



中华人民共和国医药行业标准

YY/T 1946—2024

肿瘤组织基因突变检测试剂盒 (高通量测序法)

Gene mutation in tumor tissue detection kit
(high-throughput sequencing)

2024-09-29 发布

2025-10-15 实施

国家药品监督管理局 发布

目 次

前言	III
引言	IV
1 范围	1
2 规范性引用文件	1
3 术语和定义	1
4 缩略语	2
5 要求和试验方法	3
6 标签和使用说明书	7
7 包装、运输和贮存	7
附录 A (资料性) 第二代 EGFR/ALK/MET 基因突变检测国家参考品	8
附录 B (资料性) 第二代 KRAS/NRAS/BRAF/PIK3CA 基因突变检测国家参考品	13
附录 C (资料性) 肿瘤突变负荷国家参考品	16
附录 D (资料性) 微卫星不稳定性(MSI)检测国家参考品	19
附录 E (资料性) 试验过程中的关键注意事项	22
附录 F (资料性) 试剂盒设计开发中的阳性判断值研究和性能评价方法	23
参考文献	25

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。

本文件由医用高通量测序标准化技术归口单位归口。

本文件起草单位：北京吉因加医学检验实验室有限公司、中国食品药品检定研究院、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）、北京协和医院、中国医学科学院肿瘤医院、复旦大学附属肿瘤医院、南京世和基因生物技术股份有限公司、臻悦生物科技江苏有限公司、厦门飞朔生物技术有限公司、上海思路迪生物医学科技有限公司、北京优迅医疗器械有限公司。

本文件主要起草人：易鑫、贾峥、王瑞霞、梁智勇、应建明、周晓燕、邵阳、郑杉、陈琰、关丽、单光宇、易玉婷、楚玉星、苑富强、于婷、曲守方、黄杰。

引 言

本文件中的肿瘤组织基因突变检测试剂盒(高通量测序法)是指将核酸片段转化为可测序文库的试剂盒,它的组成主要包括脱氧核糖核苷三磷酸、连接酶、聚合酶、接头、引物、探针等。

需要重点强调的是,体外诊断检测系统是可完成从样本处理到最终结果报告所有阶段的组合。例如,肿瘤组织基因突变检测(高通量测序法)检测系统除了包括本文件所指的试剂盒以外,还包括核酸提取试剂盒、基因测序仪、测序试剂、数据分析软件等部分,在设计开发和验证时,需采用完整、确定的检测系统进行分析性能评估,完成对检测系统各部分的评价。

在临床应用过程中,随着技术发展、临床研究的深入,使得建库方法、数据分析软件、数据库等存在更新的需求,建议开发者在对产品设计、生产工艺及质量控制等不断深入理解的基础上,主动对已上市产品进行持续改进和创新。根据体外诊断试剂生产质量管理相关要求,当上述变化可能影响产品安全性、有效性时,需评价变化可能带来的风险,必要时采取措施将风险降至可接受水平,同时需符合相关法规的要求。

本文件基于高通量测序技术应用和验证数据而制定,供体外诊断试剂的制造商和医学检验实验室等使用。

肿瘤组织基因突变检测试剂盒 (高通量测序法)

1 范围

本文件界定了肿瘤组织基因突变检测试剂盒(高通量测序法)(以下简称“试剂盒”)的术语和定义,规定了相关要求、标签和使用说明书以及包装、运输和贮存,并描述了相应的试验方法。

本文件适用于使用基于探针捕获法或多重 PCR 法的高通量测序的试剂盒,该试剂盒用于检测肿瘤患者的福尔马林固定石蜡包埋(FFPE)组织样本中的单核苷酸变异(SNVs)、插入缺失变异(Indels)、拷贝数变异(CNAs)、基因融合(Fusions)、肿瘤突变负荷(TMB)和(或)微卫星不稳定性(MSI)。本文件也适用于肿瘤组织-对照样本配对检测的试剂盒。

本文件不适用于采用全外显子组测序以及采用单分子测序技术进行肿瘤基因突变检测的试剂盒。

注:对照样本可能是全血或癌旁组织样本,主要用于区分肿瘤 FFPE 组织样本检测中的胚系突变。

2 规范性引用文件

下列文件中的内容通过文中的规范性引用而构成本文件必不可少的条款。其中,注日期的引用文件,仅该日期对应的版本适用于本文件;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

高通量测序 **high-throughput sequencing**

区别于传统双脱氧(Sanger)测序,一种能够一次并行对大量核酸分子进行平行序列测定的技术,通常一次测序反应能产出不低于 100Mb 的测序数据。

[来源:GB/T 40664—2021, 3.8]

3.2

单核苷酸变异 **single-nucleotide variants; SNVs**

基因组上同一位置单个核苷酸碱基替换所产生的变异类型。

3.3

插入缺失变异 **insertion and deletion alterations; Indels**

基因组中插入或缺失一个或多个碱基所产生的变异类型。

注:通常指 1 个~50 个碱基。