

# 精准医学精标准

## NGS BRCA 校准计划

在线调研

**主办单位** 中国医疗器械行业协会  
**支持单位** 阿斯利康投资（中国）有限公司  
默沙东（中国）投资有限公司  
赛默飞世尔科技（中国）有限公司  
Illumina中国



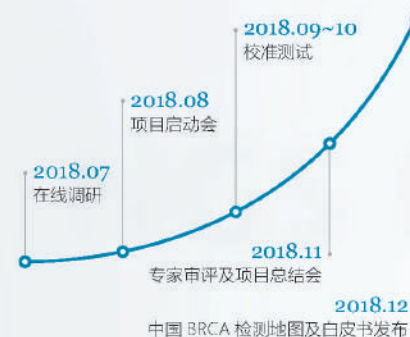
BRCA 基因变异的检测有助于鉴别癌症的高风险人群，以及对乳腺癌 / 卵巢癌患者进行治疗选择及预后评估，提高患者的生存率。国内对 BRCA 基因变异的检测主要在 NGS 平台上进行，其流程复杂且专业度高，为规范 NGS 平台 BRCA 基因检测流程，促进 BRCA 基因检测流程的标准化，中国医疗器械行业协会邀请 NGS 行业资深技术专家组成专家顾问组，于 2018 年 7 月起开展精准医学精标准 —— “NGS BRCA 校准计划”。

为了全面了解并规范 NGS BRCA 检测流程，我们现诚挚的邀请各检测公司参与在线调研。完成问卷，您将获得中国人群 BRCA 变异标准数据库进行解读能力测试，并有机会同时获得 BRCA 变异的国际标准品进行校准测试，通过解读能力及校准测试的公司还将获得由协会颁布的证书。所有参与本项目的单位均将获得相应的 NGS BRCA 检测行业报告，并有机会参与一系列的 BRCA 检测技术培训。



敬请扫描下方二维码或登录下方网址参与我们的在线调研，谢谢！  
[www.wjx.top/jq/25624529.aspx](http://www.wjx.top/jq/25624529.aspx)

### 项目里程碑



**联系人** 郭英龙 010-85659394 wuyi@camdi.org 姚昊然 010-85659463 yaohr@camdi.org

# 高通量测序 (NGS) BRCA 检测

## 调研问卷

为了帮助您更好的完成这份调研问卷，请仔细阅读以下内容：

- 1、建议由实验室委派一名负责人填写本问卷；
- 2、请您在2018年8月10日前完成问卷的提交；
- 3、问卷在未完成的情况下可以保存在云端，若想继续填写，请使用同一台设备继续填写；
- 4、为方便您做信息收集，您可以下载附件中的 PDF 版本做好线下准备，然后集中填写答案；
- 5、一旦点击提交将无法做出修改；
- 6、如有更多疑问请致电联系人。

**Q1： 您的实验室是否提供 BRCA1/2 和 / 或其他乳腺癌 / 卵巢癌相关基因的 NGS 检测？**

1. 是
2. 否

(如果选否，直接跳至问卷的结尾。)



中国医疗器械行业协会  
China Association for Medical Devices Industry



AstraZeneca  
阿斯利康



MSD  
INVENTING FOR LIFE



ThermoFisher  
SCIENTIFIC



illumina

## 第一部分 实验室基本信息

(共 10 题)

---

**Q2: 您的公司 / 实验室名称?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_

**Q3: 您的公司 / 实验室详细地址?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_

**Q4: 联系人的信息?**

1. 姓名 \_\_\_\_\_

2. 职位 \_\_\_\_\_

3. 电话 \_\_\_\_\_

4. 邮箱 \_\_\_\_\_

**Q5: 您公司的全职员工人数?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_

---

**Q6: 您公司的运营年限?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_

**Q7: 您公司取得的临检相关执业许可证? (多选)**

1. 医疗机构执业许可证
2. 医疗器械生产企业许可证
3. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_

**Q8: 您公司取得的实验室认证或认可? (多选)**

1. 美国病理学会 CAP 认可
2. 临床实验室改进修正计划 CLIA 认可
3. ISO15189《医学实验室质量和能力的专用要求》
4. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_

**Q9: 您公司 2016 年以来在 BRCA1/2 检测方面通过的国内外室间质评项目? (多选)**

1. CAP
2. EMQN
3. PQCC
4. NCCL
5. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_

**Q10: 您公司 2017 年基于 NGS 平台的肿瘤领域检测样本量?**

1. 总样本量, 请填写 \_\_\_\_\_
2. 临检样本量 (出具患者检测报告的样本量), 请填写 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

