



# 中华人民共和国医药行业标准

YY/T 1800—2021

---

## 耳聋基因突变检测试剂盒

Deafness gene mutations testing kit

2021-09-06 发布

2023-03-01 实施

---

国家药品监督管理局 发布

## 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、河南省医疗器械检验所、深圳华大智造科技有限公司、广州市达瑞生物技术股份有限公司、山东英盛生物技术有限公司、广州凯普医药科技有限公司、中生北控生物科技股份有限公司、广州市金圻睿生物科技有限责任公司、北京博晖创新生物技术股份有限公司。

本标准主要起草人：于婷、张娟丽、邹婧、吴英松、冯振、郑焱、黄茜、陈嘉昌、柳春霞、黄杰、曲守方、贾峥。

# 耳聋基因突变检测试剂盒

## 1 范围

本标准规定了耳聋基因突变检测试剂盒的要求、试验方法、标签和使用说明书、包装、运输和贮存。

本标准适用于芯片法、质谱法、PCR法(如荧光PCR法、PCR-荧光探针法、荧光PCR熔解曲线法等)等耳聋基因突变检测试剂盒,不适用于测序法为原理的耳聋基因突变检测试剂盒。

## 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 要求

### 3.1 外观

制造商应根据自己产品的包装特点规定适当的外观要求。一般应有试剂盒各组分组成、性状,内外包装、标签清晰等的要求。

### 3.2 检测限

应符合以下要求:

- a) 对于芯片法,检测限应不高于20 ng/反应或2 ng/ $\mu$ L;对于质谱法,检测限应不高于5 ng/反应或1 ng/ $\mu$ L;对于荧光PCR法(如荧光PCR法、PCR-荧光探针法、荧光PCR熔解曲线法等),检测限应不高于10 ng/反应或2 ng/ $\mu$ L,若PCR扩增后采用化学显色或者电泳-凝胶成像等方法对结果进行判读的试剂盒,检测限应不高于15 ng/反应或1 ng/ $\mu$ L;
- b) 检测稀释至检测限浓度的试剂盒检测范围内国家阳性参考品或企业检测限参考品的结果应符合相应基因型别。

注1:其他原理试剂盒的检测限可参考3.2中的a)进行设定。

注2:检测结果可仅满足总反应量或者浓度两个指标之一。

注3:对于mtDNA 12S rRNA突变百分比的检测限暂不做要求,企业可根据临床样本实际突变百分比,进行系列稀释,自行确认试剂盒的突变百分比检测限。

注4:本标准中所涉及国家参考品说明可参考附录A,下同。

### 3.3 准确性

检测试剂盒检测范围内的国家阳性参考品或企业阳性参考品,结果均应符合相应的基因型别。

### 3.4 特异性

检测国家阴性参考品和试剂盒检测范围外的国家阳性参考品,或检测企业阴性参考品,结果均应为

阴性或野生型。

### 3.5 重复性

检测企业重复性参考品,要求:

- a) 对于质谱法、芯片法等检测原理的试剂盒,以及 PCR 扩增后采用化学显色或者电泳-凝胶成像等方法对结果进行判读的试剂盒,重复性参考品的检测结果应一致且型别准确;
- b) 对于 PCR 法检测试剂盒(如荧光 PCR 法、PCR-荧光探针法、荧光 PCR 熔解曲线法等),重复性参考品的检测结果应型别准确,且相应检测通道阈值循环数(Ct 值)[或解链温度( $T_m$  值)或关键性判读指标]的变异系数(CV,%)应不大于 5.0%。

## 4 试验方法

### 4.1 外观

在自然光下目视检查外观,结果应符合 3.1 的要求。

### 4.2 检测限

应包括试剂盒检测范围内的全部基因型别。

按照说明书中的操作方法,取国家阳性参考品中未包含的试剂盒检测范围内突变位点的企业检测限参考品,以及取试剂盒检测范围内的国家阳性参考品稀释至试剂盒声称浓度后,各检测 1 次,结果应符合 3.2 的要求;或取企业检测限参考品,各检测 1 次,结果应符合 3.2 的要求。

