

高通量测序用外周血胎儿染色体拷贝数变异国家参考品

National reference materials of fetal chromosomal copy number variants in peripheral blood for Next generation sequencing

【类别】体外诊断试剂参考品

【批号】360048-202201

【性状】血浆样本

【用途】本参考品原料系细胞系样本提取基因组 DNA 打断后产物与正常人血浆混合，用于外周血胎儿染色体拷贝数变异检测试剂盒的性能评价，适用于基于二代测序方法的低深度全基因组测序法。（注：其他方法学产品用户需自行证明其适用性）

【组成和规格】110 支/套，1.2 mL/支，具体包含为：

阳性参考品：15%和 10%浓度各 27 个样本，共 54 个样本；

检测限参考品：5%浓度和 3.5%浓度各 27 个样本，共 54 个样本；

阴性参考品：染色体正常阴性样本 2 个。

具体组成如下：

序号	标签标识	异常片段大小	参考品性质
1	1-22q11.21 del-15%	2.2Mb	阳性参考品
2	2-22q11.21 del-10%	2.2Mb	阳性参考品
3	3-22q11.21 del-5%	2.2Mb	检测限参考品
4	4-22q11.21 del-3.5%	2.2Mb	检测限参考品
5	5-1p36.33 del-1-15%	3.2Mb	阳性参考品
6	6-1p36.33 del-1-10%	3.2Mb	阳性参考品
7	7-1p36.33 del-1-5%	3.2Mb	检测限参考品
8	8-1p36.33 del-1-3.5%	3.2Mb	检测限参考品
9	9-1p36.33 del-2-15%	4.5Mb	阳性参考品
10	10-1p36.33 del-2-10%	4.5Mb	阳性参考品
11	11-1p36.33 del-2-5%	4.5Mb	检测限参考品
12	12-1p36.33 del-2-3.5%	4.5Mb	检测限参考品
13	13-1p36.33 del-3-15%	7.9Mb	阳性参考品
14	14-1p36.33 del-3-10%	7.9Mb	阳性参考品
15	15-1p36.33del-3-5%	7.9Mb	检测限参考品

序号	标签标识	异常片段大小	参考品性质
16	16-1p36.33 del-3-3.5%	7.9Mb	检测限参考品
17	17-15q11.2 del-1-15%	5.9Mb	阳性参考品
18	18-15q11.2 del-1-10%	5.9Mb	阳性参考品
19	19-15q11.2 del-1-5%	5.9Mb	检测限参考品
20	20-15q11.2 del-1-3.5%	5.9Mb	检测限参考品
21	21-15q11.2 del-2-15%	4.9Mb	阳性参考品
22	22-15q11.2 del-2-10%	4.9Mb	阳性参考品
23	23-15q11.2 del-2-5%	4.9Mb	检测限参考品
24	24-15q11.2 del-2-3.5%	4.9Mb	检测限参考品
25	25-15q11.2 del-3-15%	6.0Mb	阳性参考品
26	26-15q11.2 del-3-10%	6.0Mb	阳性参考品
27	27-15q11.2 del-3-5%	6.0Mb	检测限参考品
28	28-15q11.2 del-3-3.5%	6.0Mb	检测限参考品
29	29-15q11.2 dup-1-15%	6.2Mb	阳性参考品
30	30-15q11.2 dup-1-10%	6.2Mb	阳性参考品
31	31-15q11.2 dup-1-5%	6.2Mb	检测限参考品
32	32-15q11.2 dup-1-3.5%	6.2Mb	检测限参考品
33	33-15q11.2 dup-2-15%	7.5Mb	阳性参考品
34	34-15q11.2 dup-2-10%	7.5Mb	阳性参考品
35	35-15q11.2 dup-2-5%	7.5Mb	检测限参考品
36	36-15q11.2 dup-2-3.5%	7.5Mb	检测限参考品
37	37-5p15.2 del-15%	9.9Mb	阳性参考品
38	38-5p15.2 del-10%	9.9Mb	阳性参考品
39	39-5p15.2 del-5%	9.9Mb	检测限参考品
40	40-5p15.2 del-3.5%	9.9Mb	检测限参考品
41	41-4p16.3 del-15%	3.8Mb	阳性参考品
42	42-4p16.3 del-10%	3.8Mb	阳性参考品
43	43-4p16.3 del-5%	3.8Mb	检测限参考品
44	44-4p16.3 del-3.5%	3.8Mb	检测限参考品
45	45-18p11.21 del-15%	13.2Mb	阳性参考品
46	46-18p11.21 del-10%	13.2Mb	阳性参考品
47	47-18p11.21 del-5%	13.2Mb	检测限参考品
48	48-18p11.21 del-3.5%	13.2Mb	检测限参考品
49	49-17p12 del-1-15%	4.8Mb	阳性参考品
50	50-17p12 del-1-10%	4.8Mb	阳性参考品
51	51-17p12 del-1-5%	4.8Mb	检测限参考品
52	52-17p12 del-1-3.5%	4.8Mb	检测限参考品
53	53-17p12 del-2-15%	2.9Mb	阳性参考品

