



中华人民共和国国家标准

GB/T 37872—2019

目标基因区域捕获质量评价通则

Guidelines for validation of next-generation target region sequencing

2019-08-30 发布

2019-08-30 实施

国家市场监督管理总局
中国国家标准化管理委员会 发布

前 言

本标准按照 GB/T 1.1—2009 给出的规则起草。

本标准由国家标准物质研究中心提出并归口。

本标准起草单位：深圳华大生命科学研究院(原深圳华大基因研究院)、中国计量科学研究院、深圳华大智造科技有限公司、深圳华大基因科技有限公司、深圳华大临床检验中心有限公司、艾吉泰康生物科技(北京)有限公司。

本标准主要起草人：耿春雨、王晶、傅书锦、郝世杰、刘心、蒋慧、牛春艳、蔡万世、李雅乔、杜佳婷、李倩一、李岱怡、谢强、唐美芳、刘继龙、王瑞超。

目标基因区域捕获质量评价通则

1 范围

本标准规定了基于液相捕获技术的目标基因区域捕获质量评价的术语和定义、质量要求和评价方法。

本标准适用于应用高通量基因测序对人类基因组 DNA 样本进行目标基因区域捕获的质量评价。
本标准不适用于单分子测序。

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 29859—2013 生物信息学术语

3 术语和定义、缩略语

3.1 术语和定义

GB/T 29859—2013 界定的以及下列术语和定义适用于本文件。为了便于使用,以下重复列出了 GB/T 29859—2013 中的某些术语和定义。

3.1.1

测序 sequencing

测定氨基酸或者核苷酸序列的过程。

[GB/T 29859—2013,定义 2.4.13]

3.1.2

外显子 exon

真核生物基因的一部分,在剪接后会被保留在成熟核糖核酸分子中的序列。

[GB/T 29859—2013,定义 2.2.8]

3.1.3

内含子 intron

真核生物基因的一部分,在剪接后未被保留在成熟核糖核酸分子中的序列。

[GB/T 29859—2013,定义 2.2.20]

3.1.4

胚系突变 germline mutation

遗传自父本、母本或者在胚胎形成时期产生的基因突变。

3.1.5

体细胞突变 somatic mutation

发生于胚胎形成时期之后,只存在于特定组织部分细胞中的细胞特异性突变。