成约 50 万人全基因组测序，国内中国代谢分析计划（ChinaMAP）、中国慢性病前瞻性研究（CKB）等也建成大规模人群队列与东亚人群参考数据集。大规模并行测序（高通量测序）以高通量、低成本成为主流，单分子测序以超长读长在结构变异检测上形成互补，“短读长+长读长”协同成为趋势。粤港澳三地在这一领域各具基础、协同需求突出。

（1）广东已形成“测序装备—测序服务—大型队列”完整链条。广东集聚了自主高通量/单分子测序装备制造、规模化测序服务和队列研究机构：广州市妇女儿童医疗中

心牵头的“广州出生队列（BIGCS）”已开展核心家系全基因组测序并发表于《Nature Communications》，揭示东亚南方人群遗传结构；深圳基于低深度无创产前测序数据开展了十万名以上孕妇的基因组研究；广东省重点领域研发计划“精准医学与干细胞”重大科技专项部署 10 万人以上自然人群队列、1 万人以上全基因组测序，并在考核指标中明确要求“建成人群队列建设的行业统一标准、制定国家或省级标准草案”；国家科技创新 2030“癌症、心脑血管、呼吸和代谢性疾病防治研究”重大项目“中国自然人群示范队列（泰州队列）建设研究”（项目编号 2023ZD0510000）同样对队列标准化提出明确要求。建立统一湿实验规范，既是广东产业与队列发展的内在需要，也与国家和省级专项的标准化目标直接衔接。

（2）香港已建成政府主导的大规模全基因组测序平台。香港基因组中心 2021 年启动“香港基因组计划（HKGP）”，据其 2025 年 11 月公布，已招募超过 5.2 万名参与者、管理逾 9000TB 基因组数据，覆盖 20 余个疾病族组，并在 2025—2030 战略规划中提出完成 6 万至 7 万例全基因组测序、建设以华南人群为主的基因组数据库的目标；其研究显示全基因组测序在罕见病中可取得约 28% 的分子诊断率。香港临床研究与多中心协作能力强，但本地队列规模和测序产能相对有限，需依托广东的样本与产能，统一的湿实验质量基线是数据跨机构比较与整合的前提。

（3）澳门及横琴平台成为粤澳生命健康协同的重要节点。《横琴粤澳深度合作区建设总体方案》提出研究琴澳跨境转诊、健康档案和检验结果互认，并“支持合作区符合条件的澳资企业申报内地人类遗传资源过境澳门试点单位，可在合作区单独开展人类遗传资源科学研究活动”。澳门本地样本规模较小，主要通过横琴平台融入大湾区队列研究，更需要一套三地通用、可互认的湿实验规范作为合作准入与质量对接语言。

（4）跨境规则“软联通”已率先打通，对前端湿实验标准化提出配套要求。2023 年 12 月、2024 年 9 月，国家网信办先后与香港、澳门特区政府相关部门公布《粤港澳大湾区个人信息跨境流动标准合同实施指引》，为大湾区内地九市与港澳间个人信息（含基因数据所涉个人信息）跨境建立标准合同便利化路径；河套粤港澳大湾区国际临床试验所也于 2025 年在深圳园区实体化运作，推进样本及科研数据跨境流通便利化。数据流动通道打通后，数据能否真正可比、可互认，关键取决于样本处理与测序端是否执行统一质量基线。

总体看，三地已具备人群队列、测序产能、临床研究和跨境数据规则的良好基

础，但湿实验流程“黑箱化”、质量参差、跨机构数据难整合等问题突出，面向三地互认的湿实验标准体系相对滞后，已成为制约区域科研协同与数据互通的共性瓶颈，亟需通过统一团体标准加以解决。

2. 粤港澳三地需求度

一是跨机构数据可比性需求迫切。大人群研究动辄十万、百万样本量级，单一机构难以独立承担；港澳机构国际化、多中心研究能力强但样本与产能有限，广东具备大规模测序与自动化处理能力，三地联合研究必须建立在统一的湿实验质量基线上，数据才能直接可比、可整合。

二是“样本就地处理、数据按规则跨境”模式需要质量互认。人类遗传资源样本跨境受严格管理，港澳机构利用内地样本的现实路径是样本在湾区内合规实验室就地分检测序、基因数据依《粤港澳大湾区个人信息跨境流动标准合同》等规则跨境使用，其前提是三地执行一致的操作与质控阈值，使“在何处测”不影响“数据是否等价”。

