



中华人民共和国国家标准

GB/T 46942.1—2025

单分子基因测序 第1部分：术语

Single-molecule gene sequencing—Part 1: Terminology

2025-12-31 发布

2027-01-01 实施

国家市场监督管理总局 发布
国家标准化管理委员会

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。

本文件是 GB/T 46942《单分子基因测序》的第1部分。GB/T 46942 已经发布了以下部分：

——第1部分：术语。

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。

本文件由国家药品监督管理局提出。

本文件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。

本文件起草单位：中国食品药品检定研究院、深圳华大生命科学研究院、北京齐碳科技有限公司、北京贝瑞和康生物技术有限公司、北京普译生物科技有限公司、安序源生物科技(深圳)有限公司、成都今是科技有限公司、浙江迪谱诊断技术有限公司、中国海关科学技术研究中心、北京市医疗器械检验研究院(北京市医用生物防护装备检验研究中心)、湖南省药品检验检测研究院、北京希望组生物科技有限公司、奈米谱科技(上海)有限公司、帕菲克(上海)生物科技有限公司。

本文件主要起草人：黄杰、曾涛、董宇亮、林建勋、毛爱平、刘克胜、董立增、苏云鹏、郭惠民、王艺凯、任宇捷、王瑞霞、刘园园、王洋、蒲子婧、郗睿、李丽莉、张文新。

引 言

单分子基因测序是继高通量基因测序之后的新一代长读长、快速、实时、直接检测修饰的基因测序技术,其核心技术特征为对单个核酸分子产生的信号进行连续观测与分析,从而实现序列测定。需从术语、测序仪性能评价、样本处理规范及质量要求、数据质控要求及分析流程和格式,以及软件要求等方面,建立系统的技术规范要求。

GB/T 46942《单分子基因测序》旨在规定单分子基因测序的术语,测序仪性能评价,样本处理规范及质量要求,数据质控要求、分析流程及格式,以及软件要求。拟由五个部分构成。

- 第1部分:术语。目的在于界定单分子基因测序的相关术语和定义,明确具有连续测序特征的单分子基因测序主要参数指标术语和技术相关术语。
- 第2部分:测序仪性能评价。目的在于规定单分子基因测序仪性能评价的要求,描述相应的试验方法。
- 第3部分:样本处理规范及质量要求。目的在于规范适用于单分子基因测序的样本类型及样本处理技术要求,规定样本质量要求及评价方法。
- 第4部分:数据质控要求、分析流程及格式。目的在于规定数据质量要求及评价方法,描述测序信号至碱基序列的分析流程及测序序列层级目录格式和数据整体格式。
- 第5部分:软件。目的在于规定对单分子基因测序数据进行生物信息学分析的软件结构组成、通用要求、专用要求和检验方法,及测序软件的计算机配置要求、接口规范等。

单分子基因测序 第1部分：术语

1 范围

本文件界定了单分子基因测序领域的术语和定义。

本文件适用于单分子实时荧光测序法、单分子纳米孔链测序法、单分子纳米孔标签测序法等技术为主要技术原理的具有连续测序特征的单分子基因测序领域。

本文件中参数指标术语、技术相关术语不适用于：

- 桑格(Sanger)测序为主要技术原理的第一代基因测序领域；
- 半导体测序法、可逆末端终止测序法、联合探针锚定连接测序法、联合探针锚定聚合测序法、焦磷酸测序法等技术为主要技术原理的大规模平行高通量测序领域；
- 利用多个分立步骤进行非连续测序的单分子基因测序技术；
- 利用共标签进行短序列连接的单分子长片段基因测序技术。

2 规范性引用文件

本文件没有规范性引用文件。

3 术语和定义

3.1 一般术语

3.1.1

基因 gene

作为遗传信息的基本单位,编码一个特定功能产物(如蛋白质或 RNA 分子)的一段核苷酸序列。

[来源:GB/T 30989—2014,3.1,有修改]

3.1.2

基因组 genome

生物体具有的所有遗传信息的总和。

[来源:GB/T 30989—2014,3.2,有修改]

3.1.3

核酸 nucleic acid

作为遗传信息载体或信息表达中充当媒介的大分子。

注:存在两种类型的核酸,脱氧核糖核酸(3.1.4)和核糖核酸(3.1.5)。

[来源:GB/T 39367.1—2020,3.35,有修改]

3.1.4

脱氧核糖核酸 deoxyribonucleic acid; DNA

以双链(dsDNA)或单链(ssDNA)形式存在的脱氧核糖核苷酸聚合物。

[来源:GB/T 39367.1—2020,3.18]

3.1.5

核糖核酸 ribonucleic acid; RNA

以双链或单链的形式存在的核糖核苷酸聚合物。