



中华人民共和国国家标准

GB/T 40664—2021

用于高通量测序的核酸类样本 质量控制通用要求

General requirements for high-throughput sequencing
technologies of detecting nucleic acid samples

2021-10-11 发布

2022-05-01 实施

国家市场监督管理总局
国家标准化管理委员会 发布

目 次

前言	III
引言	IV
1 范围	1
2 规范性引用文件	1
3 术语和定义	1
4 质量控制要求	2
4.1 通用要求	2
4.2 基因组 DNA 核酸类样本质量要求	3
4.3 总 RNA 核酸类样本质量要求	3
5 质量检测方法	3
5.1 主要设备和仪器	3
5.2 核酸类样本质量检测方法	4
附录 A (资料性) 核酸类样本完整性检测示例图	5

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。

本文件由全国生物样本标准化技术委员会(SAC/TC 559)提出并归口。

本文件起草单位：深圳华大生命科学研究院、中国计量科学研究院、深圳华大智造科技股份有限公司、青岛华大基因研究院、深圳华大基因股份有限公司、上海生物芯片有限公司、广州中医药大学第二附属医院(广东省中医院)、湖北国际旅行卫生保健中心(武汉海关口岸门诊部)。

本文件主要起草人：祝珍珍、王晶、苏小珊、耿春雨、李倩一、陈芳、刘心、谢泽宇、陈利、牛春艳、黄翔、张小燕、许靖曼、陈曲波、龚睿、王鹏、周艳、孙静、曾璇。

引 言

随着高通量测序技术的不断发展和广泛应用,越来越多种类的核酸样本被用于高通量测序,从而在 DNA 和 RNA 的分子水平来揭示不同物种间核酸序列的差异以及特定生物学过程和疾病发生过程中的分子机理。由于核酸样本的质量会对高通量测序的数据结果产生直接影响,因此制定用于高通量测序的核酸类样本质量控制的通用要求就显得尤为紧迫和重要,从而保证高通量测序的核酸样本具备达标的质量,进而得到可靠的测序数据,避免信息错误和信息丢失等情况的出现。

本文件是基于高通量测序技术应用和验证数据而制定,规定了多种高通量测序类型的核酸样本准入要求,从而提高测序的成功率及准确性,对于规范整个高通量测序市场起到了重要作用。

用于高通量测序的核酸类样本 质量控制通用要求

1 范围

本文件规定了用于高通量测序的基因组 DNA 以及总 RNA 核酸类样本的质量控制通用要求,包括样本检测的术语和定义、质量控制要求、质量检测方法。

本文件适用于从新鲜血液、唾液、动植物组织、细胞培养液以及菌液等样本中提取的真核生物和原核生物的基因组 DNA 和总 RNA 样本。

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 30989 高通量基因测序技术规程
- GB/T 35537 高通量基因测序结果评价要求
- GB/T 37864 生物样本库质量和能力通用要求

3 术语和定义

GB/T 30989 和 GB/T 35537 界定的以及下列术语和定义适用于本文件。

3.1

脱氧核糖核酸 deoxyribonucleic acid; DNA

带有遗传信息的生物大分子。由四种主要的脱氧核苷酸(脱氧单磷酸腺嘌呤 dAMP、脱氧单磷酸鸟嘌呤 dGMP、脱氧单磷酸胞嘧啶 dCMP 和脱氧单磷酸胸腺嘧啶 dTMP)通过 3',5'-磷酸二酯键连接而成。

注:它们的组成和排列不同,显示出不同的生物功能,如:编码功能、复制和转录的调控功能等。

3.2

核糖核酸 ribonucleic acid; RNA

核酸的一类。由核苷酸通过 3',5'-磷酸二酯键连接而成的多聚体。

注:不同种类的 RNA 链长不同,行使各式各样的生物功能,如与蛋白质生物合成有关的 RNA 有信使 RNA(messenger RNA, mRNA)、转运 RNA(transfer RNA, tRNA)和核糖体 RNA(ribosome RNA, rRNA);与转录后加工有关的 RNA 有核小 RNA(small nuclear RNA, snRNA)、核仁小 RNA(small nucleolar RNAs, snoRNAs);与生物调控有关的 RNA 有微 RNA(microRNAs, miRNA)、干扰小 RNA(small interfering RNA, siRNA)等。

3.3

核糖体 RNA ribosome RNA; rRNA

生物细胞中主要的核糖核酸之一,是一种具有催化能力的核糖酶。

注:其单独存在时不能如其他核糖核酸那样发挥作用,仅在与多种核糖体蛋白质共同构成核糖体(一种无膜细胞器)后才能执行其功能,是含量最高的一种 RNA。原核生物的核糖体所含的 rRNA 有 5S、16S 及 23S 三种。真