三是产业链协同与南方人群数据共建需求明确。测序装备、服务、队列与临床研究机构分布于三地，河套、横琴平台对可追溯、可重复的实验室数据提出要求；同时现有基因组数据库以欧洲人群为主，南方人群变异代表性不足，三地扩大南方人群样本、联合开展跨族群研究，须先统一建库测序与数据交付口径，避免批次效应。

3. 三地在行业互联互通及融合发展中存在的问题或痛点

1) 湿实验环节缺乏统一规范。现有标准多聚焦单项技术或数据评价，缺少面向“大人群全基因组测序”、覆盖样本接收到数据交付全流程的湿实验规范，面向三地互认的团体标准仍属空白。

2) 流程“黑箱化”、质量参差。各机构操作与判定阈值不一，易产生批次效应、数据难重复；三地质量体系与操作惯例不同，跨机构合并数据前常需反复校准返工，削弱多中心研究的统计效力。

3) 自动化与多平台适配缺少依据。高通量与单分子测序平台并存、港澳机构平台和试剂体系存在差异，设备保障、DNA完整性质控、标签拆分率等关键指标缺乏统一要求，跨平台、跨代际数据难以直接比对。

4) 跨区域互认与合规衔接不足。三地实验室在质量体系、生物安全与数据交付口径上缺乏互认基础；在跨境标准合同、河套和横琴试点相继落地背景下，湿实验质量基线

不统一正成为数据合规、顺畅互通的“技术堵点”。

4.标准拟解决的三地规则衔接、机制对接问题

本标准统一样本接收分装存储、核酸提取、文库构建、上机测序到数据交付各环节技术要求，建立三地互认的湿实验质量基线，使样本可在湾区内任一符合本标准的实验室分检测序、产出数据等价可比，从技术层面支撑“样本就地处理、数据按规则跨境”，为大湾区联合队列研究和南方人群基因组数据库共建提供技术支撑。

三、标准编制原则、主要内容及先进性

1.标准编制原则

（1）合规性原则：本标准符合《团体标准管理规定》，约束性条款与现行法律法规和强制性标准要求保持一致并予以必要细化，不与法律法规和强制性标准相抵触。

（2）规范性原则：本标准编写格式按照 GB/T 1.1-2020《标准化工作导则 第1部分：标准化文件的结构和起草规则》执行；作为规范类标准，同时遵循 GB/T 20001.5《标准编写规则 第5部分：规范标准》的相关要求。

（3）科学性与先进性原则：标准参考国内外相关标准、主要基因组测序服务机构和自建测序中心的规范化文档、产品操作说明书与性能评估资料，结合大人群基因组科研项目要求确定技术指标，兼顾先进性与实用性、可行性，既符合国内外发展趋势，也结合当前产业实际。

（4）协调统一原则：在简化、统一、协调、优化的基础上，兼顾高通量测序与单分子测序两类技术路线，并为自动化、智能化演进预留可扩展空间。

2.标准主要内容

本标准规定了大人群全基因组测序湿实验技术的总体要求、试验方法，以及样本接收与分装存储、核酸提取、文库构建、上机测序、数据交付等环节的技术要求；适用于采用高通量基因测序技术、单分子基因测序技术或其组合开展的大人群全基因组测序湿实验，不适用于样本采集和干实验环节、以临床诊断为直接目的的全基因组测序检测；适用样本类型为血液、唾液等核酸质量和产量较高的样本。各章节及附录的主要技术内容见下表。

表 2 各章节及附录的主要技术内容

章节	标题	主要技术内容
1	范围	规定标准适用的技术路线、样本类型与适用边界，明确不适用于临床诊断目的及样本采集、干实验环节。
2	规范性引用文件	列出标准涉及的规范性引用文件。
3	术语和定义	首次定义“大人群全基因组测序”，并对湿实验、干实验、遗传基线、参考样品、真实样品、过程记录参数、自动化程度、原始下机数据等术语进行定义。
4	缩略语	列出文件中使用的全部英文缩略语。
5	总体要求	给出大人群全基因组测序项目的总目标及技术方案、湿实验设计原则、环境与设施基本要求、实验室生物安全要求、质量体系与能力保障要求。
6	技术要求	遵循基本原则、专业性、真实性，规定样本接收与分装存储、核酸提取、文库构建、上机测序、数据交付各环节的技术要求与质控阈值。
附录 A~F	六个附录	对总体要求和技术要求章节中的关键指标进行细化与拓展补充。

