

《中枢神经系统感染病原体宏基因组测序 技术要求》编制说明

一、工作简况

本标准由医用高通量测序标准化技术归口组织起草，项目计划号为 I2025017-T-zjy。

本标准的主要起草单位为：中国食品药品检定研究院、北京市医疗器械检验研究院（北京市医用生物防护装备检验研究中心）、北京市医疗器械审评检查中心、国家认证认可监督管理委员会、中国医学科学院北京协和医院、四川大学华西医院、广州医科大学附属第一医院、复旦大学附属华山医院、深圳华大基因股份有限公司、天津金匙医学科技有限公司、予果生物科技（北京）有限公司、迪飞医学科技（南京）有限公司、菁良科技（深圳）有限公司。

本标准规定了中枢神经系统感染病原体宏基因组测序方法的要求，并描述了相关的试验方法。适用于对脑脊液样本中的中枢神经系统感染病原体的宏基因组测序，测序原理包括可逆末端终止测序和联合探针锚定聚合测序等。

2025年5月18-19日在深圳召开了标准讨论会，来自企业、审评、检测机构、医院等单位的代表共计100余人参加了讨论，邀请到国家药监局器械注册司、国家药监局器械标管中心、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）的领导及专家，医用高通量测序标准化技术归口单位的专家组委员，标准起草牵头单位及参与单位相关人员，及秘书处相关工作人员参加本次标准讨论会，参会代表具有广泛代表性。与会专家对标准内容，标准结构和技术内容进行充分讨论。与会专家及代表对工作组讨论稿及验证方案进行了全面讨论，形成以下主要意见：

1) 4.9分析性能中主要针对的是试剂盒，建议修改或再明确标准的对象：拟采取的方案和方法：将“试剂盒”修改为“检测试剂”。

2) 4.9分析性能中主要针对的是目标病原体，建议修改表述：拟采取的方案和方法：将“目标病原体”修改为“验证范围内病原体”。

二、标准编制原则和确定标准主要内容的论据

（一）标准制定的意义、原则

中枢神经系统感染是由多种细菌、病毒、真菌和寄生虫引起的感染，大多可在人际之间传播。由于不同病原体所致中枢神经系统感染的临床症状常常很相似，早期、快速、敏感、准确的病原体诊断对 CNSI 尤其重要。脑膜炎可导致严重的全球公共卫生挑战，根据世界卫生组织（WHO）的估计，脑膜炎每年在全球造成 30 万人死亡。基于 UCSF10 年的 mNGS 研究，mNGS 成为 CNS 病原学诊断的利器。中枢神经系统 mNGS

整个检测过程应该有完整的质量控制方案，并需要对检测流程的分析性能进行验证，以保证检测结果的准确性。

（二）标准征求意见稿修改内容

2025年7月至8月，标准牵头单位组织开展了验证工作，发出了验证方案和验证稿，共计13家单位报名参与验证。在验证数据、结果的基础上，起草小组经过充分讨论，形成征求意见稿，并对以下几部分内容进行修正。

1) 4.3 核酸质量控制中，“应对核酸纯度的测定方法进行验证”修改为“宜对核酸纯度的测定方法进行验证（可选）”；

2) 4.4 文库制备中，“应对测序文库片段长度分布、纯度及浓度等进行验证”修改为“宜对测序文库片段长度分布、纯度及浓度等进行验证”；

3) 4.5 文库质量控制中，“应包括文库片段长度、产物纯化效率及浓度等”修改为“宜包括文库片段长度、产物纯化效率及浓度等”；

4) 4.7 测序数据质量控制中，“碱基识别质量”修改为“数据质量指标（包括但不限于碱基识别质量、接头污染比例及有效序列长度）”；

5) 新增 4.8 及 5.8 宿主比对过滤及其内容

6) 新增 4.9 及 5.9 病原比对鉴定及其内容

7) 删除 4.10 及 5.10 生物信息分析流程评估及其内容。

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

本标准的制定过程中，使用“中枢神经系统感染病原体宏基因组测序技术要求验证样本（批号：20250616）”，依据《中枢神经系统感染病原体宏基因组测序技术要求》的各项要求，对样本、核酸提取及纯化、核酸质量控制、文库制备、文库质量控制、测序、测序数据质量控制、宿主比对过滤、病原比对鉴定和分析性能等项目进行验证。验证时严格按照各试剂盒的产品说明书进行操作和判定结果，验证单位是所有的标准起草参与单位，在验证结果的基础上制定客观、科学的性能要求和试验方法，目的是能有效规范方法的质量控制，保证方法的科学性。

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

国外对于此类产品没有相应的体外诊断试剂国际参考品及相应的标准要求。本标准首次描述了中枢神经系统感染病原体宏基因组测序方法的术语和定义、要求、试验方法，与现有法律、法规和强制性标准保持协调统一，同时符合《医疗器械标准制修订工作管理规范》的规定进行制定，并相关法律、法规和强制性标准保持一致，并参考相关标准规范：

GB/T 40664-2021 用于高通量测序的核酸类样本质量控制通用要求

WS/T 640-2018 临床微生物学检验标本的采集和转运

GB/T 40974-2021 核酸样本质量评价方法

GB/T 37875-2019 核酸提取纯化试剂盒质量评价技术规范

GB/T 30989-2014 高通量基因测序技术规程

YY/T 1725-2020 细菌和真菌感染多重核酸检测试剂盒

GB/T 29859-2013 生物信息学术语

本标准与 GB/T 40982—2021 环境微生物宏基因组检测高通量测序法相比，适用的样本类型及检测方向均不同；与 GB/T 30989-2014 高通量基因测序技术规程相比，明确了具体应用方向和质量评价标准；与 20240063-T-464 临床实验室检测和体外诊断系统 病原宏基因组高通量测序性能确认通用标准相比，明确了具体的应用方向。

五、与有关的现行法律、法规和强制性国家标准的关系

本标准参照我国体外诊断试剂相关法规制定，与法规的要求保持一致。本标准与现行的法律、法规和其他相关标准有无冲突。符合现有医疗器械监管法律法规要求。

六、重大分歧意见的处理经过和依据

本标准制定过程中未出现重大分歧意见。

七、标准作为强制性标准或推荐性标准的建议

建议本标准为推荐性标准。

八、贯彻国家标准的要求和措施建议

建议在本标准发布后实施前进行标准宣贯，宣贯对象是企业、各级医疗器械监管查验审评部门。

建议标准发布后 12 个月实施。

九、废止现行有关标准的建议

无。

十、公平竞争审查

经公平竞争审查，本标准未限制或变相限制市场准入和退出，未限制或者变相限制商品要素自由流动，未影响经营者生产经营成本，未影响经营者生产经营行为，不适用《公平竞争审查条例》第十二条的规定。

十一、其他应予说明的事项

本标准不涉及专利，不存在版权风险。

标准起草工作组

2025 年 07 月 18 日