

《胚胎植入前染色体非整倍体分析软件》

标准编制说明

一、工作简况

1、任务来源

根据《国家药监局综合司关于印发 2023 年医疗器械行业标准制修订计划项目的通知》（药监综械注〔2023〕47 号），项目名称为《胚胎植入前染色体非整倍体分析软件》，项目计划号为：12023095-T-zjy。标准起草由山东大学发起，苏州贝康医疗器械有限公司、北京中仪康卫医疗器械有限公司、华大生物科技（武汉）有限公司、苏州原一医疗科技有限公司、上海交通大学医学院附属仁济医院、中山大学附属第六医院、中国食品药品检定研究院等单位共同参与撰写。

2、工作过程

2023 年 5 月 1 日成立了起草小组，明确了各起草单位承担的工作，山东大学和中国食品药品检定研究院负责整体协调、总体把关；上海交通大学医学院附属仁济医院、中山大学附属第六医院负责“前言”、“引言”、“1 范围”、“2 规范性引用文件”、“3 术语和定义”部分；苏州贝康医疗器械有限公司、北京中仪康卫医疗器械有限公司、华大生物科技（武汉）有限公司、苏州原一医疗科技有限公司负责“4 要求”和“5 试验方法”部分；山东大学负责工作组讨论稿的总体修改，形成工作组草案。

在 2023 年 6 月山东大学组织各起草单位对标准工作组草案进行

讨论，就标准的结构、技术指标以及表述细节进行了讨论，并形成了工作组讨论稿。

2023 年 6 月 20 日在北京召开了标准讨论会，来自企业、审评、检测机构、医院等单位的代表共计 200 余人参加了讨论，李金明等专家参加了此讨论。会上，标准起草人对标准的起草过程予以说明，并汇报了工作组讨论稿的主要内容。2023 年 7 月，山东大学组织各起草单位对标准开展了验证工作，发出了验证方案，并形成了标准的征求意见稿。

2023 年 9 月-11 月本标准进入征求意见阶段。

二、标准编制原则和确定标准主要内容的论据

1、标准制定的意义、原则

目前，我国不孕不育率攀升到12.5%-15%，而通过对植入前的胚胎进行遗传学检测，可有效提高植入正常胚胎的概率，提高妊娠结果，因此胚胎植入前染色体非整倍体检测技术开始越来越受到重视；并且胚胎植入前染色体非整倍体检测 (PGT-A) 技术符合我国的法律法规和伦理规范，而且在我国有庞大的应用市场，因此一款能够帮助PGT-A数据分析以及能够管理PGT-A样本的软件，能够大大提高PGT-A效率，推动PGT-A技术发展，符合社会 and 市场需求。同时因为国内尚无针对胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂配套分析软件的标准文件，需要制定胚胎植入前染色体非整倍体分析软件的行业标准，来指导软件的开发、维护和生产管理以满足注册法规的要求，同时满足配套试剂对

分析算法或分析软件的性能要求，保证辅助生殖领域之一日益成熟行业的发展需求。行业标准的制定将有助于提高并统一产品标准。

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》的格式要求进行编写。制定的标准应能反映胚胎植入前染色体非整倍体分析软件的水平。制定标准时尽可能地做到简化、统一、协调和优化；既要考虑其先进性，也要考虑到实用性和可行性；既要符合国内外发展的需要，也要结合国内目前的实际状况。

本标准主要内容包括胚胎植入前染色体非整倍体分析软件的要求和试验方法。本标准编制时遵守了 GB/T 1.1《标准化工作导则》系列标准确定的规则。本标准在相关技术指标的确定参考了相关文件以及目前市场上产品说明书和性能评估资料，并结合临床要求，确定了本标准。本标准制定原则：符合相关法律、法规的要求。

2、本标准性能指标制定依据，对于有争议指标的处理及验证情况。

对现有的胚胎植入前染色体非整倍体分析软件进行调研评估，考虑到不同检测平台可能存在不同的评价指标，因此需要在这些指标中找到具有代表性的通用评价指标，才可以对不同软件的检测结果进行规范性评判，以满足标准制定需要简化和统一的要求。经过研究与分析，选定符合的评价指标，主要包括功能、易用性、可靠性等软件质量要求以及分析数据、数据波动性、参考数据库、分析能力要求等分析质量要求。以上指标即作为本标准的评价指标。