3.标准的先进性或特色性

1) 技术先进性与特色

一是填补大人群湿实验规范空白。国际上现有文件多聚焦于数据解读及样本、数据合规使用，尚缺乏面向大规模样本湿实验标准化建设的指导；本标准首次围绕“大人群全基因组测序”场景，贯通样本接收存储、核酸提取、文库构建、上机测序到数据交付的全链条质量控制。

二是“短读长+长读长”多平台协同。标准同时覆盖高通量测序与单分子测序技术路线，并对单分子基因测序的碱基识别质量百分比、标签拆分率、基因组 DNA 完整性质控等提出针对性要求，与国际技术发展趋势衔接。

三是面向超大队列的自动化适配。针对自动化存储系统、自动化样本处理系统的定义及适用场景，自动化匹配的设备及试剂耗材要求，大规模样本运输及存储要求，湿实验过程中防止样本污染和错乱的方案及要求，关键湿实验模块的质量控制要求及分级评价标准等大人群项目特有问题的设定可落地指标，支撑日处理数百样本级的建库测序能力。

四是粤港澳三地协同与双语化。香港、澳门参编单位全程参与术语、指标与英文文本讨论校准，标准同步形成中英文版本，便于区域互认与国际对接。

2) 经济合理性

标准通过统一自动化程度、基因组 DNA 质量、文库质量、原始数据质量等技术指标和规范标准样品的使用可显著降低因操作差异、样本污染、实验偏差导致的重复测序与返工浪费，提升全基因组比对率与变异检出准确率，为下游全基因组关联分析（GWAS）等干实验分析研究奠定可靠基础，降低百万级人群队列的总体研究成本。

标准对核心设备通量、自动化程度、重复性与稳定性的要求将带动实验室自动化设备迭代，降低人工误差与单样本处理成本；统一规范还可为非顶尖机构提供产品性能验证方案设计指南，缩小区域技术鸿沟，推动测序技术向基层渗透。标准明确伦理与合规要求，有助于防范基因数据滥用风险，支撑技术安全合规落地。

四、标准编制依据

1.编制依据

在文件结构和编写格式上，本标准按照 GB/T 1.1-2020《标准化工作导则 第 1 部分：标准化文件的结构和起草规则》的要求进行章节划分与条款编写，范围、规范性引用文件、术语和定义、缩略语、技术要求及附录等要素设置规范、层次清晰。

在具体技术内容上，本标准各环节技术要求与质量控制阈值主要依据实验室生物安全、生物样本库、高通量基因测序、核酸样本质量评价、全自动样本处理及测序数据质量评价等现行国家标准和行业标准，并结合起草单位已执行大人群基因组测序项目积累的实测数据与质控经验确定；合规性条款则与粤港澳三地在生物安全、人类遗传资源管理、个人信息保护及大湾区建设等领域的现行法律法规和政策文件相衔接。

2.标准对比情况

经在全国标准信息公共服务平台、全国团体标准信息平台、粤港澳大湾区标准信息公共服务平台检索国际标准、国家标准、行业标准、“湾区标准”、地方标准和团体标准，尚未检索到专门面向“大人群全基因组测序湿实验”特定场景的标准；现有相关标准主要覆盖生物样本库管理、核酸样本质量评价、高通量测序技术规程与测序数据质量评价等单一环节。标准检索情况见表 4，与相关标准的逐条内容对比见表 5。

