



CNAS-GL039

# 分子诊断检验程序性能验证指南

Guidance on the Performance Verification for  
Molecular Diagnostic Procedures

# 中国合格评定国家认可委员会

## 前言

本文件由中国合格评定国家认可委员会(CNAS)制定,是对 CNAS-CL02:2012《医学实验室质量和能力认可准则》和 CNAS-CL02-A009:2018《医学实验室质量和能力认可准则在分子诊断领域的应用说明》中有关分子诊断相关检验程序进行性能验证实验所做的具体解释和指导,供医学实验室和评审员参考使用。

本文件为首次发布。

# 分子诊断检验程序性能验证指南

## 1 范围

本指南适用于申请认可或已获认可的医学实验室对分子诊断相关检测程序进行性能验证实验活动时使用，也可供医学实验室评审员在现场评审过程中参考使用。本指南适用的分子诊断技术包括：PCR、Sanger 测序、二代基因测序(NGS)、原位杂交等，其他分子诊断使用的检验程序/方法可参考使用。

本文件适用于医学实验室采用的经确认的检验程序。

注：鉴于实际临床工作中进行分子诊断的样本类型(如进行原位杂交的样本有血液、羊水穿刺、肿瘤组织等)以及预期用途差别较大，而不同样本类型对性能验证的要求和难易程度差别较大，建议结合实际情况酌情选择与之相符合的性能验证方案。

## 2 规范性引用文件

下列文件对于本指南的应用是必不可少的。凡是注明日期的引用文件，仅该版本适用于本指南。凡是未注明日期的引用文件，其最新版本(包括所有的修改部分)适用于本指南。

WS/T 420-2013 《临床实验室对商品定量试剂盒分析性能的验证》

WS/T 492-2016 《临床检验定量测定项目精密度与正确度性能验证》

WS/T 505-2017 《定性测定性能评价指南》

YY/T 1261-2015 《HER2 基因检测试剂盒(荧光原位杂交法)》

YY/T 1459-2016 《人类基因原位杂交检测试剂盒》

## 3 术语和定义

对于本指南，GB/T 29791.1-2013/ISO 18113-1: 2009) 中的定义适用。下列术语和定义适用于本指南。

### 3.1 可报告范围 reportable range

体外诊断医疗器械性能特征已被验证的测量区间。 [GB/T29791.1-2013/ISO 18113-1: 2009 3.46 注1]

#### 4. 总则

##### 4.1 性能验证的时机

4.1.1 检验程序常规应用前。

4.1.2 任何严重影响检测系统分析性能的情况发生后，应在检测系统重新启用前对受影响的性能进行部分性能验证。影响检测系统分析性能的情况可包括但不限于仪器主要部件故障，仪器搬迁，设施、环境的严重失控等。

4.1.3 常规使用期间，实验室可基于分析系统的稳定性，利用日常工作产生的检验和质控数据，定期对检验程序的分析性能进行评审，应能满足检验结果预期用途的要求。新检测系统也包含现用检测系统的任一要素(仪器、试剂、校准品等)变更，如试剂升级、仪器更新、校准品溯源性改变等应按照新系统来进行验证。

## 4.2 性能验证的参数

分子诊断检验程序的性能参数主要包括 PCR 定性和定量检测、Sanger 测序、二代基因测序(NGS)和原位杂交等。PCR 定量检测选择验证的性能指标宜包括测量正确度、测量精密度(含测量重复性和测量中间精密度)、测量不确定度、分析特异性(含抗干扰能力)、分析灵敏度、检出限和定量限、线性区间(可报告区间)等。PCR 定性检测选择验证的性能指标宜包括方法符合率、检出限、抗干扰能力、交叉反应等。Sanger 测序和 NGS 选择验证的性能指标宜包括方法符合率和检出限等。原位杂交技术应依据样本类型和预期用途，选用适宜的性能指标进行验证，如基于完整细胞的原位杂交宜选用分析敏感性和特异性，基于组织的宜选用方法符合率。

如果检验程序适用样本类型包括血清与血浆，实验室在临床检测时同时使用血清与血浆，应进行血清与血浆结果一致性的验证。在肿瘤靶向基因检测时，如果检验程序适用样本类型包括除肿瘤组织/细胞以外的样本(如血浆)，应进行与肿瘤组织结果一致性的验证。如果检验程序高度依赖人工操作或判断，应进行不同操作人员间的验证，验证程序可参照本指南相关内容制定。

实验室应根据检测项目的预期用途以及生产制造商声明，选择对检测结果质量有重要影响的参数进行验证。不同技术平台、样本类型以及预期用途不同时，所需验证的性能指标宜有所侧重。

## 4.3 性能验证的判断标准

实验室应根据临床需求选择经确认的符合预期用途的检验程序。实验室性能验证结果的判断标准是厂商或研发者在试剂盒或检测系统说明书中声明的性能

指标。

## 5 实验前准备

样本最好来自患者真实样本，尽量与厂家建立性能指标时所用材料一致。当一份样本需进行多次试验时，对样本进行分装保存，避免反复冻融。

5.1 实验操作人员应熟悉方法原理与操作，包括样本处理、校准、维护程序、质量控制，确保检测系统工作状态正常。

5.2 实验室设施及环境符合分析系统工作要求。

5.3 仪器经过校准，各项性能指标合格。

5.4 试剂和校准品满足要求。

5.5 负责实施性能验证的人员应了解验证方案，制定验证计划，并组织实施。

5.6 涉及病理形态学的样本（如组织、细胞学样本等），需经符合资质的病理医师于显微镜下确认符合相应要求后才可进行后续检测。需要时，可行肿瘤细胞富集。

5.7 若涉及核酸提取，应使用试剂盒配套或推荐的核酸提取试剂，并确保其提取效率满足要求。核酸提取效率的评价宜包括：核酸浓度、纯度及完整性。

## 6 性能验证要求

在常规应用前，应由实验室对未加修改而使用的已确认的检验程序进行独立验证。已确认的检验程序是经国家卫生管理部门批准的体外诊断医疗器械使用说明书中规定的程序，或国际公认标准或指南中规定的程序，或国家、地区法规中规定的程序。

注：如果程序中含有与检验程序不适用的仪器、样本类型、检验方法（包括核酸提取方法）或分析软件的，则不属于已确认的检验程序。

### 6.1 定性项目的性能验证

#### 6.1.1 方法符合率

##### 6.1.1.1 验证要求

通过与参比方法进行比较。参比方法包括但不限于：金标准方法、行业公认方法、经验证性能符合要求满足临床预期用途的方法（如：通过 ISO15189 认可实验室使用的相同检测方法）。



### 6.1.1.2 验证方案

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。  
。如要下载或阅读全文，请访问：

<https://d.book118.com/507111053103010006>