

## 《运动神经元存活基因（SMN）检测试剂盒》标准编制说明

### 一、工作简况

1、任务来源：本标准由国家药品监督管理局提出，全国医用临床检验实验室和体外诊断系统标准化技术委员会（SAC/TC136）归口。任务来源为药监综械注〔2023〕47号《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》，本项目计划号为I2023019-T-zjy。

### 2、工作过程：

2023年初第一起草单位组织相关单位对标准草案进行讨论，2023年6月9日召开了标准讨论网络会议，就标准草案、工作进度及各单位承担工作进行了讨论，并形成了工作组讨论稿。2023年06月29日~30日召开了标准启动与研讨会，来自企业、审评、检测机构、医院等单位的代表共计三百余人参加了讨论，肖飞主任（北京医院）、续薇主任（吉林大学第一医院）、屈晨雪主任（北大医院）、杨晓莉主任（解放军总医院第三医学中心）、姜燕高工（北京市医疗器械审评检查中心）等专家参加了此讨论。会后起草小组根据意见对工作组讨论稿进行完善。2023年7月，秘书处组织开展了验证工作，发出了验证方案和验证样本，共计15家单位报名参与验证。在验证数据结果的基础上，形成了征求意见稿。

### 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

脊髓性肌萎缩证 (spinal muscular atrophy , SMA) 是常染色体隐性遗传的神经肌肉疾病, 主要特征为脊髓前角运动神经元退化引起的进行性肌无力和肌肉萎缩。其在活产婴中发病率为 1/10000, 人群携带率为 1/60-1/40。SMA 患者临床表现差异大, 从出生前到成人期均可发病, 严重程度随发病年龄增加而降低。目前已有治疗药物上市。SMA 是 2018 年国家五部委发布的《罕见病目录》排列 121 种罕见病中的第 110 位, SMA 已经在海外多个地区纳入新生儿疾病筛查范围。近五年来, SMA 在我国医疗从业者的高度关注下, 从筛诊疗研各个方面得到了迅速的发展。

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。

本标准由中国食品药品检定研究院负责起草。在起草过程中充分调研了全国主要生产企业的生产和临床使用情况。本标准在相关技术指标的确定参考了目前市场上厂家相关产品的说明书和性能评估资料, 并结合临床要求制定。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, 选择目前拥有注册文号和正在进行注册的十五家厂家进行验证。

要说明的几点:

1、增加了术语和定义, 包括运动神经元存活基因1、运动神经元存活基因2、SMN1-SMN2基因转换。

2、“4.3特异性”项中, 1) 增加不同的SMN1:SMN2拷贝数比例参考品, 至少包括0:3、1:3等拷贝数比例组合; 2) 考虑到SMN1和SMN2之间还存在部分转换, 出现SMN1-SMN2融合基因, 患者仅见SMN1外显

子7缺失，外显子8不缺失的情况，增加SMN1-SMN2基因转换参考品设置。

3、“5.5重复性”项中，明确重复性参考品应包括高、低两个浓度水平，由于各产品检测浓度范围差异较大，并未规定具体浓度要求，仅推荐低浓度使用1.5倍~4倍检测限浓度。

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

经验证，数据均可达到标准要求，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，参考了国内先进试剂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、行业标准作为强制性行业标准或推荐性行业标准的建议。

建议本标准为推荐性行业标准。

八、贯彻行业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）

建议标准发布后 12 个月实施。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。

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 7 月 27 日