表 4 标准检索情况

查询关键词	大人群基因组、全基因组测序、湿实验、高通量基因测序、单分子基因测序、样本前处理、核酸提取、文库构建、测序质量控制
查询平台	全国标准信息公共服务平台（ https://std.samr.gov.cn/ ）；全国团体标准信息平台（ https://www.ttbz.org.cn/Home/Group ）；粤港澳大湾区标准信息公共服务平台（ https://www.gbsrc.org.cn/listOfBayAreaStandards ）
查询范围	国际标准、国家标准、行业标准、“湾区标准”、地方标准、团体标准
查询结果	与本标准相关的标准主要有：1.GB 19489-2008 实验室 生物安全通用要求；2.GB/T 30989-2014《高通量基因测序技术规程》；3.GB/T 39766-2021《人类生物样本库管理规范》；4.GB/T 37864-2019/ISO 20387:2018《生物样本库质量和能力通用要求》；5.GB/T 40664-2021《用于高通量基因测序的核酸类样本质量控制通用要求》；6.GB/T 40974-2021《核酸样本质量评价方法》；7.GB/T 40171-2021《磁珠法 DNA 提取纯化试剂盒检测通则》；8.GB/T 44467-2024/ISO 4307:2021《分子体外诊断检验 唾液检验前过程的规范 提取人类 DNA》；9.GB/T 45214-2025《人全基因组高通量测序数据质量评价方法》；10.GB/T 46302-2025《医用全自动样本处理系统》。此外，T/LTIA 30—2025《大规模人群全基因组高通量测序数据质量评估方法》定位于测序数据质量评估（干实验），与本标准湿实验环节互补；除数据质量评估类标准外，未检索到专门面向大人群全基因组测序湿实验的专项标准。
最具关联性的标准	GB/T 30989-2014、GB/T 39766-2021、GB/T 40664-2021、GB/T 45214-2025、GB/T 46302-2025

表 5 标准内容对比情况

序号	章、节及标题	本标准内容	对比内容	对比结果
1	范围	面向大人群科研队列，覆盖高通量基因测序与单分子基因测序两类技术路线的全流程湿实验，排除临床诊断目的及采集、干实验环节。	GB/T 45214-2025 规定了人全基因组高通量测序从提取到分析的质量评价指标和评价方法。	拓展全基因组中低深度场景和测序技术路线，聚焦大规模样本科研场景。

序号	章、节及标题	本标准内容	对比内容	对比结果
2	总体要求	规定项目总目标及技术方案、湿实验设计原则、环境设施、实验室生物安全、质量体系与能力保障。	GB 19489-2008 规定实验室生物安全通用要求；GB/T 37864/39766 规定生物样本库质量与管理。	借鉴生物安全与样本库要求，新增面向大人群项目的湿实验设计与能力保障。
3	样本接收与分装存储	规定样本接收核验、分装、短期/中期/长期存储及运输完整性要求。	GB/T 39766-2021、GB/T 37864-2019 规定样本库管理与能力要求。	更详细，细化大人群样本的分装时限与存储条件。
4	核酸提取与质量控制	规定 DNA 提取、浓度纯度与完整性质控（含单分子测序 DNA 完整性质控方法）。	GB/T 40171-2021 规定磁珠法提取纯化试剂盒通则；GB/T 40664-2021、GB/T 40974-2021 规定核酸质控与质量评价。	部分借鉴并提高大样本量、多平台适配下的质控要求。
5	文库构建与上机测序	规定建库、标签拆分率、碱基识别质量百分比、GC 含量判定及自动化处理要求。	GB/T 30989-2014 规定高通量测序技术规程；GB/T 46302-2025 规定全自动样本处理系统。	本标准新增单分子测序与自动化大产能指标，要求更具体。
6	数据交付	规定原始下机数据交付内容、过程记录参数与质控报告要求。	GB/T 45214-2025 规定人全基因组高通量测序原始数据和二级分析数据质量评价方法。	部分借鉴，侧重测序原始下机数据交付内容的规范性，明确测序原始质量分级标准。

比对结论：经与上述国家标准、行业标准比对，本标准填补了大人群全基因组测序湿实验环节的标准空白；在样本处理、核酸质控、建库测序等环节借鉴参考 GB 19489-2008、GB/T 30989-2014、GB/T 39766-2021、GB/T 40664-2021、GB/T 45214-2025、GB/T 46302-2025 等现行标准，并结合大人群队列与“短读长+长读长”多平台特点，新增了全流程质量控制、自动化适配、单分子测序质控、原始下机数据交付等内容，关键技术指标与国际通行规则相衔接。

五、标准在粤港澳三地调研、研讨、征求意见及邀请三地专家审定的情况

1.前期调研与起草

2026 年 3 月至 8 月，由深圳华大智造科技股份有限公司牵头，联合内地、香港、澳门共 11 家单位成立标准起草组。2026 年 4 月 16 日至 5 月 26 日，起草组对国内外大

