



中华人民共和国医药行业标准

YY/T 1657—2019

胚胎植入前染色体非整倍 体检测试剂盒(测序法)

Preimplantation chromosomal aneuploidies detection kits (Sequencing)

2019-07-24 发布

2020-08-01 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 命名和分类	2
5 要求	2
6 试验方法	3
7 标签和使用说明书	3
8 包装、运输、贮存	3
附录 A (资料性目录) 胚胎植入前染色体非整倍体国家参考品说明	5
参考文献	9

前 言

本标准按照 GB/T 1.1—2009 给出的规则起草。

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这些专利的责任。

本标准由国家药品监督管理局提出。

本标准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。

本标准起草单位:中国食品药品检定研究院、深圳华大生命科学研究院、苏州贝康医疗器械有限公司、中山大学达安基因股份有限公司、北京市医疗器械检验所、北京中仪康卫医疗器械有限公司、杭州贝瑞和康基因诊断技术有限公司。

本标准主要起草人:黄杰、刘萍、梁波、高旭年、付岳、冯涛、张建光、曲守方、于婷、陈芳。

胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂盒(测序法)

1 范围

本标准规定了胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂盒(测序法)的命名和分类、技术要求、试验方法、标签和使用说明书、包装、运输和贮存等。

本标准适用于通过低深度高通量基因测序检测植入前胚胎是否有染色体非整倍体以及大片段缺失、重复异常,从而选择正常的胚胎进行植入的胚胎植入前检测试剂盒的质量控制。胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂盒一般包括全基因组扩增、文库构建试剂组分,可包含高通量测序试剂。如胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂盒内不含有高通量测序试剂组分,由制造商说明或指定配套高通量测序试剂盒。

本标准适用于应用于临床筛查的胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂盒。

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 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

胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂 **preimplantation chromosomal aneuploidies detection reagents**

在体外受精-胚胎移植过程中,采集胚胎部分细胞,使用胚胎植入前染色体非整倍体检测试剂对获取的细胞进行全基因组扩增,对扩增产物进行文库构建、全基因组高通量测序,将测序结果进行统计学信息分析,从而判断胚胎的染色体是否为非整倍体。

3.2

有效数据量 **effective reads**

高通量测序所获得的数据通过质控、比对、去重复后比对到基因组上唯一位置,能够用于分析的有效序列(reads)数量。

注:本标准中有效数据量的单位词头用M表示,1M代表1 000 000。

3.3

基因组覆盖率 **genome coverage**

高通量测序获得的有效数据覆盖基因组的物理长度占参考基因组总长度的比例。

3.4

拷贝数变异 **copy number variation**

基因组上发生的缺失或者重复。