

推荐性行业标准计划项目建议书

项目名称 (中文)	用于肿瘤基因检测的高通量测序文库构建技术规范		
项目名称 (英文)	Technical regulation of next-generation sequencing library preparation for tumor-based genetic testing		
起草单位	南京诺唯赞生物科技股份有限公司	技委会或归口单位国内代号及名称	SMD/TU 007 医用高通量测序标准化技术归口单位
制定或修订	制定	被修订标准编号	
拟采用国际标准名称(中文)			
拟采用国际标准名称(英文)			
国际标准号		ICS分类号	ICS11.100
标准类别(注1)	方法标准	一致性程度标识	
计划起始时间	2025年1月	计划完成时间	2025年12月
目的、意义	<p>基于高通量测序技术(NGS)的肿瘤基因突变检测,可一次性平行检测多个基因中包括点突变、插入缺失、拷贝数变异、重排/融合在内的多种变异类型,为突破传统分子诊断方法的局限性提供了新的途径。近年来,应用高通量测序技术对肿瘤样本进行基因突变检测的产品越来越多,不同厂家的检测试剂盒,在文库构建方法学上,以及在原材料的选择和质量控制等方面有所差异,导致检测结果的准确性受到影响。因此制定通用型的技术标准,统一肿瘤高通量基因检测文库构建技术规范及要求,有助于肿瘤基因突变检测试剂盒的开发、审评和监管,以及检测性能的提升,以满足市场需求。</p>		
范围和主要技术内容	<p>本文件用于肿瘤患者新鲜组织DNA、石蜡包埋(FFPE)组织DNA、循环肿瘤DNA以及血液/血浆样本DNA的高通量测序(NGS)文库的构建。主要技术内容:外观、批内/批间精密度、文库构建方法、文库产量、文库片段分布等。</p>		
主要强制的内容和强制的理由	/		
与有关法律、法规和强制性标准的关系	符合相关法律、法规的要求		
标准所涉及的产品清单	/		
国内外有关情况及发展趋势	<p>国内外获批情况:</p> <p>2013年11月,illumina公司的MiSeqDx测序仪获得FDA认证,是首款经过FDA批准、适用于体外诊断检测的NGS平台。是NGS进入临床检测和商业化的标志。</p> <p>2016年12月,美国食品药品监督管理局(FDA)批准了Foundation</p>		

	<p>Medicine公司的FoundationFocusCDxBRCA产品，成为市场上第一个基于二代测序的伴随诊断试剂盒。FoundationFocusCDxBRCA是基于福尔马林固定石蜡包埋（FFPE）的卵巢肿瘤组织，采用NGS技术检测BRCA1和BRCA2突变的伴随诊断试剂盒。截止目前，美国食品和药物管理局（FDA）已经批准了多个基于NGS技术的肿瘤组织基因突变检测的体外诊断试剂产品，已经发展为由单个癌种发展到泛癌种的检测；由1-2个基因到几百基因的大panel检测。</p> <p>国内的广州燃石、天津诺禾致源、南京世和、厦门艾德、华大基因、厦门飞朔、臻悦生物、元码基因等公司开发了相应的的试剂盒，截止当前共14款NGS伴随诊断试剂盒，并获得国家药品监督管理局的批准。</p> <p>共识指南推荐</p> <p>针对各癌种NCCN和CSCO临床指南中推荐NGS的方法进行基因检测，并规定了NGS检测在肿瘤治疗的时期，来辅助肿瘤的早筛早诊、伴随治疗以及复发监测。</p> <p>2016年中国临床肿瘤学会（CSCO）和中国肿瘤驱动基因分析联盟（CAGC）联合发布了《二代测序（NGS）技术应用于临床肿瘤精准医学诊断的共识》，是我国首个关于二代测序临床肿瘤诊治的共识，旨在为二代测序技术应用于临床肿瘤驱动基因分析提供相关指导性建议，并规范临床实践。</p> <p>产品标准方面：</p> <p>2021年4月江苏省市场监督管理局发布并实施了《肿瘤高通量基因测序技术规范》的地方标准，该标准中规定了高通量测序技术的适用人群，指标要求及条件、测序流程、肿瘤高通量基因测序实验室质量评价，为肿瘤基因检测技术提供了相应的规范指导。</p>
制定标准拟采用的方法和技术依据	<p>拟采用方法：</p> <ol style="list-style-type: none"> a) 使用标准品（NA12878）。 b) 使用不同建库方法对标准品进行文库构建。 c) 采用对应的检测方法对上述文库的产出和片段分布进行检测。 d) 使用不同捕获panel进行捕获测序 e) 采用多种计算机算法，来完成上述标准品的数据分析工作。 f) 评估下机的基本指标数据、以及SNP、InDel检出的灵敏度和精确度 <p>技术依据：通过用不同建库方法和捕获panel对标准品进行文库构建并测序，通过文库产出、片段分布和测序下机数据评估试剂盒的性能。</p>
拟开展的主要工作（注2）	行业和产品调研、收集市场信息、参考文献资料、制定编制原则和实例、组织专家委员讨论、标准及编制说明的编写等项工作。
与标准制修订相关的工作基础条件	具备相关的仪器设备并取得了相应的科研成果
合作单位与任	主要起草工作由南京诺唯赞生物科技股份有限公司完成。试验验证

