

国家标准《单分子基因测序 第 1 部分：术语》征求意见稿

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《国家标准化管理委员会关于下达 2024 年第一批推荐性国家标准计划及相关标准外文版计划的通知》（国标委发〔2024〕16 号），标准中文名称为《单分子基因测序 第 1 部分：术语》，国家标准计划号：20240047-T-464。

2、工作过程：主要包括预研阶段、立项阶段、起草阶段、验证阶段、征求意见阶段、审查阶段、报批阶段。

2.1 预研阶段

（1）自 2022 年 10 月至 2023 年 1 月，标准起草单位组织相关技术人员对标准的研究背景、研究进展及必要性进行了调研，查阅收集了国内外相关标准、指南及文献，了解了国内外相关技术动态，并且明确了工作思路和进程安排。

（2）2023 年 1 月至 5 月，按照《中检院关于征集 2024 年度医用高通量测序标准化归口单位标准预立项提案的通知》（中检诊断函〔2023〕80 号）要求，提交了项目建议书以及国家标准草案。于 2023 年 9 月，医用高通量测序标准化归口单位将该标准报送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。

2.2 立项阶段

（1）2023 年 11 月 22 日，起草小组对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汇报了《单分子基因测序 第 1 部分：术语》标准的起草工作，与会专家进行了讨论，提出了宝贵的意见和建议。主要意见包括评价方法描述的清晰度和完整性等。标准起草小组根据专家意见进行了修改和完善。

(2) 2024 年 3 月 25 日, 收到国家标准化管理委员会〔2024〕16 号文件《国家标准化管理委员会关于下达 2024 年第一批推荐性国家标准计划及相关标准外文版计划的通知》(国标委发〔2024〕16 号), 本标准纳入国家标准计划名单, 标准中文名称为《单分子基因测序 第 1 部分: 术语》, 国家标准计划号: 20240047-T-464, 外文版计划号: W20243971。

(3) 2024 年 4 月 21 日成立了起草小组, 明确了各起草单位承担的工作, 中国食品药品检定研究院负责整体协调、总体把关; 深圳华大生命科学研究院, 成都齐碳科技有限公司, 北京普译生物科技有限公司, 安序源生物科技(深圳)有限公司, 成都今是科技有限公司, 北京希望组生物科技有限公司, 北京贝瑞和康生物技术有限公司, 浙江迪谱诊断技术有限公司, 中国海关科学技术研究中心, 北京市医疗器械检验研究院, 湖南省药品检验检测研究院, 牛津纳米孔科技有限公司, 美国太平洋生物科学公司等单位共同参与撰写。深圳华大生命科学研究院负责工作组讨论稿的总体修改, 形成工作组草案。

2.3 起草阶段:

(1) 2024 年 6 月对标准进行了标准主要大纲和标准框架结构设计, 来自企业、审评、检测机构、医院等 126 家单位的 200 余人参加了讨论。明确了标准适用范围为“单分子实时荧光测序法、单分子纳米孔链测序法、单分子纳米孔标签测序法等技术为主要技术原理的具有连续测序特征的单分子基因测序领域”。会后根据意见, 对草案进行进一步完善。

(2) 2024 年 6 月 11-12 日在北京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 260 余人参加了讨论。会上标准起草组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。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进行了全面讨论, 收集到主要问题归纳为以下几点: ①中英文表述、同类术语前后表述等表述形式要规范, 如 3.25 表观测序中英文不一致, 单读序(4.9 单读序单次测序准确率)、单程(5.12 单程测序)与单链(5.25 单链测序)相互表述不一致; ②引用其他标准中的概念和术语在本标准中不适用时, 应明确不适用情况, 例如:

技术参数方面不适用；③技术定义要准确、简洁、客观：例如 5.18 短读长测序与 5.19 长读长测序的定义中短读长和长读长的界限设置为多少更为合适，5.6 脉冲荧光信号与 5.7 零模波导孔等含有过多不需要的技术性细节。

