

江苏省地方标准

DB32/T 4007—2021

肿瘤高通量基因测序技术规范

Technical regulation of next-generation gene sequencing for tumors

2021-03-04 发布

2021-04-04 实施

目 次

前言	Ⅲ
1 范围	1
2 规范性引用文件	1
3 术语和定义	1
4 适用人群、指标要求及条件.....	2
5 测序流程	3
6 质量评价	7

前 言

本文件按照 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》的规定起草。

请注意本文件的某些内容可能涉及专利。本文件的发布机构不承担识别专利的责任。

本文件由江苏省卫生健康委员会提出。

本文件由江苏省卫生标准化技术委员会归口。

本文件起草单位：江苏省肿瘤医院、江苏吉诺思美精准医学科技有限公司、南京世和基因生物技术有限公司、华大生物科技有限公司。

本文件主要起草人：冯继锋、吴建中、井昶雯、马蓉、曹海霞、王卓、刘思文、陈丹、张君莹、吴旻、张圆。

肿瘤高通量基因测序技术规范

1 范围

本文件规定了肿瘤高通量基因测序适用人群、指标要求及条件、测序流程、肿瘤高通量基因测序实验室质量评价。

本文件适用于肿瘤患者的高通量基因测序检测。

2 规范性引用文件

下列文件中的内容通过文中的规范性引用而构成本文件必不可少的条款。其中，注日期的引用文件，仅该日期对应的版本适用于本文件；不注日期的引用文件，其最新版本（包括所有的修改单）适用于本文件。

GB 19489 实验室 生物安全通用要求

GB/T 30989—2014 高通量基因测序技术规程

医疗机构临床基因扩增管理办法（卫办医政发〔2010〕194号）

医疗器械监督管理条例（国务院令 第276号）

医疗器械注册管理办法（国家食品药品监管总局令 第4号）

ISO 15189 医学实验室 质量和能力的专用要求（Medical laboratories—Requirements for quality and competence）

3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

3.1

高通量基因测序 next-generation gene sequencing; NGS

区别于传统的双脱氧法测序，能够一次并行对大量核酸分子进行平行序列测定的技术，通过一次测序反应能产生不低于 100 Mb 的测序数据。

3.2

文库 library

通过生物来源的、人工合成的或者克隆技术等所得到的一个重建分子群，如基因组文库、互补文库、噬菌体展示肽文库等。

3.3

测序通量 throughput of gene sequencing

单次测序可获得序列信息的基因片段数量或可测定的脱氧核糖核酸和核糖核酸（以碱基表示）的数量。

3.4

有效通量 valid throughput

单次测序质量合格的基因片段数或碱基数。