务分工	及可操作性，由起草单位及相关生产企业共同完成。				
项目预算	序号	列支项目	参考标准	数量	预算金额
	1	出版印刷费	1	1	1
	2.1	资料费			
	2.1.1	标准资料和相关资料的查询、检索费	0.1	1	0.1
	2.1.2	资料购买费	0.2	1	0.2
	2.1.5	市场调研费	0.2	1	0.2
	2.2	起草费			
	2.2.1	标准初稿、征求意见稿、送审稿、报批稿及相关附件（编制说明等文本）的编写、文字打印	0.9	1	0.9
	2.2.2	校对费	0.7	1	0.7
	2.2.3	印刷	0.2	1	0.2
	2.3	试验费			
	2.4	差旅费			
	2.4.1	标准调研工作差旅费	0.2	4	0.8
	2.4.2	标准审定会专家差旅费（交通）	0.1	10	1
	2.4.3	工作组专家差旅费（交通）	0.1	10	1
	2.5	咨询费			
	2.6	验证费			
	2.6.1	标准验证装置研制、标准验证试验用品用具费用	2	3	6
	2.6.2	验证人员劳务费	0.35	4	1.4
	2.7	会议费			
	2.7.1	标准审定会会议费	0	0	0
	2.7.2	标准工作组研讨会	0.055	90	4.95
	2.8	审查费			
	预算总额				21.7500

工作进度(注明时间)	起草 2025年1月~3月 征求意见 2025年4月~6月 审查 2025年7月~10月 报批 2025年11月				
起草审查	起草 2025年1月~3月 审查 2025年7月~10月	征求意见 报 批	征求意见 2025年4月~6月 报 批 2025年11月		
备注	2024年6月25日召开全体委员会,对2025年标准提案进行审议。应道专家组成员47人,到会或委托参会37人,线上参加投票4人。实际参与投票人数为41人。满足3/4人数到会要求。投票有效。经审议,35人投票同意立项,2人弃权,4人不赞成。满足申报要求。				
与相关的国际标准、国外区域或国家标准(如欧美日等)技术水平的对比情况	见附件				
起草单位意见	(签字、盖章) 年月日	技委会 或归口 单位意见	(签字、盖章) 年月日	主管 部门 意见	(签字、盖章) 年月日

注 1:“标准类别”分为产品、基础、方法、管理、安全、其他。

注 2:“拟开展的主要工作”应包括调查、收集文献资料、试验、测试、方法标准验证、样品标准研制与定值、标准及编制说明的编写等项工作。

注 3:无标准草案或技术大纲的计划项目原则上不予批准。