

推荐性国家标准 项目申报书

项 目 名 称	:	基质辅助激光解吸电离飞行时间质谱检测核酸方法通则
技术归口单位(或技术委员会)	:	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
提 出 日 期	:	2023 年 10 月 30 日

一、基本信息

中文名称	基质辅助激光解吸电离飞行时间质谱检测核酸方法通则		
英文名称	General rules of matrix-assisted laser desorption ionization-time of flight mass spectrometry for nucleic acid detection methods		
标准性质	☒ 推荐性国家标准 ☐ 指导性技术文件		
制定/修订	☒ 制定 ☐ 修订	被修订标准号	/
是否采标	☐ 是 ☒ 否	采标类型	/
采标号	/	采标中文名称	/
项目周期	☐ 12 个月 ☐ 16 个月 ☒ 18 个月		
上报单位	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		
技术归口单位 (或技术委员会)	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/TC 136)		
主管部门	国家药品监督管理局 (464)		

二、论证评估报告

（一）制修订推荐性国家标准的必要性、可行性

【立项必要性包括但不限于：经济社会和产业发展的需求；相关法律法规、政策规划的要求；标准实施后重大经济、社会、生态效益分析。项目可行性包括但不限于：产业发展情况；有关技术的成熟度和经济性分析；如果实施标准对企业生产经营成本影响较大，应进行综合成本分析；已经具备的研究基础和条件等】

核酸质谱检测系统基于基质辅助激光解吸电离飞行时间质谱（MALDI-TOF）技术，是一种整合了 PCR 技术的高灵敏度、芯片技术的高通量、质谱技术的高精确度的核酸检测分析平台。核酸质谱与传统的实时荧光 PCR 方法和基因测序方法相比，有通量高、灵敏度高、操作简易、成本低、样品到报告周期短等优势。之前国内核酸质谱主要为进口产品垄断，但随着国产替代设备的涌现和技术的推广，在医学健康、遗传研究、物种分析等领域应用越来越多。特别是在医学领域，近 5 年内，已有近 10 家企业已经获得核酸质谱系统的 NMPA 批准或正在申报中，已有 2 家企业获得核酸质谱技术的 III 类试剂盒批准，正在申报的试剂产品更是多达几十种。但对于急速发展的核酸质谱检测产品，在临床的应用尚无统一标准，各厂商对于核酸质谱检测方法不统一、质量指标不一致、结果分析存在差异化，检测过程质量控制欠缺共识，导致在临床上的核酸检测结果的输出存在准确性不可控、临床医生解读困难等一系列风险。为保证基质辅助激光解吸电离飞行时间质谱技术在核酸检测领域应用的规范性，确保临床或科研实验室基于质谱法对核酸样品进行检测方法的开发研究以及实施应用的安全性、有效性，有必要对其进行开展标准化工作。

核酸质谱应用范围覆盖生物学的各个领域，如遗传病检测（出生缺陷防控）、

药物基因组学、癌症分析实体瘤和液体活检、临床转化医学研究等。国际上，核酸质谱技术平台已经被美国食品药品监督管理局（FDA）批准、被欧盟委员会（EC）认证，可正式用于临床中核酸样本的测定，在国际上已有较好的应用基础。目前，针对核酸质谱设备本身已制定标准《YY/T 1740.2-2021 医用质谱仪第2部分：基质辅助激光解吸电离飞行时间质谱仪》，针对检测方法建立和验证确认以及检测过程的质量控制，本提案起草小组综合国内、国外主要核酸质谱和试剂盒制造商、临床使用机构、产品检验机构根据现有经验总结和行业专家共识，形成提案初稿，对核酸质谱检测的规范性提出要求。

（二）主要技术要求

【包括范围和主要技术内容等，修订项目应说明拟修订的内容，与原标准相比的主要变化。】

本文件描述和规定了基于基质辅助激光解吸电离飞行时间质谱法检测核酸的方法开发、性能验证、质量控制、结果解读等内容。

本文件适用于临床或科研实验室基于质谱法对核酸样品进行检测方法的研究以及实施应用。

拟规范以下性能指标要求：

1. 方法开发：包括检测方法原理、检测方法开发、检测程序等；
2. 性能验证：包括检测仪器性能、检测试剂性能等；
3. 结果解读：包括检测数据、解读方法、报告要求等。