序号	标签标识	异常片段大小	参考品性质
54	54-17p12 del-2-10%	2.9Mb	阳性参考品
55	55-17p12 del-2-5%	2.9Mb	检测限参考品
56	56-17p12del-2-3.5%	2.9Mb	检测限参考品
57	57-17p12 del-3-15%	3.6Mb	阳性参考品
58	58-17p12 del-3-10%	3.6Mb	阳性参考品
59	59-17p12 del-3-5%	3.6Mb	检测限参考品
60	60-17p12 del-3-3.5%	3.6Mb	检测限参考品
61	61-7q11.23 del-1-15%	1.4Mb	阳性参考品
62	62-7q11.23 del-1-10%	1.4Mb	阳性参考品
63	63-7q11.23 del-1-5%	1.4Mb	检测限参考品
64	64-7q11.23del-1-3.5%	1.4Mb	检测限参考品
65	65-7q11.23 del-2-15%	1.4Mb	阳性参考品
66	66-7q11.23 del-2-10%	1.4Mb	阳性参考品
67	67-7q11.23 del-2-5%	1.4Mb	检测限参考品
68	68-7q11.23 del-2-3.5%	1.4Mb	检测限参考品
69	69-6p22.3 del-15%	4.4Mb	阳性参考品
70	70-6p22.3 del-10%	4.4Mb	阳性参考品
71	71-6p22.3 del-5%	4.4Mb	检测限参考品
72	72-6p22.3 del-3.5%	4.4Mb	检测限参考品
73	73-16q12.1 del-15%	8.7Mb	阳性参考品
74	74-16q12.1 del-10%	8.7Mb	阳性参考品
75	75-16q12.1 del-5%	8.7Mb	检测限参考品
76	76-16q12.1 del-3.5%	8.7Mb	检测限参考品
77	77-T21-1-15%	33.1Mb	阳性参考品
78	78-T21-1-10%	33.1Mb	阳性参考品
79	79-T21-1-5%	33.1Mb	检测限参考品
80	80-T21-1-3.5%	33.1Mb	检测限参考品
81	81-T21-2-15%	29.8Mb	阳性参考品
82	82-T21-2-10%	29.8Mb	阳性参考品
83	83-T21-2-5%	29.8Mb	检测限参考品
84	84-T21-2-3.5%	29.8Mb	检测限参考品
85	85-Xp22.33 del-1-15%	55.6Mb	阳性参考品
86	86-Xp22.33 del-1-10%	55.6Mb	阳性参考品
87	87-Xp22.33 del-1-5%	55.6Mb	检测限参考品
88	88-Xp22.33 del-1-3.5%	55.6Mb	检测限参考品
89	89-Xp22.33 del-2-15%	3.2Mb	阳性参考品
90	90-Xp22.33 del-2-10%	3.2Mb	阳性参考品
91	91-Xp22.33 del-2-5%	3.2Mb	检测限参考品

