

推荐性国家标准

项目申报书

项目名称 : 单分子基因测序 第 2 部分:
测序仪质量评价

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(SAC/TC 136)

提出日期 : 2024 年 8 月 15 日

一、基本信息

中文名称	单分子基因测序 第2部分：测序仪质量评价		
英文名称	Single-molecule gene sequencing - Part 2: Methods for evaluation of sequencer performance		
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

DNA 测序技术起源于 20 世纪 70 年代。其中第一代测序技术也被称为 Sanger 测序，它的读长在 1000bp 左右，准确性高达 99.99%，Sanger 测序是目前所有基因检测的国际金标准。以高通量和低成本为首要特征的第二代测序技术，也称为 NGS，在过去不到 20 年的时间里飞速发展，目前主流的 NGS 高通量测序仪主要有三家，分别为来自美国的 Illumina 和 Life Technologies，以及中国的华大智造。基于工业化生产设计的超高通量 NGS 测序平台已经能把单个人类基因组测序成本降低到接近 100 美元。

然而，要真正实现个体化精准医疗，NGS 仍然面临着一些技术挑战，主要有以下四点：第一，读长较短，一般最长读长在 600bp 以下；第二，读速较慢，一般每个碱基测序时间在几分钟，完整的测序流程超过一天；第三，读取信号过程中需要扩增来增强信号强度，不仅丢失了碱基修饰信息，也容易引入扩增带来的错误；第四，相对较复杂且昂贵的光机电系统使得仪器成本居高不下。NGS 技术目前已经广泛地应用于感染性疾病防控、遗传疾病诊断、肿瘤筛查、产前筛查、遗传病筛查等领域，与临床诊断建立了紧密的联系，市场份额占比高。以单分子长读长技术作为首要特征的新一代测序技术，也被称为第三代测序技术，代表了一种最有希望能在大部分甚至全部方面解决以上限制的发展方向。根据探测信号的不同，单分子测序目前有基于光信号和基于电信号两种技术方向。光信号单分子测序的代表技术是 Pacific Biosciences 公司推出的单分子实时测序（SMRT）技术，平均读长能达到 10kbp 以上。

英国的 Oxford Nanopore Technologies（ONT）在 2014 年首次推出商业化的 MinION 掌上型纳米孔测序仪，除了具有单分子实时测序所特有的长读长优势，在同等通量上的测序速度和成本都优于 SMRT 平台，在准确率上也十分接近 NGS 和 SMRT 技术，被业界广泛看好应用于个性化精准医疗。目前纳米孔测序技术几乎被英国的 ONT 公司垄断，虽然国内诸如齐碳科技等公司，通过不断的努力研发出了国人自己的纳米孔测序仪，但是因为目前相关标准体系的空白导致该项技术和产品无法得到充分的、标准的评价，从而延缓我国在该项领域的发展速度。

以此制定一套针对“纳米孔测序技术的单分子测序仪性能评价方法”成为该行业发展亟待解决的问题。

(二) 主要技术要求

本文件规定了单分子基因测序仪质量评价的要求，描述了相应的试验方法。

本文件适用于基于单分子实时荧光测序法、单分子纳米孔链测序法、单分子纳米孔标签测序法，具有连续测序特征的单分子基因测序仪的质量评价。

本文件不适用于：

- 利用多个分立步骤进行非连续测序的单分子基因测序仪的质量评价；
- 利用共标签进行短序列连接的长片段测序的基因测序仪的质量评价。

(三) 国内外标准情况、与国际标准一致性程度情况

目前国内、国际上尚未有关于纳米孔测序技术的单分子测序仪的标准，产品的研发和验证只能参考二代高通量测序仪的行业标准（YY/T 1723-2020 高通量基因测序仪标准），该文件对高通量测序中所涉及的要求，譬如：测序读长和通量、碱基识别质量百分比、准确率、重复性等进行了详尽的叙述，但因为指标数据的制定是以高通量测序仪为基础，并不全部适用于纳米孔测序技术。不过可以以此作为参照，在根据纳米孔测序原理，设计出更适用的技术要求，以此填补该领域的空白。

(四) 与相关强制性标准、法律法规配套情况

无

(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：

成都齐碳泰科生物技术有限公司：QNome-3841hexDx

成都今是科技有限公司：Gseq500

安序源生物科技有限公司：AXP100-RS

牛津纳米孔科技有限公司（英国）：Grid ION

（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

不涉及

（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。其中，标准编制经费预算 10.0 万元；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