（三）国内外标准情况、与国际标准一致性程度情况

【包括国内相关标准情况，与拟制定标准的关系，范围包含但不限于相关国

家标准、行业标准、地方标准、团体标准和企业标准；有关国际标准化组织、有关国家或地区的相关标准情况、主要内容；拟制定标准拟采用或参照哪些国际国外标准，并对一致性进行描述。】

暂未检索到飞行时间质谱方法用于核酸检测的国际标准。国内 YY/T 1740.2-2021《医用质谱仪第 2 部分：基质辅助激光解吸电离飞行时间质谱仪》规定了医用基质辅助激光解吸电离飞行时间质谱仪的要求、试验方法、标识、标签和说明书、包装、运输和贮存。另有团体标准，如 T/ZZB2483-2021、T/CAQI156-2020，但均局限于某一种基因类型的检测，不具有普适性，不适用该技术在临床领域快速发展的现状。本提案主要为质谱核酸检测相关产品提出通用性要求，以指导核酸质谱检测产品制造商对相关产品开发、验证的工作，供药监审评部门和检验单位参考使用，同时也会与现有通用性国家标准保持较好协调性。

（四）与相关强制性标准、法律法规配套情况

【包括国内有关强制性标准、法律法规情况，与拟制定标准的关系。】

无冲突。

（五）标准所涉及的产品、过程或者服务目录

【应尽可能详细列出所规范的产品、过程或服务的名称或清单。大类产品可通过举例方式进行细化说明。比如家用和类似用途电器包括什么？】

过往十余年，核酸质谱领域一直是美国 Agena 公司一枝独秀。其开发的 MassARRAY 设备和配套试剂产品一直处于引领地位。近年来，随着国家政策鼓励创新和进口替代，国内已有大量企业致力于开发核酸质谱产品，并取得一定成果。但由于起步晚，在临床上的打磨时间过短，仍存在质量参差不齐、稳定性差

的情况,需要由统一标准帮助行业尽快达到持续稳定高标准高质量输出结果的良性发展。

目前, NMPA 已获批核酸质谱产品包括:

序号	注册证编号	产品名称	企业名称
1	粤械注准 20182220875	飞行时间质谱检测系统	广州市达瑞生物技术股份有限公司
2	苏械注准 20202220850	飞行时间质谱检测系统	江苏先声医疗器械有限公司
3	浙械注准 20202220910	飞行时间质谱检测系统	浙江迪谱诊断技术有限公司
4	鄂械注准 20222223888	飞行时间质谱检测系统	武汉华大基因生物医学工程有限公司
5	国械注准 20233400263	人 CYP2C19 基因分型检测试剂盒(飞行时间质谱法)	江苏先声医疗器械有限公司
6	国械注准 20233400012	二十项遗传性耳聋基因突变检测试剂盒(飞行时间质谱法)	广州市达瑞生物技术股份有限公司

(六) 可能涉及的相关知识产权情况

【应尽可能列出可能涉及的知识产权情况,包括采用其他标准涉及的版权情况,标准涉及专利情况等。】

不涉及相关知识产权。

(七) 征求国务院有关部门或关联 TC 意见的情况

【标准化对象如涉及国务院有关部门或关联 TC，应征求并提供相关部门（TC）的意见。】

SAC/TC136 主管部门为国家药品监督管理局，本提案针对用于体外诊断试剂的原料质量评价提出要求。

（八）经费预算

【应包括制定标准所需经费总额、国拨补助经费、自筹经费的情况。】

标准编制经费预算 20.0 万元,经费来源国家标准补助经费和单位自筹经费。其中，测试化验加工费 8.0 万元（用于标准试验比对验证），差旅/会议/国际合作与交流费 5.0 万元（用于标准编制过程中，调研交通、住宿、伙食补助费、召开研讨会时场地和餐饮费、国际合作交流费），专家咨询费 3.0 万元（用于会议邀请专家、标准审核专家的咨询费用），出版/文献/信息传播/知识产权事务费 4.0 万（用于资料查询、标准编制过程中资料印刷、文献购置等）。

（九）项目进度安排

【标准进度一般按照标准制修订程序的各个阶段进行,应制定详细的工作计划,根据制修订周期细化组织起草、征求意见、技术审查等各阶段具体时间安排。】

标准计划 18 个月完成，详细工作计划如下：

标准起草 7 个月

标准验证 3 个月

征求意见 2 个月

意见处理 1 个月

技术审查 1 个月

材料完善、上报 1 个月

主管部门审核 3 个月

（十）需要申报的其他事项

【需要废止或修订其他标准的建议，以及其他需要说明的事项】

无