

推荐性行业标准计划项目建议书

项目名称 (中文)	肿瘤微卫星不稳定性高通量测序分析技术规程		
项目名称 (英文)	Technical Guideline for High-Throughput Sequencing Analysis of Tumor Microsatellite Instability		
起草单位	西安交通大学	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>微卫星不稳定性 (microsatellite instability, MSI) 由DNA错配修复 (mismatch repair, MMR) 蛋白功能缺陷导致, 这一分子特征在结直肠癌、子宫内膜癌、胃癌等相关实体瘤中具有重要的临床意义, 也是林奇综合症的主要表征。近年来, NCCN, ASCO, 《中国结直肠癌诊疗规范》等都阐明了MSI的重要意义。目前MSI被广泛应用于林奇综合症的筛查, 结直肠癌化疗药物的疗效预测, 结直肠癌患者预后判读, 肿瘤免疫治疗药物的疗效预测等。目前MSI的检测方法有免疫组化分析, PCR方法, 高通量测序方法。随着高通量测序技术的发展, 相关MSI检测的方法, 软件, 产品被大规模推出。各相关方法和软件使用的检测位点, 判定阈值, 实验方案等均没有统一的规范和标准。因此, 迫切需要统一的MSI检测标准, 指导MSI在临床的规范化检测。本提案内容拟针对MSI的定义、术语、检测技术规范、数据格式、软件参数、判读阈值等进行规范化评价, 有助于实现MSI的规范化检测和广泛应用, 进而推动癌症的早期诊断和精准治疗, 促进我国卫生健康事业的发展。</p>		
范围和主要技术内容	<p>本文件适用于拟采用高通量测序方法开展肿瘤微卫星不稳定性检测的医学实验室, 在开展临床检测前检测流程建立及方法学性能确认过程中使用。也可供体外诊断开发商、制造商, 以及相关研究和诊断机构参考使用。</p> <p>本文件适用于高通量测序方法, 能够一次并行对大量核酸分子进行测定的技术, 能够同时获得多个样本大量微卫星位点的变异信息, 通常一次测序反应能产出不低于100个微卫星位点的信息。如Illumina平台、MGI平台等测序方法。本文件不适用于PCR或者免疫组化的方法进行肿瘤微卫星不稳定性分析。</p> <p>本文件的主要技术内容包括MSI检测相关的适用范围、规范性引用文件、术语和定义、测试方法、判读规则等。</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	本提案所涉及的内容严格遵守《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》《中华人民共和国生物安全法》《中华人民共和国网络安全法》《中华人民共和国数据安全法》《中华人民共和国个人信息保护法》《医疗器械监督管理条例》等相关规定。
标准所涉及的产品清单	MSK-IMPACT, FoundationOne®; CDx, 等各类涉及MSI检测的panel的国外已注册体外诊断产品实验方案和数据分析方法。国内如世和1号（世和）、人实体瘤多基因突变联合检测试剂盒（燃石）、华梵安（华大）等基于高通量测序的产品。
国内外有关情况及发展趋势	人群中林奇综合症，即遗传性MSI，约有1/279的比例，目前前期检测率不到5%，不利于相关癌症的早期预防。此外，微卫星不稳定性是目前免疫治疗的一个必查项目。当前主要依赖于传统的IHC和PCR的方法，其检测位点少，需要专业人员判读，无法满足日益增长的检查需求。高通量测序的方法能够获得大量的微卫星位点信息，因此有望获得更加准确、科学的结果。但是，目前国内缺乏相关的标准，难以满足当前各类产品的检测需求。
制定标准拟采用的方法和技术依据	本标准按照GB/T 1.1—2020给出的规定起草。 依据《微卫星不稳定性（MSI）检测技术专家共识》、《结直肠癌及其他相关实体瘤微卫星不稳定性检测中国专家共识》、《结直肠癌分子检测高通量测序中国专家共识》等起草。
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
合作单位与任务分工	主要起草工作由西安交通大学完成。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。

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，37人投票同意立项，3人弃权，1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。