2.4 验证情况

本标准——《单分子基因测序 第 1 部分：术语》，目的为界定单分子基因测序领域的术语和定义，内容包括一般术语、参数指标术语与技术相关术语，核心点在于对单分子基因测序技术相关的术语及其定义进行准确描述，过程中不涉及测序检测方法、操作及技术指标，因此无需验证。

2.5 征求意见阶段：

2024 年 7 月经充分讨论，进行了草案修订、英文草案撰写修订，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

单分子基因测序是继桑格测序与大规模平行测序之后的新一代长读长、实时基因测序技术，可广泛应用于如复杂基因组组装、结构变异检测、可变剪切分析等科学研究领域，是多个国家人群基因组计划的核心工具，同时也在如病原快检、疫情监测、无创产前、肿瘤检测等临床诊断领域具有显著的优势，是实现完美基因组测序、支撑精准医学发展和维护社会与国防安全的重要技术保障。

单分子基因测序技术发展迅猛，市场规模正以每年 20%~30%的复合增长率高速发展，未来将达到数百亿甚至千亿级别，是基因测序领域的重要战略高地。但目前还缺乏统一的术语标准规范，不利于及时将先进适用的科技创新成果融入标准，提升标准水平。也为行业内和面向大众准确的信息传递带来了障碍，也为有效的市场监督管理带来了困难。单分子基因测序术语标准的制定，将引领新产品、新业态、新模式快速健康发展。围绕医疗领域智慧化转型需求，健全依据标准实施科学有效监管机制，维护市场秩序。

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人全基因组高

通量测序的质量评价要求和水平。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。

测序仪性能评价的三个核心要素包括通量、读长、准确度，鉴于单分子基因测序独有的技术特征，赋予通量、读长、准确度三个核心要素新的内涵和特点，需要结合单分子基因测序的特征对通量、读长、准确度重新进行定义。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经过充分讨论，形成了一致意见。包括如下内容：

（1）通量指标：考虑到单分子基因测序实时测序的特征，在常规测序通量及单芯片测序通量的基础上增加了单位时间测序通量指标，该指标对有时效性要求的快检类应用有重要意义。

（2）读长指标：单分子基因测序产生的每条序列片段相互独立且长度各不相同，故而需要用统计的方式对读长指标进行定义，本标准从仪器评价需求及实际应用关注的点出发，在测序读长这一基础指标之上进一步明确定义了最长读长、平均读长、读长 N50 及中位数读长指标。

（3）准确度指标：与读长类似，单分子基因测序产生的每条序列片段相互独立且准确度各不相同，故而也需要用统计的方式对准确度指标进行定义，本标准从仪器评价需求及行业实际使用情况综合考虑，在测序准确度这一基础指标之上进一步明确定义了平均准确度、中位数准确度、众数准确度、一致性准确度，同时对单次测序准确度与单分子一致性测序准确度这两个易混淆的指标进行了准确定义。

三、主要实验（或验证）的分析、综述报告、技术经济论证、预期的经济效益。

本标准界定单分子基因测序领域的术语和定义，内容包括一般术语、参数指标术语与技术相关术语，核心点在于对单分子基因测序技术相关的术语及其定义进行准确描述，过程中不涉及测序检测方法、操作及技术指标，因此无需验证。

技术经济论证及预期的经济效果：测序行业正处于历史性节点，单分子基因测序作为“下一代基因组学”发展的核心技术引擎，具有巨大的经济效益和产业价值。单分子基因测序术语标准的编制，将有利于规范国内单分子基因测序技术、产品及应用的全链条研发，助力打破国外公司的市场垄断，提升我国在基因测序行业的地位和话语权，有效带动我国与单分子基因测序相关的传感器、集成电路、电子零部件、生物试剂、科技与临床服务等行业集聚发展。

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，参考了国内先进设备厂商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。

本标准制定过程中无重大分歧意见。

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国家标准。

建议中文版国家标准发布后 12 个月实施。

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、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

2024 年 07 月 30 日