---

**Q11: 您公司 2017 年包含 BRCA1/2 基因的检测样本量及检测阳性率?**

1. BRCA1/2 检测总样本量, 请填写 \_\_\_\_\_
2. 其中, BRCA1 检测阳性率为 \_\_\_\_\_
3. BRCA2 检测阳性率为 \_\_\_\_\_

**Q12: 您的实验室可提供的 BRCA1/2 检测类型? (多选)**

1. 血液白细胞检测
  2. 唾液脱落细胞检测
  3. 肿瘤组织检测
  4. 血浆 ctDNA 检测
  5. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_
-

## 第二部分 BRCA1/2 检测基本信息

(共 11 题)

---

**Q13: 您的实验室使用什么测序平台进行 BRCA1/2 检测? (多选)**

1. Illumina, 请注明型号 \_\_\_\_\_
2. Thermo Fisher Ion Torrent, 请注明型号 \_\_\_\_\_
3. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_

**Q14: 您的实验室使用什么方法检测 BRCA1/2 的大片段缺失 / 重复? (多选)**

1. MLPA
2. aCGH
3. dPCR
4. NGS
5. 软件预测
6. 未进行大片段缺失 / 重复的检测
7. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_

---

**Q15: 您的实验室用于 BRCA1/2 胚系检测的 panel 大小?**

1. 如有多个, 请依次填写 \_\_\_\_\_
2. 其中, 临检样本量最大的 panel 是 \_\_\_\_\_

**Q16: 您的实验室用于 BRCA1/2 肿瘤组织检测的 panel 大小?**

1. 如有多个, 请依次填写 \_\_\_\_\_
2. 其中, 临检样本量最大的 panel 是 \_\_\_\_\_

**Q17: 多基因 panel 是否检测 BRCA1/2 的所有外显子区域? (单选)**

1. 是
2. 否

**Q18: 多基因 panel 检测 BRCA1/2 内含子区域的长度? (多选)**

1. 5bp
2. 6-10bp
3. 11-20bp
4. 所有已报道有临床意义的内含子变异
5. 未检测 BRCA1/2 的内含子区域
6. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

---

**Q19: 多基因 panel 是否检测 BRCA1/2 的调控区域? (多选)**

1. 启动子
2. 增强子
3. 内含子
4. 3' UTR
5. 5' UTR
6. 未检测任何基因调控区域
7. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_

**Q20: 您的实验室是否会对胚系测序结果的变异位点进行验证? (单选)**

1. 是, 只有致病性 / 可能致病性的变异被验证
2. 是, VUS 及致病性 / 可能致病性的变异将被验证
3. 否
4. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_

**Q21: 您的实验室是否会对肿瘤组织测序结果的变异位点进行验证? (单选)**

1. 是, 只有致病性 / 可能致病性的变异被验证
2. 是, VUS 及致病性 / 可能致病性的变异将被验证
3. 否
4. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_



---

**Q22: 您的实验室使用什么方法 / 平台进行变异位点的验证? (多选)**

1. 使用同样的方法进行重复实验
  2. Sanger sequencing
  3. MLPA (对于大片段缺失 / 重复)
  4. SNV 未进行验证
  5. 只有移码突变被验证
  6. 未进行任何验证
  7. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_
-

## 第三部分 胚系 BRCA1/2 检测

(共 7 题)

**Q23: 您的实验室是否进行胚系 BRCA1/2 基因检测? (单选)**

1. 是
2. 否

(如果选否, 跳至 Q30)

**Q24: 您的实验室进行胚系 BRCA1/2 基因检测可以选择的样本类型? (单选)**

1. 血液
2. 唾液
3. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_

**Q25: 您的实验室使用什么试剂盒抽提血液 gDNA?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_

---

**Q26: 您的实验室使用什么方法进行建库? (单选)**

1. 基于 PCR 扩增, 请注明试剂厂家 \_\_\_\_\_
2. 基于探针杂交捕获, 请注明试剂厂家 \_\_\_\_\_
3. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_

**Q27: 使用 NGS 平台进行胚系 BRCA1/2 检测, 平均测序深度是多少?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_

**Q28: 有多少比例碱基的测序深度  $\geq 20\% \times$  平均测序深度?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_

**Q29: 胚系 BRCA1/2 检测的周期 (turn-around time) (单位: 天 / 工作日, 请注明) ?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_
-

## 第四部分 肿瘤组织 BRCA1/2 检测

(共 8 题)

**Q30: 您的实验室是否进行肿瘤组织的 BRCA1/2 基因检测? (单选)**

1. 是
2. 否

(如果选否, 跳至 Q38)

