



# 中华人民共和国国家标准

GB/T 35533—2017

---

## 染色体异常检测基因芯片 通用技术要求

General technical requirement for chromosomal  
abnormality detection microarray

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

中 华 人 民 共 和 国  
国 家 标 准  
染色体异常检测基因芯片  
通用技术要求

GB/T 35533—2017

\*

中国标准出版社出版发行  
北京市朝阳区和平里西街甲2号(100029)  
北京市西城区三里河北街16号(100045)

网址: [www.spc.org.cn](http://www.spc.org.cn)

服务热线: 400-168-0010

2018年1月第一版

\*

书号: 155066·1-59144

版权专有 侵权必究

## 前 言

本标准按照 GB/T 1.1—2009 给出的规则起草。

本标准由全国生物芯片标准化技术委员会(SAC/TC 421)提出并归口。

本标准起草单位:博奥生物集团有限公司、清华大学、北京大学第三医院、中国计量科学研究院、北京博奥晶典生物科技有限公司、北京博奥医学检验所有限公司、深圳市第三人民医院。

本标准主要起草人:孙义民、郭弘妍、王辉、王亚辉、邓涛、许俊泉、张川、单万水、王晶、乔杰、邢婉丽、程京。

# 染色体异常检测基因芯片 通用技术要求

## 1 范围

本标准规定了染色体异常检测基因芯片的术语和定义、检测样品、产品声明、芯片要求、结果报告、检测服务认可等要求。

本标准适用于人体染色体异常检测基因芯片产品及服务。

## 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 27990 生物芯片基本术语

GB/T 28639 DNA 微阵列芯片通用技术条件

## 3 术语、定义和缩略语

### 3.1 术语和定义

GB/T 27990 界定的以及下列术语和定义适用于本文件。

#### 3.1.1

**拷贝数变异 copy number variation; CNV**

基因组发生的亚显微水平的重复和缺失,一般为长度 1 kb 以上的核苷酸片段增加或者减少,可以根据其生物学意义划分为致病性、良性及意义未知。

#### 3.1.2

**芯片比较基因组杂交 array-based comparative genomic hybridization; aCGH**

将探针固定在基片上,待检基因组 DNA 与对照基因组 DNA 进行不同荧光素标记后,在芯片上进行共杂交,可以显示出待测基因组 DNA 相对于对照基因组 DNA 的拷贝数变异(CNV)。

#### 3.1.3

**杂合性缺失 loss of heterozygosity; LOH**

一对同源染色体上相同基因座的两个等位基因中的一个出现部分或全部核苷酸序列缺失。

### 3.2 缩略语

下列缩略语适用于本文件。

FISH: 荧光原位杂交 (fluorescence in situ hybridization)

## 4 检测样品

### 4.1 样品的类型

应明确可检测的样品类型,如外周血、滤纸干血片、组织、脐带血、绒毛膜组织、羊水、胎儿流产组织、