

推荐性国家标准

项目申报书

项目名称 : 基于数字 PCR 的表皮生长因子受体 (EGFR) 基因突变丰度参考测量程序 第 2 部分: 外显子 21 点突变 L858R

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 : 202406

一、基本信息

中文名称	基于数字 PCR 的表皮生长因子受体（EGFR）基因突变丰度参考测量程序 第 2 部分：外显子 21 点突变 L858R		
英文名称	Reference measurement procedure for EGFR mutation fraction abundance by digital PCR - Part 2: Exon 21 single nucleotide variant L858R		
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	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		
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)		
主管部门	国家药品监督管理局（464）		

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

【立项必要性包括但不限于：经济社会和产业发展的需求；相关法律法规、政策规划的要求；标准实施后重大经济、社会、生态效益分析。项目可行性包括但不限于：产业发展情况；有关技术的成熟度和经济性分析；如果实施标准对企业生产经营成本影响较大，应进行综合成本分析；已经具备的研究基础和条件等】

根据世界卫生组织国际癌症研究机构（IARC）发布的 2020 年全球最新癌症负担数据，中国新发病例和死亡人数全球第一。2020 年中国新发癌症 457 万人，2022 年上升至 482 万。我国健康中国行动—癌症防治行动实施方案（2023—2030 年）指出，应加强癌症预防、筛查、早诊早治和科研攻关，集中优势力量在发病机制、防治技术、资源配置、政策保障等关键环节取得重点突破，有效减少癌症危害，为增进群众健康福祉、共建共享健康中国奠定良好基础。

表皮生长因子受体(EGFR)基因突变是东亚人群中非小细胞肺癌(NSCLC)最常见的驱动基因突变，发生率为 30%~40%。在非小细胞肺癌患者中检测 EGFR 基因的突变状态具有重要的临床意义，是决定患者是否能够应用 EGFR-TKI 治疗的先决条件。根据《中国非小细胞肺癌患者表皮生长因子受体基因突变检测专家共识(2016 版)》推荐，EGFR 敏感突变包括外显子 19 缺失突变(19del)和外显子 21 点突变(L858R)，以及双突变(19del/L858R, T790M/19del, T790M/L858R)和一些罕见突变(G719X, L861Q, S768I)；另外还应包括两个耐药突变，外显子 20 插入突变(20ins)和外显子 20 点突变(T790M)，近 90%的 EGFR 基因突变是 19 外显子缺失突变(19del)和 21 外显子点突变(L858R)。

数字 PCR 是一种核酸分子绝对定量技术，相较于传统荧光定量 PCR，数字 PCR 定量方法不依赖标准曲线，对抑制剂耐受性更强，特异性强且灵敏度高，因此在基因检测中拥有广阔的应用空间。

中国计量科学研究院针对 EGFR 基因突变检测，建立了 19del/L858R/T790M 基因突变数字 PCR 方法，并且作为参考测量方法已收录于国际检验医学溯源联合委员会（JCTLM)数据库。

因此，基于前期工作，制定表皮生长因子受体(EGFR)基因突变检测系列国家标准将为我国 EGFR 基因突变检测工作提供准确、可靠、统一的参考测量方

法,提高基因突变检测结果的准确性和可比性,为癌症筛查及治疗提供可靠数据。

(二) 主要技术要求

【包括范围和主要技术内容等,修订项目应说明拟修订的内容,与原标准相比的主要变化。】

范围:

本文件描述了基于数字 PCR 方法的表皮生长因子受体 (EGFR) 外显子 21 点突变 L858R 丰度参考测量程序的试剂和材料、仪器设备、测量过程及数据处理。

本文件适用于实验室建立和运行经测序确认包含 EGFR L858R 点突变的基因组及质粒 DNA 样本的基因突变丰度参考测量程序。

本文件不适用于 EGFR 未知基因突变的定量检测。

主要技术内容:

通用要求、试剂和材料、仪器设备、操作方法、数据处理等。

(三) 国内外标准情况、与国际标准一致性程度情况

【包括国内相关标准情况,与拟制定标准的关系,范围包含但不限于相关国家标准、行业标准、地方标准、团体标准和企业标准;有关国际标准化组织、有关国家或地区的相关标准情况、主要内容;拟制定标准拟采用或参照哪些国际国外标准,并对一致性进行描述。】

本方法目前收录于国际检验医学溯源联合委员会 (JCTLM)数据库。

暂未查到相关国际标准发布。

(四) 与相关强制性标准、法律法规配套情况

【包括国内有关强制性标准、法律法规情况,与拟制定标准的关系。】

无强制性标准,无冲突

(五) 标准所涉及的产品、过程或者服务目录

【应尽可能详细列出所规范的产品、过程或服务的名称或清单。大类产品可通过举例方式进行细化说明。比如家用和类似用途电器包括什么?】

参考方法,不涉及具体产品。

(六) 可能涉及的相关知识产权情况

【应尽可能列出可能涉及的知识产权情况，包括采用其他标准涉及的版权情况，标准涉及专利情况等。】

不涉及相关知识产权

(七) 征求国务院有关部门或关联 TC 意见的情况

【标准化对象如涉及国务院有关部门或关联 TC，应征求并提供相关部门（TC）的意见。】

该标准归口于 SAC/TC136，我单位作为 SAC/TC136 归口单位组织本标准的制定。

(八) 经费预算

【应包括制定标准所需经费总额、国拨补助经费、自筹经费的情况。】

1、总额：10 万元 2、资金来源情况：国家补贴 5 万元+标委会秘书处挂靠单位自筹 5 万； 3、成本构成：专家咨询费、会议费、起草费、资料费、审查费、差旅费、宣传培训费等。

(九) 项目进度安排

【标准进度一般按照标准制修订程序的各个阶段进行，应制定详细的工作计划，根据制修订周期细化组织起草、征求意见、技术审查等各阶段具体时间安排。】

标准计划 18 个月完成，详细工作计划如下：

标准起草 6 个月

标准验证 2 个月

征求意见 4 个月

意见处理 1 个月

技术审查 1 个月

材料完善、上报 1 个月

主管部门审核 3 个月

(十) 需要申报的其他事项

【需要废止或修订其他标准的建议，以及其他需要说明的事项】

无