



中华人民共和国医药行业标准

YY/T 1865—2022

BRCA 基因突变检测试剂盒及数据库通用 技术要求（高通量测序法）

General technical requirements for BRCA mutation detection kit and database

(High-throughput sequencing)

2022-10-17 发布

2023-10-01 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 试剂盒要求	2
5 数据库的数据构成	3
6 数据库的数据规范	4
7 数据库的数据管理	6
8 解读标准	6
附录 A (资料性) BRCA 基因突变国家参考品	8
附录 B (资料性) BRCA 基因解读规则示例	10
附录 C (资料性) BRCA 数据库	15
参考文献	17

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、广州市达瑞生物技术股份有限公司、北京市医疗器械检验研究院、北京吉因加科技有限公司、深圳华大基因股份有限公司、上海思路迪生物医学科技有限公司、厦门艾德生物医药科技股份有限公司、北京泛生子基因科技有限公司、广州燃石医学检验所有限公司、福建和瑞基因科技有限公司。

本文件主要起草人：曲守方、杨梦、杨学习、李达、易玉婷、王文靖、马静、李旭超、黄伟伟、汪浩、白健、邵康、李士森、吴英松、于婷、张文新、黄杰。

BRCA 基因突变检测试剂盒及数据库通用 技术要求(高通量测序法)

1 范围

本文件规定了 BRCA 基因突变检测试剂盒及数据库的试剂盒要求、数据库的数据构成、数据库的数据规范、数据库的数据管理和解读标准。

本文件适用于 BRCA 基因胚系突变检测试剂盒、BRCA 基因突变检测数据库和 BRCA 基因突变解读的质量控制。

本文件不适用于 BRCA 基因体细胞突变检测以及双脱氧法(Sanger)对 BRCA 基因突变进行检测。

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 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

BRCA 基因突变检测数据库 BRCA variant database

基于针对乳腺癌易感基因(breast cancer susceptibility gene, BRCA)进行高通量测序的测序数据,使用规定的流程进行分析,并对突变结果进行解读,将检测到的变异分为致病、可能致病、意义未明、可能良性和良性 5 类,将测序数据、突变信息、解读结果等信息汇总在一起形成的数据库。

3.2

编码序列 coding sequence

编码一段蛋白产物的序列,始于起始密码子,终于终止密码子。

[来源:GB/T 34798—2017,3.2]

3.3

测序深度 depth of sequencing

待测样本中某个指定的核苷酸被检测的次数。

[来源:GB/T 30989—2014,3.31]

3.4

FASTQ 格式 FASTQ format

FASTQ 是基于文本的、保存生物序列(通常是核酸序列)和其测序质量信息的、每四行表示一条序列的标准格式。

[来源:GB/T 35890—2018,3.9]