序号	标签标识	异常片段大小	参考品性质
92	92-Xp22.33 del-2-3.5%	3.2Mb	检测限参考品
93	93-17p12 del-4-15%	2.8Mb	阳性参考品
94	94-17p12 del-4-10%	2.8Mb	阳性参考品
95	95-17p12 del-4-5%	2.8Mb	检测限参考品
96	96-17p12 del-4-3.5%	2.8Mb	检测限参考品
97	97-正常样本-1-15%	正常	阴性参考品
98	98-正常样本-2-15%	正常	阴性参考品
99	99-18p 缺失综合征-15%	13.2Mb	阳性参考品
100	100-18p 缺失综合征-10%	13.2Mb	阳性参考品
101	101-18p 缺失综合征-5%	13.2Mb	检测限参考品
102	102-18p 缺失综合征-3.5%	13.2Mb	检测限参考品
103	103-Jacobsen 综合征-15%	8.3Mb	阳性参考品
104	104-Jacobsen 综合征-10%	8.3Mb	阳性参考品
105	105-Jacobsen 综合征-5%	8.3Mb	检测限参考品
106	106-Jacobsen 综合征-3.5%	8.3Mb	检测限参考品
107	107-22q11.21 del-15%	2.8Mb	阳性参考品
108	108-22q11.21 del-10%	2.8Mb	阳性参考品
109	109-22q11.21 del-5%	2.8Mb	检测限参考品
110	110-22q11.21 del-3.5%	2.8Mb	检测限参考品

【使用方法和要求】

1. 按照各胎儿染色体拷贝数变异高通量测序检测试剂盒推荐提取方法取出适量血浆提取 DNA，后续操作按照各胎儿染色体拷贝数变异高通量测序检测试剂盒的说明书进行。
2. 要求不同高通量测序检测试剂盒进行测序文库制备时，本套参考品建库失败率应不大于 1%，达到下列技术指标：
 - 1) 阳性参考品符合率：
 - a. 15%胎儿浓度阳性参考品要求检出率达到 100%。
 - b. 异常片段大小大于 2.0M 的 10%浓度阳性参考品要求检出率应不低于 90%；异常片段大小小于等于 2.0M 的 10%浓度阳性参考品可检出或不检出。
 - 2) 检测限：

a. 异常片段大小大于 3.0M 的 5% 浓度检测限参考品要求检出率应不低于 85%，异常片段大小小于等于 3.0M 的 5% 浓度检测限参考品要求检出率应不低于 50%。

b. 异常片段大小大于 3.0M 的 3.5% 浓度检测限参考品要求检出率应不低于 50%，异常片段大小小于等于 3.0M 的 3.5% 浓度检测限参考品要求可检出或不检出。

3) 阴性参考品符合率：阴性参考品应不得检出 T21、T18 和 T13 阳性和异常拷贝数变异。

4) 重复性：使用同一批次试剂盒进行三次重复实验，三次实验结果均应满足 1) -3) 的检测要求。

【包装】 冻存管

【贮藏】 血浆样本置于 -70℃ 以下保存。

【注意事项】

1. PCR 操作按照分区进行，使用带滤芯的枪头吸取，防止污染。应避免剧烈震荡。

2. 应于 -70℃ 储存，避免反复冻融。

3. 本参考品含有人源样本，原料采用批准的检测试剂检测，HBsAg、HCV 抗体、HIV-1/2 抗体为阴性。但目前为止还没有任何一种方法能够完全保证人血源产品不传播病原体，因此应将这些组分作为潜在的传染源对待，操作应按实验室安全管理条例执行。

4. 本次血浆使用的是正常孕妇血浆，胎儿浓度直接使用参考品标示的浓度，不建议企业按照自行建立的定量方法进行胎儿浓度百分比的定量。在针对性染色体 X 检测中存在胎儿 Y 染色体的序列。

5. 因参考品基质血浆为多人份混合，本参考品不适合于采用母子配对方式进行 SNP 位点检测判定是否有拷贝数变异存在的产品的评价。

【有效期】 国家药品标准物质一般不设具体有效期，按照规定条

件保存的标准物质，在中国食品药品检定研究院发布停用通知前有效；
或写明具体日期。

【技术咨询电话】 010-67095647

*注：

协作单位

深圳华大基因股份有限公司
北京博奥晶典生物技术有限公司
北京优迅医疗器械有限公司
安诺优达基因科技（北京）有限公司
杭州贝瑞和康基因诊断技术有限公司
广州市达瑞生物技术股份有限公司
北京博昊云天科技有限公司

本标准未经批准，说明书仅供参考。

声 明:

1. 请按本品说明书规定使用,若作他用,用户须自行证明适用性;
2. 因用户使用或储存不当所引起的损害或投诉,用户自行承担相关责任;
3. 用户收到本品后应立即核对品种、数量、包装等,若出现质量、数量等不符,相关赔偿只限于标准物质本身,不涉及其他任何损失。

本标准未经批准,说明书仅供参考。