21-羟化酶缺陷（21-OHD）基因检测国家参考品

National reference materials for detection of 21-hydroxylase deficiency（21-OHD）

【类别】体外诊断试剂参考品

【性状】DNA 样本，无色液体

【批号】360100-202601

【用途】本参考品为首批研制。参考品原料系细胞系样本提取基因组 DNA，适用于检测先天性肾上腺皮质增生症中 21-羟化酶缺陷症基因（CYP21A2）变异的试剂盒产品的性能评价。本参考品适用于单分子测序技术。（注：其他方法学产品用户需自行证明其适用性）。

【组成和规格】15 支/套，10μL /支，20ng /μL，具体组成为：

样本编号	标示结果		参考品变异备注	参考品性质
P01	SNV/InDel	N	基因融合类型为 TNXA/TNXB: CH-1	阳性参考品
	外显子缺失	E1,E3,E4,E6,E7,E8/N		
P02	SNV/InDel	c.332_339del,Homo	c.332_339del 和 E1,E3 缺失为反式；基因融合类型为 CYP21A1P/CYP21A2: CH-1	阳性参考品
	外显子缺失	E1,E3/N		
P03	SNV/InDel	c.332_339del,Homo	c.332_339del 和 E1,E3,E4,E6,E7 缺失为反式；基因融合类型为 CYP21A1P/CYP21A2: CH-5	阳性参考品
	外显子缺失	E1,E3,E4,E6,E7/N		
P04	SNV/InDel	c.518T>A Hete; E6_cluster(c.710T>A,c.713T>A,c.719T>A) Hete	c.518T>A 和 c.710T>A,c.713T>A,c.719T>A 为反式	阳性参考品
	外显子缺失	N/N		
P05	SNV/InDel	c.518T>A Homo	c.518T>A 和 E1,E3 缺失为反式；基因融合类型为 CYP21A1P/ CYP21A2: CH-1	阳性参考品
	外显子缺失	E1,E3/N		
P06	SNV/InDel	c.293-13C>G Hete; c.955C>T	c.293-13C>G 和 c.955C>T 为反式	阳性参考品

		Hete		
	外显子缺失	N/N		
P07	SNV/InDel	c.293-13C>G Homo		阳性参考品
	外显子缺失	N/N		
P08	SNV/InDel	c.293-13C>G Hete; c.1069C>T Hete	c.293-13C>G 和 c.1069C>T 为反式	阳性参考品
	外显子缺失	N/N		
P09	SNV/InDel	c.1451_1452delinsC Homo	c.1451_1452delinsC 和 E1,E3,E4,E6,E7,E8 缺失为反式；基因融合类型为 TNXA/TNXB :CH1	阳性参考品
	外显子缺失	E1,E3,E4,E6,E7,E8/N		
P10	SNV/InDel	N	基因融合类型为 CYP21A1P/CYP21A2: CH-3;TNXA/TNXB:CH2	阳性参考品
	外显子缺失	E1,E3,E4,E6,E7,E8/E1,E3,E4,E6,E7,E8		
P11	SNV/InDel	c.923dup Homo; c.955C>T Hete; c.1069C>T Hete; c.844G>T Hete;	c.844G>T, c.955C>T,c.1069C>T 为顺式	阳性参考品
	外显子缺失	N/N		
N01	SNV/InDel	N		阴性参考品
	外显子缺失	N/N		
N02	SNV/InDel	N		阴性参考品
	外显子缺失	N/N		
N03	SNV/InDel	N		阴性参考品
	外显子缺失	N/N		
N04	SNV/InDel	N		阴性参考品
	外显子缺失	N/N		

注：1、SNV/InDel 指单核苷酸变异及小片段插入或缺失；2、N 代表未发生相关

变异；3、大片段缺失中“/”代表分隔两条同源染色体的缺失结果；4、Hete 和 Homo 分别代表该位点杂合突变和纯合突变。

【使用方法和要求】

1、 使用时应待标准品完全融化，混合均匀后按照检测试剂盒说明书操作进行。

2、 本参考品使用时，应满足：

1） 准确性：

对试剂盒检测范围内的阳性参考品进行检测，标注的 CYP21A2 基因变异位点均应检出。

2） 特异性：

对阴性参考品进行检测，不应检出 CYP21A2 基因变异；对试剂盒检测范围外的阳性参考品进行检测， 标注的 CYP21A2 基因变异均不应检出。

3） 检测限：

试剂盒检测范围内的阳性参考品稀释至不高于试剂盒声称的检测限，标注的 CYP21A2 基因变异均应检出。

【包装】冻存管

【贮藏】长期保存应置于-20℃以下避光保存，避免反复冻融。

【注意事项】

1. 准确性验证时，应注意：

a）点突变的标示适用于所在染色体上 CYP21A2 基因完整、未发生基因融合导致的功能基因拷贝数减少的情况，不排除因微交换导致的单个外显子替代。当试剂盒针对未发生基因融合导致的功能基因拷贝数减少的情况进行报出单个外显子缺失时，需满足检测范围内点突变的报出，对单个外显子不做要求。

b） 点突变纯合突变（Homo）标示存在两种情况，当两条染色体均未发生基因融合导致的大片段缺失（如 30 kb 缺失，伴有 CYP21A2 拷贝数减少）时，两条染色体上 CYP21A2 基因均发生点突变；当一条染色体发生上述缺失时，另一条未发生缺失染色体上的 CYP21A2 基因发生点突变。

c）基因融合导致的大片段缺失（如 30 kb 缺失，伴有 CYP21A2 拷贝数减少）的报出，适用于检测到 CYP21A2 基因整体拷贝数下降且断点位于

CYP21A1P/CYP21A2 或 TNXA/TNXB 区域的情况。对于发生融合缺失的染色体，由于功能基因序列已被假基因替换，不再对该染色体上缺失区域内的点突变进行单独标示。

d） 试剂盒检测范围内涉及顺反式时，应给出参考品变异备注中相应结果。（注：顺式即为变异来自同一条染色体，反式即为变异来自两条同源染色体。）

e）试剂盒检测范围内涉及 CYP21A1P/CYP21A2 基因融合（CH1~CH9）、TNXA/TNXB 基因融合（CH-1~CH-3）的亚型判断时，应给出参考品变异备注中相应结果。

2. 特异性验证时，应注意阴性参考品中 CYP21A2 基因变异范围，包含阳性参考品标注涉及的点突变及基因融合导致的大片段缺失（如 30 kb 缺失，伴有 CYP21A2 拷贝数减少）。
3. Sanger 测序、MLPA 方法因其方法适用性，单独使用时可能出现与标示结果不一致，需结合其他方法进一步确认。
4. 本品含有人源样本，可能存在不可知的生物危险性，应该按潜在传染性样本对待。操作应该按实验室管理条例执行。本品的使用应符合我国人类遗传资源管理的有关法律、行政法规等规定。

【有效期】国家药品标准物质一般不设具体有效期，按照规定条件保存的标准物质，在中国食品药品检定研究院发布停用通知前有效。

【技术咨询电话】010-67095597，邮箱：fczd@nifdc.org.cn

声　明：

1.请按本品说明书规定使用，若作他用，用户须自行证明适用性；

2.因用户使用或储存不当所引起的损害或投诉，用户自行承担相关责任；

3.用户收到本品后应立即核对品种、数量、包装等，若出现质量、数量等不符，相关赔偿只限于标准物质本身，不涉及其他任何损失。