征求意见稿形成前，与会专家及企业代表对标准工作组草案进行了全面讨论，形成以下主要意见：

一、不使用标准数据集作为验证数据

因分析软件仅适用于适配的胚胎植入前遗传学检测试剂盒及相应的高通量测序仪产生的测序数据，使用的验证数据为用国家参考品或企业参考品的测序数据，其真实程度更符合临床实际，且该数据已在试剂盒注册检验中经过验证，具有一定的权威性。而标准化数据集是模拟生成，虽然其标准化程度较高，但难以模拟真实的临床样本所产生的数据。因此，经讨论，仍然使用国家参考品或企业参考品的测序数据作为验证方法。

二、将异常片段大小小于或等于4Mb的阳性参考品对应的染色体异常要求检出率设为30%以上，将30%嵌合度的嵌合体样本检出率设为30%以上

本软件标准的嵌合体参考品测序数据分析结果符合率中，将异常片段大小小于或等于4Mb的阳性参考品对应的染色体异常要求检出率设为30%以上，将30%嵌合度的嵌合体样本检出率设为30%以上。上述标准是依据YY/T 1657-2019《胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂盒（测序法）》中对5.4 阳性参考品符合率和5.6嵌合体参考品符合率的要求。因本软件标准与试剂盒标准配套使用，应保持对主要指标的一致性。

经过验证后形成征求意见稿，2023年8月30日-2023年10月30日发送征求意见稿。本标准在制定过程中，为了充分验证标准各条款的可

操作性和合理性，制定了科学的验证方案，选择国内的产品和不同的检测平台进行验证。参与验证的单位是：苏州贝康医疗器械有限公司、北京中仪康卫医疗器械有限公司、华大生物科技（武汉）有限公司、苏州原一医疗科技有限公司、上海交通大学医学院附属仁济医院、中山大学附属第六医院、中国食品药品检定研究院等单位。经验证，本标准中的各项指标均可达到标准要求，可操作性强，指标设置科学合理，能够满足临床使用的要求。

三、主要实验（或验证）的分析、综述报告、技术经济论证、预期的经济效果

目前国内外开展了胚胎植入前染色体非整倍体检测，国内市场上已有多款胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂盒配套的分析软件获得了医疗器械注册证。临床对胚胎植入前染色体非整倍体分析软件的分析算法及性能要求也越来越强烈。但是由于目前国内外都尚未有标准可供参考，无法对相应软件的评价和使用进行规范。因此山东大学联合国内主要生产单位制定相应的行业标准。对于所选择的具体评价指标值的设定，在本标准成稿过程中也被反复斟酌考量。本标准通过综合比较分析选定了现有的标准项目。

建立的标准用于指导和规范胚胎植入前染色体非整倍体分析软件，用于合理和全面评估产品性能、安全性以及有效性，从而加速相关产品注册进度，推动相关产品的临床应用，具有重要的临床应用价值和经济价值。

经验证，验证结果均可达到标准要求，可操作性强，指标设置科学合理，能够满足临床使用的要求。

四、采用国际标准和国外先进标准的程度，以及与国际、国外同类标准水平的对比情况，或与测试的国外样品、样机的有关数据对比情况。

目前国际上没有相关产品的官方标准，在制定过程中，参考了国内企业的技术要求和说明书等。

五、与有关的现行法律、法规和强制性国家标准的关系。

本标准引用了 GB/T 25000.51 系统与软件工程 系统与软件质量要求和评价（SQuaRE）第 51 部分：就绪可用软件产品（RUSP）的质量要求和测试细则。本标准与有关的现行法律、法规和强制性国家标准不冲突。

六、重大分歧意见的处理经过和依据。

本行业标准制定过程中无重大分歧。

七、国家标准作为强制性国家标准或推荐性国家标准的建议。

该标准申报时为推荐性标准，由于检测技术发展日新月异，方法学的进步可能会带来相应产品技术指标的提高，制造商在制定产品标准的过程中应参考该标准。同时鼓励大家通过不断完善产品，不断提高产品的性能。国家药品监督管理局以推荐性标准下达了项目计划。

八、贯彻国家标准的要求和措施建议（包括组织措施、技术措施、过渡办法等内容）

建议在本行业标准发布后实施前进行标准宣贯，宣贯对象是企业、各级医疗器械监管部门。

建议标准发布后一年内实施宣贯，宣贯对象是企业、医学实验室、省市药监局等相关部门。

九、废止现行有关标准的建议。

无。

十、其他应予说明的事项。

无其他说明。

标准起草工作组

2023 年 08 月 20 日