



中华人民共和国医药行业标准

YY/T 1801—2021

胎儿染色体非整倍体 21 三体、18 三体和 13 三体检测试剂盒(高通量测序法)

Fetal trisomy 21, trisomy 18 and trisomy 13 of chromosomal aneuploidies
detection kit (high-throughput sequencing)

2021-12-06 发布

2023-05-01 实施

国家药品监督管理局 发布

目 次

前言	Ⅲ
1 范围	1
2 规范性引用文件	1
3 术语和定义	1
4 要求	1
5 试验方法	3
6 标签和使用说明书	3
7 包装、运输和贮存	3
附录 A (资料性附录) 高通量测序用外周血胎儿染色体非整倍体(T21、T18 和 T13)国家参考品	5
参考文献	13

前 言

本标准按照 GB/T 1.1—2009 给出的规则起草。

请注意本文件的某些内容可能涉及专利。本文件的发布机构不承担识别这些专利的责任。

本标准由国家药品监督管理局提出。

本标准由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)归口。

本标准起草单位:中国食品药品检定研究院、深圳华大生命科学研究院、广州市达瑞生物技术股份有限公司、东莞博奥木华基因科技有限公司、杭州贝瑞和康基因诊断技术有限公司、北京市医疗器械检验所。

本标准主要起草人:曲守方、陈芳、张艳艳、吴英松、黄铨飞、张建光、王瑞霞、黄杰。

胎儿染色体非整倍体 21 三体、18 三体和 13 三体检测试剂盒(高通量测序法)

1 范围

本标准规定了胎儿染色体非整倍体 21 三体、18 三体和 13 三体检测试剂盒(高通量测序法)的术语和定义、要求、试验方法、标签和使用说明书、包装、运输和贮存。

本标准适用于采用测序深度不足以准确检测单碱基变异的低深度全基因组高通量测序法进行胎儿染色体非整倍体 21 三体、18 三体和 13 三体检测的试剂盒。该试剂盒在临床上用于孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断。

本标准不适用于采用高深度目标片段测序法、单核苷酸多态性(SNP)位点测序法和甲基化基因位点测序法等其他高通量测序法进行胎儿染色体非整倍体 21 三体、18 三体和 13 三体检测的试剂盒。

2 规范性引用文件

下列文件对于本文件的应用是必不可少的。凡是注日期的引用文件,仅注日期的版本适用于本文件。凡是不注日期的引用文件,其最新版本(包括所有的修改单)适用于本文件。

GB/T 191 包装储运图示标志

GB/T 29791.2 体外诊断医疗器械 制造商提供的信息(标示) 第 2 部分:专业用体外诊断试剂

3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

3.1

低深度全基因组胎儿染色体非整倍体 21 三体、18 三体和 13 三体检测 fetal chromosomal aneuploidies for trisomy 21, trisomy 18 and trisomy 13 detection by low-coverage whole genome sequencing

检测孕妇外周血胎儿游离 DNA (cell-free fetal DNA, cffDNA), 进行胎儿染色体数目评价的技术。孕妇外周血游离 DNA 不经过处理或经过片段选择后进行文库构建, 采用低深度全基因组高通量测序法测序, 最后通过生物信息学分析数据获得染色体数目评价结果。如当对唐氏综合征胎儿的孕妇外周血游离 DNA 数据进行分析时, 其 21 号染色体游离 DNA 总数会有一定比例的升高, 采用生物信息学分析方法, 对 21 号染色体游离 DNA 片段数量进行统计, 与大量样本构成的参考集合相比较, 通过统计学算法即可实现评估胎儿 21 号染色体三体风险。该方法不能代替传统筛查中的开放式神经管缺陷筛查等。

3.2

染色体微缺失微重复 chromosomal microdeletion/microduplication

染色体的部分区域发生的小片段缺失或/和重复。

注: 本标准中微缺失微重复片段大小用单位 Mb 表示, 1 Mb 代表 1 000 000 bp 长度的片段。

4 要求

4.1 外观

试剂盒各组分应齐全、完整, 无液体渗漏。