

推荐性国家标准

项目申报书

项目名称 : 基于高通量测序的染色体数目异常和结构变异命名规范

技术归口单位(或技术委员会) : 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

提出日期 : 2024.08.09

一、基本信息

中文名称	基于高通量测序的染色体数目异常和结构变异命名规范		
英文名称	Naming specification on chromosome numerical abnormalities and structural variations based on high-throughput sequencing		
标准性质	<input checked="" type="checkbox"/> 推荐性国家标准 <input type="checkbox"/> 指导性技术文件		
制定/修订	<input checked="" type="checkbox"/> 制定 <input type="checkbox"/> 修订	被修订标准号	/
是否采标	<input type="checkbox"/> 是 <input checked="" type="checkbox"/> 否	采标类型	/
采标号	/	采标中文名称	/
项目周期	<input type="checkbox"/> 12 个月 <input type="checkbox"/> 16 个月 <input checked="" type="checkbox"/> 18 个月		
上报单位	中国食品药品检定研究院		
技术归口单位 (或技术委员会)	全国医用临床检验实验室及体外诊断系统标准化技术委员会 (SAC/TC 136)		
主管部门	国家药品监督管理局		

二、论证评估报告

（一）制修订推荐性国家标准的必要性、可行性

随着生物技术的快速发展，高通量测序技术已经成为基因组学研究的重要工具，并为疾病机理研究、遗传病诊断、个性化医疗等领域提供了强大的技术支持。基因组中的结构变异，如拷贝数变异（CNVs）、插入缺失（InDels）、染色体重排等，对个体的遗传特性和疾病易感性有着重要影响。准确识别和描述这些变异对于理解基因功能、疾病机制以及开发新的治疗策略至关重要。

尽管现有的命名规范在一定程度上促进了变异的描述和分类，但它们往往存在不一致性和复杂性，这在高通量测序数据的快速增长面前显得尤为突出。然而，由于缺乏统一的命名标准，导致各个检测机构对于检出结果的命名缺乏标准化，临床医生在解读高通量测序结果时面临挑战，这可能影响患者的诊断和治疗。制定推荐性国家标准可以确保结构变异的命名一致性和标准化，使得不同实验室和研究之间的数据更易于比较和共享。

为了克服现有命名规范的局限性，迫切需要建立一套统一、准确、易于理解和应用的结构变异命名规范，这对于疾病的诊断、风险评估和治疗决策至关重要，同时也将有助于提高研究的可重复性，促进跨学科、跨机构的数据共享和合作。本标准获得国家级科研项目：便携式半导体测序仪研发与性能验证（2022YFF1202200）支持。

现如今，高通量测序技术已相对成熟，并在临床检测中得到应用，具备了制定国家标准的技术基础。国际和国内已有相关行业标准和团体标准，如《An International System for Human Cytogenomic Nomenclature 2020》（ISCN 2020 版）和《产前遗传学诊断拷贝数变异和纯合区域数据分析解读及报告规范》等，为国家标准的制定提供了参考。

（二）主要技术要求

本文件规定了基于高通量测序的染色体数目异常和结构变异命名规范。

本文件适用于人类基因组学和遗传学领域基于高通量测序对染色体数目异常和结构变异检测结果的命名。

(三) 国内外标准情况、与国际标准一致性程度情况

国际上，结构变异的命名规范主要由国际人类基因组组织（International Human Genome Organization，简称 HUGO）和国际染色体命名学会（International System for Human Cytogenomic Nomenclature，简称 ISCN）等组织制定和推广。ISCN 提供了一套用于描述人类染色体结构变异的命名规则和标准，包括插入、缺失、倒位、重复等不同类型的变异。这些规范和标准在国际上得到广泛应用，并不断更新和完善。在国内，基于高通量测序的结构变异命名规范也受到了越来越多的关注。随着基因组学和遗传学研究的快速发展，国内的研究机构和遗传学实验室也开始使用国际上的命名规范，如 ISCN，来描述结构变异。此外，一些国内的研究团队也在开展相关研究，探索适用于中国人群的结构变异命名规范和标准。

随着高通量测序技术的不断进步和应用，结构变异的检测和分析能力也在不断提高。未来的发展趋势应该趋向于标准化与统一，国际上和国内都有一些命名规范和标准，但仍存在一定的差异。未来的发展趋势可能是推动不同规范之间的标准化和统一，以便更好地实现数据的共享和比较分析。后续方便标准规范的结构变异数据的积累，建立专门的数据库以存储和共享这些数据将变得更加重要。这些数据库可以提供结构变异的详细信息、命名规范和标准化数据，为研究人员提供更多的资源和参考。随着对结构变异的深入研究，可能会出现更多细分和精细化的描述和分类方式。这将有助于更准确地描述和理解不同类型的结构变异及其潜在的生物学意义。

(四) 与相关强制性标准、法律法规配套情况

符合相关法律、法规和强制性标准的要求，是在其范围内对细分领域的详细描述。

(五) 标准所涉及的产品、过程或者服务目录

本标准涉及的产品清单如下：

染色体非整倍体和片段缺失检测试剂盒(联合探针锚定聚合测序法)
染色体拷贝数变异检测试剂盒(可逆末端终止测序法)
胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂盒(半导体测序法)
胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂盒(可逆末端终止测序法)等等

(六) 可能涉及的相关知识产权情况

本标准不涉及专利。

(七) 征求国务院有关部门或关联 TC 意见的情况

无意见。

(八) 经费预算

总额:标准编制经费预算 20.0 万元, 经费来源国家标准补助经费和单位自筹经费(若国家补助经费达不到预算要求, 申请单位有能力自筹经费保证项目按时完成)。其中, 标准编制经费预算 10.0 万元, 经费来源国家标准补助经费和单位自筹经费;差旅/会议/国际合作与交流费 5.0 万元(用于标准编制过程中调研交通、住宿、伙食补助费、召开研讨会时场地和餐饮费、国际合作交流费);专家咨询费 3.0 万元(用于会议邀请专家、标准审核专家的咨询费用);出版文献/信息传播/知识产权事务费 2.0 万(用于资料查询、标准编制过程中资料印刷、文献购置等)。

(九) 项目进度安排

项目周期计划 18 个月, 其中标准组织起草 10 个月, 标准征求意见 2 个月, 标准验证 1 个月, 技术审查 1 个月, 材料汇总送审 1 个月, 主管部门审核 3 个月。

(十) 需要申报的其他事项

无