



中华人民共和国国家标准

GB/T 46945—2025

单核苷酸多态性位点分析 基质辅助 激光解吸电离飞行时间质谱法

Determination of single nucleotide polymorphism—
Matrix-assisted laser desorption/ionization time-of-flight mass spectrometry

2025-12-31 发布

2026-07-01 实施

国家市场监督管理总局
国家标准化管理委员会 发布

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。

本文件由全国生化检测标准化技术委员会(SAC/TC 387)提出并归口。

本文件起草单位：中国测试技术研究院、融智生物科技(青岛)有限公司、西华大学、山东英盛生物技术有限公司、兰州百源基因技术有限公司、核工业四一六医院、成都中医药大学、北京毅新博创生物科技有限公司、烟台至公生物医药科技有限公司、四川中测标物科技有限公司、国健药业(深圳)集团有限公司、四川振兴检测科技股份有限公司。

本文件主要起草人：周李华、邹燕、李晨、张园园、何洋、冯振、马庆伟、石波、易艳、姜展樾、戴继海、沈晓曼、张成伟、刘东芳、谢坤、吴彩骏、赵悦、郑晓玲、辛倩、申清瑜、张蒙、罗婷婷、张惠。

单核苷酸多态性位点分析 基质辅助激光解吸电离飞行时间质谱法

1 范围

本文件描述了用基质辅助激光解吸电离飞行时间质谱分析单核苷酸多态性(SNP)位点的试验方法。

本文件适用于定性分析核酸序列间 SNP 的差异。

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 6682 分析实验室用水规格和试验方法

GB/T 19495.2 转基因产品检测 实验室技术要求

GB/T 34796 水溶液中核酸的浓度和纯度检测 紫外分光光度法

3 术语、定义和缩略语

3.1 术语和定义

下列术语和定义适用于本文件。

3.1.1

单核苷酸多态性 single nucleotide polymorphism; SNP

基因组水平上单个核苷酸的变异而引起的 DNA 序列的改变,造成包括人类在内的物种之间染色体基因组的多样性。

注:这种变异由单个碱基的转换($C \longleftrightarrow T$,在其互补链上则为 $G \longleftrightarrow A$)或颠换($C \longleftrightarrow A, G \longleftrightarrow T, C \longleftrightarrow G, A \longleftrightarrow T$)所引起,也能由碱基的插入或缺少所致。

3.1.2

等位基因特异性延伸引物 allele-specific extension primer

ASE 引物

以 SNP 位点为模板增加一个碱基,用于 SNP 位点的碱基质量区分的一段寡核苷酸单链。

3.2 缩略语

下列缩略语适用于本文件。

ASE:等位基因特异性延伸(allele-specific extension)

ddNTP:双脱氧核糖核苷三磷酸(dideoxynucleoside triphosphate, dideoxy NTP)

DNA:脱氧核糖核酸(deoxyribonucleic acid)

dNTP:脱氧核糖核苷三磷酸(deoxynucleoside triphosphate, dideoxy NTP)

MALDI-TOF MS:基质辅助激光解吸电离飞行时间质谱 (matrix-assisted laser desorption/