

推荐性行业标准计划项目建议书

项目名称 (中文)	地中海贫血基因检测 高通量测序法		
项目名称 (英文)	Thalassemia gene detection-High throughput sequencing		
起草单位	中国食品药品检定研究院	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>地中海贫血(简称“地贫”)常见于我国南方省份,主要分布在我国长江沿岸及以南的地区,尤以广东、广西、海南发病率最高。目前,我国共有重型和中间型地贫患者30万人,地贫基因携带者3000万人。地贫患者每年输血和去铁治疗费用高达10万元以上。常规的地贫检测,包括血常规和血红蛋白分析,存在较大漏诊风险。地贫遗传因素复杂,数据库中收录的珠蛋白基因突变位点数量超过1500个,为地贫基因检测带来巨大挑战。随着高通量测序技术的发展,地贫基因检测技术取得重大突破。采用高通量测序技术对地贫进行基因检测具有检测范围广、准确性高等优势,为地贫携带者筛查与疑似患者的诊断提供了良好的工具。</p>		
范围和主要技术内容	<p>本文件描述了采用高通量测序技术进行地中海贫血(简称“地贫”)基因检测的术语和定义、原理、试验条件、试剂、仪器设备、样品、试验步骤、试验报告和质量控制要求。</p> <p>本文适用于运用高通量测序技术进行地中海贫血基因检测的实验室质量评价和试剂盒性能确认。</p> <p>主要技术内容:原理、试验条件、试剂、仪器设备、样品、试验步骤、试验报告、质量控制等。</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、强制性标准要求		
标准所涉及的产品清单	/		
国内外有关情	2014年,国家卫生计生委妇幼司颁布《关于印发地中海贫血防控试		

<p>况及发展趋势</p>	<p>点项目技术服务规范（试行）的通知》。《通知》要求对三种α珠蛋白缺失型基因突变、三种α珠蛋白非缺失基因突变、17种β珠蛋白非缺失基因突变进行基因检测。各省（区、市）可根据本地实际情况，增加地贫基因突变检测类型。有条件的地区，可以采用适宜技术，为受检者一次性提供$\alpha + \beta$地贫基因检测。</p> <p>2018年，国家卫生健康委员会办公厅《关于进一步加强地中海贫血防控工作的通知》明确指出，根据本地实际情况，可增加地贫基因突变检测类型。有条件的，可以为受检者一次性提供α和β地贫基因二代测序检测。高通量测序技术应用于地贫基因检测已获国家层面认可。</p> <p>产品标准层面，目前国内外尚无针对基于高通量测序技术的地贫基因检测国标或行业标准。</p>
<p>制定标准拟采用的方法和 技术依据</p>	<p>拟采用方法： 1）采用高通量测序技术建立检测方法。 2）发布检测方法，对试剂、仪器、分析样本、测定、数据处理、报告等进行规范。</p> <p>技术依据： 通过用高通量测序地贫基因突变检测方法，进行不同测序仪器和实验室的性能评估。</p>
<p>拟开展的主要 工作（注2）</p>	<p>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。</p>
<p>与标准制修订 相关的工作基 础条件</p>	<p>具备相关的仪器设备并取得了相应的科研成果</p>
<p>合作单位与任 务分工</p>	<p>主要起草工作由中国食品药品检定研究院完成。试验验证及可操作性，由起草单位及相关生产企业共同完成。</p>

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	1	3	3	
	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	0.05	6	0.3	
	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	0	0	0	
	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 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，3人弃权，3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	\u000a				
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。