### 4.3 准确性

应包括试剂盒检测范围内的全部基因型别。

按照说明书中的操作方法,取国家阳性参考品中未包含的试剂盒检测范围内突变位点的企业阳性参考品,以及取试剂盒检测范围内的国家阳性参考品,各检测 1 次,结果应符合 3.3 的要求;或取企业阳性参考品,各检测 1 次,结果应符合 3.3 的要求。

### 4.4 特异性

按照说明书中的操作方法,取国家阴性参考品和试剂盒检测范围外的国家阳性参考品,各检测 1 次,结果应符合 3.4 的要求;或取企业阴性参考品,各检测 1 次,结果应符合 3.4 的要求。

### 4.5 重复性

应根据试剂盒检测范围内的基因种类及突变类型来确定重复性参考品,每种基因至少选择 1 个突变位点/类型。

按照说明书中的操作方法,取企业重复性参考品,重复检测 10 次,结果应符合 3.5 的要求。

## 5 标签和使用说明书

应符合 GB/T 29791.2 的规定。

## 6 包装、运输和贮存

### 6.1 包装

包装储运图示标志应符合 GB/T 191 的规定。包装容器应保证密封性良好,完整,无泄漏,无破损。

## 6.2 运输

试剂盒应按制造商的要求运输。在运输过程中,应防潮,应防止重物堆压,避免阳光直射和雨雪浸淋,防止与酸碱物质接触,防止内外包装破损。

## 6.3 贮存

试剂盒应在制造商规定条件下保存。

**附 录 A**  
(资料性附录)  
**耳聋基因突变检测国家参考品说明**

**A.1 性状**

干血片或 DNA 样本。

**A.2 用途**

用于耳聋基因突变检测试剂盒的性能评价。

**A.3 组成**

包括阳性参考品和阴性参考品,每份参考品独立包装,每包内含硅胶干燥剂。

**A.4 基因及突变信息**

现行批次耳聋基因突变检测国家参考品(360013-201701)的基因及突变信息详见表 A.1。

**表 A.1 现行批次耳聋基因突变检测国家参考品(360013-201701)的基因及突变信息**

参考品	基因	国家参考品编号	突变位点	样本类型	浓度
阳性 参考品	GJB2	P01	35 del G	干血片	—
		P02	176_191 del16	干血片	—
		P03	235 del C	干血片	—
		P04	299_300 del AT 176_191 del16	干血片	—
	GJB3	P05	538 C>T	干血片	—
		P06	547 G>A	干血片	—
	SLC26A4 (PDS)	P07	281 C>T	干血片	—
		P08	589 G>A	干血片	—
		P09	IVS7-2 A>G	干血片	—
		P10	1174 A>T IVS7-2 A>G	干血片	—
		P11	1226 G>A IVS7-2 A>G	干血片	—
		P12	IVS15+5 G>A	干血片	—
		P13	1975 G>C	干血片	—

表 A.1 (续)

参考品	基因	国家参考品编号	突变位点	样本类型	浓度
阳性 参考品	SLC26A4 (PDS)	P14	2027 T>A	干血片	—
		P15	2162 C>T	干血片	—
		P16	2168 A>G	干血片	—
		P19	1229 C>T IVS7-2 A>G	DNA 样本, 25 $\mu$ L/管	约 10 ng/ $\mu$ L
	12S rRNA	P17	1095 T>C IVS7-2 A>G	干血片	—
		P18	1555A>G	干血片	—
P20		1494 C>T 235 del C	DNA 样本, 25 $\mu$ L/管	约 1 ng/ $\mu$ L	
阴性 参考品	—	N01	野生型	干血片	—
		N02	野生型	干血片	—
		N03	野生型	干血片	—
注：每批次参考品信息根据实际情况将进行相应调整。					

参 考 文 献

- [1] GB/T 1.1—2009 标准化工作导则 第1部分:标准的结构和编写
-