

《单分子基因测序第 1 部分：术语》标准报批稿

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。本标准获得国家级科研项目：测序仪整机开发和性能验证（课题编号：2022YFF1201903）支持。

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

本标准中文版 2024 年 5 月立项并启动，5~6 月为标准起草阶段，6~7 月为标准验证阶段，8~10 月为标准征求意见阶段，11~12 月为标准审查阶段。

2025 年 1 月形成翻译初稿，2 月组织讨论完善，互省，并于 2025 年 2 月形成外文版“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、标准制定的意义和原则

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。由业内专家和企业代表结合测序仪主要性能和技术特征进行充分讨论确定。无有争议指标。

三、主要实验(或验证)的分析、综述报告、技术经济论证、预期的经济效果

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。

建议在本中文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。

建议外文版标准发布后与中文版标准同步实施。

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)

建议在本中文标准发布后实施前进行标准宣贯,宣贯对象是企业、各级医疗器械监管部门。

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

2025年02月12日