

推荐性国家标准

项目申报书

项目名称 : 病原微生物基因组参考数据库通用要求

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)

提出日期 : 2024年8月15日

一、基本信息

中文名称	病原微生物基因组参考数据库通用要求		
英文名称	General requirements for construction of pathogen genome database		
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

病原宏基因组测序（mNGS）技术因其检测时间短、分辨率高，能识别罕见、新发病原体引发的感染或者混合感染等优势，已经越来越广泛地用于临床疑难感染的辅助诊断。然而，由于目前尚缺乏高质量临床微生物基因组参考数据库等问题，部分程度上制约了该技术临床应用的进一步发展。制定病原微生物基因组参考数据库建设标准，能够为相关产品的研发提供指导，为监管提供支撑。本标准获得国家级科研项目：微生物科学数据管理与挖掘关键技术与应用（2021YFF0703800）支持。

目前，病原宏基因组高通量测序（metagenome next-generation sequencing, mNGS）技术已经从科研领域走向并广泛地应用于各种疑难感染病原微生物检测、新发突发传染病病因分析和溯源、毒力耐药基因检测等领域。mNGS 技术是无预设、无偏倚的测序，结果的分析报告依赖于对于测序序列与基因组参考数据库的比对，因此 mNGS 检测性能在很大程度上取决于生物信息学分析的分类算法组合，以及基因组参考数据库。中华医学会检验医学分会发布的《宏基因组测序病原微生物检测生物信息学分析规范化管理专家共识》中，建议满足临床检测的比对数据库，至少应包括微生物、人源及背景序列数据等；同时建议实验室应保证数据库稳定运行，及时补充新发病原体，提高数据库覆盖度。

然而，关于如何构建适用于 mNGS 技术的高质量临床微生物基因组参考数据库，尚缺少针对性的技术文件和共识。目前，国内外没有可以直接适用于 mNGS 的微生物基因组参考数据库，科研机构、临床实验室以及 mNGS 产品研发机构等，需要利用公共数据库中的基因组数据，自行构建用于比对的数据库。不同机构自建的参考数据库，所选取的微生物基因组数据的来源、质量控制标准、清洗流程及质量均不一致，可能会导致出现不同机构应用 mNGS 检测的结果参差不齐，可比性较差的情况。微生物基因组参考数据库的建设是一个复杂的过程，因此，应尽量形成一套公认的、详细的指导方案，并且在建设的过程中要考虑尽量保证准确、高效且对临床具有可操作性。

(二) 主要技术要求

本文件规定了病原微生物基因组参考数据库的要求。本文件适用于基于病原微生物基因组和宏基因组高通量测序方法，对人体样品中病原微生物进行分析的参考数据库。

本文件适用的测序原理包括单分子纳米孔链测序、可逆末端终止测序、联合探针锚定聚

合测序。

(三) 国内外标准情况、与国际标准一致性程度情况

目前，国内外尚无针对病原微生物基因组参考数据库建设的相关标准，以本项目核心专家为代表的我国领域专家在此方面进行过一系列的预研工作，发表过《病原宏基因组高通量测序生物信息学分析质量评价的研究现状与思考》和《高质量临床微生物基因组参考数据库构建的思考》等相关论著。中国科学院微生物所、中检院等单位联合立项《宏基因组数据处理和加工要求》项目，该标准的主要内容将主要针对宏基因组科学数据的管理、分析和利用提出相关要求，与病原微生物基因组测序数据的要求和流程有较大区别，仅能作为一些通用原则的参考。因此，本项目将结合中检院及中国科学院微生物研究所等合作单位过去几年积累数据资源及数据库建设经验，结合我国病原宏基因组分析需求与现状，制定相关标准。

(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

无

(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，其中差旅/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