



# 中华人民共和国国家标准

GB/T 45214—2025

## 人全基因组高通量测序数据质量评价方法

Data quality evaluation method of human whole genome sequencing

2025-01-24 发布

2026-02-01 实施

国家市场监督管理总局  
国家标准化管理委员会 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 缩略语 .....	3
5 质量要求 .....	4
6 评价方法 .....	6
附录 A (资料性) 人基因组标准品信息 .....	8
参考文献.....	9

## 前 言

本文件按照 GB/T 1.1—2020《标准化工作导则 第 1 部分：标准化文件的结构和起草规则》的规定起草。

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专利的责任。

本文件由国家药品监督管理局提出。

本文件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。

本文件起草单位：中国食品药品检定研究院、深圳华大智造科技股份有限公司、上海思路迪生物医学科技有限公司、因美纳(中国)科学器材有限公司、中国科学院北京基因组研究所(国家生物信息中心)、赛纳生物科技(北京)有限公司、深圳市海普洛斯生物科技有限公司、北京泛生子基因科技有限公司、深圳铭毅智造科技有限公司、深圳华大基因股份有限公司、北京市医疗器械检验研究院(北京市医用生物防护装备检验研究中心)、上海国际人类表型组研究院。

本文件主要起草人：李丽莉、赵霞、何庆仲、刘方芳、慈维敏、陈子天、陈实富、胡云富、伍建、彭继光、陈芳、王瑞霞、石乐明、丁国徽、黄杰。

# 人全基因组高通量测序数据质量评价方法

## 1 范围

本文件界定了人全基因组高通量测序数据质量的术语和定义,规定了质量要求,描述了相应的评价方法。

本文件适用于使用高通量基因测序技术对人类基因组 DNA 样本进行全基因组测序的数据质量评价。

本文件不适用于双脱氧链终止法测序[Sanger(桑格)测序]技术和单分子测序技术,以及人体样本的从头测序、单体型测序、人体肿瘤组织样本测序,也不适用于人类样本中含有的动物、植物、病毒、细菌、寄生虫等测序。

## 2 规范性引用文件

本文件没有规范性引用文件。

## 3 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

### 3.1

**人全基因组高通量测序 human whole genome sequencing**

对人类不同个体或群体进行全基因组测序。

注:包括人的 23 对染色体核酸序列、线粒体核酸序列。

### 3.2

**文库 library**

加上接头(已知序列的 DNA 片段)的待测序片段分子群。

注:通常按照是否依赖 PCR 扩增过程而构建,分成 PCR 文库(经过一定循环数的 PCR 扩增过程而构建的测序上机文库)和 PCR-free 文库(不依赖 PCR 扩增过程而直接构建的测序上机文库)。

### 3.3

**标签拆分率 barcode split rate or index split rate**

在多样本混合测序时,正确识别并分配标签的测序片段数占总测序片段数的百分比。

### 3.4

**碱基识别质量百分比 percentage of base call quality**

碱基识别质量在规定阈值以上的测序碱基个数占测序碱基总数的百分比。

注:通常以 Q20、Q30 等表示。

### 3.5

**GC 含量 GC content**

测序片段碱基中鸟嘌呤(Guanine,G)和胞嘧啶(Cytosine,C)的加和数量占有嘌呤碱基[腺嘌呤(Adenine,A)和鸟嘌呤]和嘧啶碱基[胸腺嘧啶(Thymine,T)和胞嘧啶]总数量的百分比。