人群全基因组测序湿实验技术的发展状况、趋势和存在问题进行系统调研，参考现行基因测序技术标准，结合已执行人群基因组项目的湿实验经验，初步形成标准框架；5月27日至6月24日进一步调研相关标准、文献和技术资料，形成标准草案。

2.起草组研讨与协商一致过程

2026年6月25日至7月15日，牵头方通过微信、邮件等方式与起草组其他成员进行6次草案修订讨论，形成起草组讨论稿，重点对标准中英文名称、适用范围、术语定义、实验室生物安全要求、串联重复序列检测、设备断电维持时间、单分子测序DNA完整性质控、样本运输完整性，以及碱基识别质量百分比、标签拆分率、GC含量不合格判定阈值等进行协商修订，并统一了空格、标点、缩略语和符号格式。香港、澳门参编单位在术语表述、跨境适用与英文文本上全程参与并协商一致。

3.启动会与终稿

2026年8月21日，标准起草组在深圳召开团体标准制定启动会，各起草单位25余名代表参会，系统讨论全文并形成修订清单，主要包括：修订“湿实验”“遗传基线”“参考样品”“真实样品”“过程记录参数”“自动化程度”“原始下机数据”等术语，删除“单分子基因测序”旧定义、新增“干实验”定义；完善“总体要求”和“技术要求”章节；调整附录内容（删除成本列、修订短期和中期时间范围）。会后牵头方逐条修订，2026年9月1日经起草组再次讨论确认，形成标准征求意见稿。

4.后续征求意见与技术审查安排

下一步将通过粤港澳大湾区标准创新联盟平台及起草组渠道，向粤港澳三地社会公开征求意见，期限不少于30日，重点征集港澳相关机构意见，逐条汇总并说明采纳或不采纳理由；公开征求意见结束并修改形成送审稿后，邀请内地、香港、澳门三地专家组成专家委员会开展技术审查，对审查意见逐条处理并形成报批稿。相关征求意见及意见处理情况将在后续版本中补充。

六、重大分歧意见处理情况

在前期调研、起草和研讨过程中，粤港澳三地起草单位对标准技术内容经充分协商达成一致，未出现重大分歧意见。

七、技术指标设置的科学性和可行性

本标准技术指标主要来源于三个方面：一是现行国家标准和行业标准中的成熟规定，如实验室生物安全、核酸样本质量评价、全自动样本处理系统等要求；二是主流测序平台与试剂的产品说明书、性能评估资料及自建测序中心的规范化文档；三是起草组已执行大人群基因组测序项目积累的实测数据与质控阈值。对单分子基因测序碱基识别质量百分比、标签拆分率、GC 含量不合格判定范围、自动化设备市电中断维持时间等量化指标，均结合多平台实测结果设定，兼顾质量保障与当前产业可实现水平，具有科学性和可行性。各量化指标的具体取值及验证依据见标准正文及附录。

八、涉及专利的有关说明

本标准不涉及专利。

九、标准信息变更说明

本标准为新立项制定项目，无标准名称、编制单位等信息变更情况。

十、标准实施方面

1.标准实施的可行性、推广的基础

本标准由测序装备主要研制单位、国家级公共卫生机构、高校及科研院所联合起草，参编单位覆盖测序装备制造、测序服务、大人群队列研究和公共卫生应用等上下游核心利益方，并包含香港中文大学、香港都会大学、澳门卫生经济学会、镜湖医院等港澳机构，行业代表性和区域代表性较强；标准技术指标已在起草单位实际大人群项目中得到验证，具备实施基础。标准同步形成中英文版本，便于粤港澳三地及“一带一路”相关机构采用。

2.标准实施后对规则衔接问题的解决及推广计划

在本标准通过审核、批准发布之后，将通过粤港澳大湾区标准创新联盟、行业学术交流和起草单位培训等渠道对本标准进行宣贯，在行业内进行推广，引导三地测序机构、队列项目和样本库对标实施；以统一湿实验质量基线和原始下机数据交付要求为抓手，推动跨机构数据互认与整合研究，并结合生物安全和个人信息保护要求支撑样本与数据在湾区内按规则流动。建议本标准自发布之日起开始实施，并在实施中跟踪评估、适时修订。

十一、其他说明事项

无。