**Q31: 您的实验室对 FFPE 样本肿瘤细胞含量的要求? (单选)**

1. 肿瘤细胞含量比例, 请填写 \_\_\_\_\_
2. 未对肿瘤细胞含量进行质控

**Q32: 您的实验室使用什么试剂盒抽提 FFPE 样本的 DNA ?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_

**Q33: 您的实验室使用什么方法进行建库? (单选)**

1. 基于 PCR 扩增, 请注明试剂厂家 \_\_\_\_\_
2. 基于探针杂交捕获, 请注明试剂厂家 \_\_\_\_\_
3. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_

---

**Q34: 使用 NGS 平台进行 tumor BRCA1/2 检测, 平均测序深度是多少?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Q35: 有多少比例碱基的测序深度  $\geq 20\% \times$  平均测序深度?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Q36: 使用 NGS 平台进行 tumor BRCA1/2 检测, 检测最低限 (LOD) 是多少?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Q37: Tumor BRCA1/2 检测的周期 (turn-around time) (单位: 天 / 工作日, 请注明) ?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

---

## 第五部分 BRCA1/2 变异的解读

(共 11 题)

**Q38: 您的实验室参考什么指南对 BRCA1/2 变异进行解读? (多选)**

1. ACMG
2. ENIGMA
3. BRCA 数据解读中国专家共识
4. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_

**Q39: 请描述变异解读的流程?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_

**Q40: 有多少 BRCA1/2 的变异被分类为 VUS? (单选)**

1. 比例, 请注明 \_\_\_\_\_
2. 未计算

**Q41: 您的实验室对 BRCA1/2 的 VUS 比率是如何定义 / 计算的? (单选)**

1. 请注明 \_\_\_\_\_
2. 未计算

---

**Q42: 您的实验室对 BRCA1/2 的 VUS 变异进行重新评估的频率?** (单选)

1. 低于 1 年
2. 1-3 年
3. 3 年以上
4. 不进行重新评估

**Q43: 如果一个 VUS 的变异被重新分类, 是否会联系该变异的提供者?** (单选)

1. 是, 只当该变异被重新分类为具有临床意义 (致病性 / 可能致病性) 时
2. 是, 无论该变异被降级为良性 / 可能良性, 还是升级为致病性 / 可能致病性
3. 不会主动联系

**Q44: 您实验室的 BRCA1/2 变异数据是否会分享至公共数据库?** (多选)

1. ClinVar
2. Insight
3. LOVD
4. BIC
5. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_
6. 数据未分享至公共数据库

**Q45: 您的实验室是否提供对 BRCA 变异的远程解读平台?** (单选)

1. 是
  2. 否
  3. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_
-

---

**Q46: 您的实验室是否愿意向国家公立机构分享 BRCA1/2 的变异数据, 以建立中国人 BRCA1/2 变异的数据库? (单选)**

1. 是
2. 否
3. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Q47: 您认为是否有必要在国内建立 BRCA1/2 变异解读的专家组?**

1. 是
2. 否
3. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Q48: 您的实验室是否愿意提供 VUS 变异的相关数据给 BRCA1/2 变异解读专家组进行评估, 并将结果分享至公共数据库, 以共同提高国内对 BRCA1/2 变异的解读能力? (单选)**

1. 是
  2. 否
  3. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
-



## 第六部分 EGFR cfDNA 检测

(共 7 题)

**Q49: 您的实验室用于血浆检测 (肺癌 EGFR 位点为例) 的 panel 大小?**

1. 请注明 \_\_\_\_\_ (请填写使用频率最高)

**Q50: 您的实验室使用什么测序平台进行血浆 cfDNA 检测? (多选)**

1. Illumina, 请注明型号 \_\_\_\_\_

2. Thermo Fisher Ion Torrent, 请注明型号 \_\_\_\_\_

3. 其他, 请注明 \_\_\_\_\_

**Q51: 您的实验室使用什么试剂盒抽提血液 cfDNA ?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_

**Q52: 您的实验室使用什么方法进行血浆 cfDNA NGS 检测?**

1. 杂交捕获富集, 请注明试剂厂家 \_\_\_\_\_

2. 多重 PCR 富集, 请注明试剂厂家 \_\_\_\_\_

3. 环化后线性扩增富集, 请注明试剂厂家 \_\_\_\_\_

4. 杂交捕获 + 多重 PCR 富集, 请注明试剂厂家 \_\_\_\_\_

5. 其他

---

**Q53: 使用 NGS 平台进行血浆 cfDNA 检测, 平均测序深度是多少?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Q54: 使用 NGS 平台进行血浆 cfDNA 检测, 检测 LOD (肺癌 EGFR 位点为例) 是多少?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Q55: 血浆 cfDNA NGS 检测的周期 (turn-around time) ?**

1. 请填写 \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

---