



# 中华人民共和国国家标准

GB/T 35537—2017

---

## 高通量基因测序结果评价要求

Requirements of the high-throughput gene sequencing result evaluation

2017-12-29 发布

2018-07-01 实施

---

中华人民共和国国家质量监督检验检疫总局  
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。

本标准由全国生化检测标准化技术委员会(SAC/TC 387)提出并归口。

本标准起草单位:深圳华大基因研究院、广东省标准化研究院、广东产品质量监督检验研究院、深圳华大基因科技有限公司、中国食品药品检定研究院。

本标准主要起草人:杨焕明、徐讯、蒋慧、章文蔚、席凤、王娟、谭嘉力、谢强、杜佳婷、李倩一、李岱怡、程磊、于竞、胡葳、黄杰、宋祚锬、张娟。

# 高通量基因测序结果评价要求

## 1 范围

本标准规定了高通量基因测序结果评价要求涉及的术语和定义、高通量基因测序结果评价的评价指标和判定依据。

本标准适用于非单分子测序的基于 DNA 序列研究的连接酶法测序和聚合酶法测序的结果评价。

## 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 30989 高通量基因测序技术规程

## 3 术语和定义及缩略语

### 3.1 术语和定义

GB/T 30989 界定的以及下列术语和定义适用于本文件。

#### 3.1.1

**高通量基因测序结果 high-throughput gene sequencing result**

测序仪器所产生的数据结果,又称为测序结果。

#### 3.1.2

**测序平均长度 average read length of sequencing**

测序仪器单次测序能达到的平均读长。

注:通常以碱基数表示。

#### 3.1.3

**测序通量 sequencing throughput**

测序仪器单次测序可获得的序列数量。

注:通常以序列数(Reads)表示。

#### 3.1.4

**碱基测序准确率 sequencing accuracy**

对已知序列的参考品进行测序,经过碱基识别后比对到已知序列上,统计比对正确的碱基数占测序获得的总碱基数比例。

#### 3.1.5

**聚合酶法测序 sequencing by synthesis**

基于碱基互补原理,在聚合酶参与下的基因测序方法。

#### 3.1.6

**连接酶法测序 sequencing by ligation**

基于碱基互补原理,在连接酶参与下的基因测序方法。