



中华人民共和国国家标准

GB/T 42751—2023

信息技术 生物特征识别 高通量测序基因分型系统规范

Information technology—Biometric—Specification for high-throughput
sequencing genotyping system

2023-05-23 发布

2023-12-01 实施

国家市场监督管理总局
国家标准化管理委员会 发布

目 次

前言	I
1 范围	1
2 规范性引用文件	1
3 术语和定义	1
4 缩略语	2
5 一般要求	2
5.1 通则	2
5.2 工作流程	2
5.3 功能要求	3
5.4 性能要求	5
5.5 信息安全要求	5
6 测试方法	5
6.1 测试环境	5
6.2 测试用标准样本	5
6.3 测试项目	5
附录 A (资料性) 测试记录示例	9
参考文献	11

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。

本文件由全国信息技术标准化技术委员会(SAC/TC 28)提出并归口。

本文件起草单位：深圳华大法医科技有限公司、中国电子技术标准化研究院、山西医科大学、西安交通大学、华南理工大学、深圳华大基因股份有限公司、上海国际人类表型组研究院、深圳华大基因科技有限公司、深圳华大智造科技股份有限公司、清华大学、福州数据技术研究院有限公司、福建省公安厅刑事技术总队、广东省公安厅刑事技术中心、临汾市公安局、武汉益鼎天养生物科技有限公司、北京中科虹霸科技有限公司。

本文件主要起草人：高升杰、杨建军、严江伟、耿力、刘倩颖、王文峰、赖江华、沈悦生、宋继伟、张洪波、杜红丽、郭云峰、吴昊、李泽琴、张奕、丁国徽、苏立伟、钟陈、张蕾、汪小我、李博文、王秋娟、李海燕、黄建春、段晋琦、沈鹤霄、李星光、魏曙光、康恒亮、穆豪放、姜华艳、郭小森、尹焯。

信息技术 生物特征识别 高通量测序基因分型系统规范

1 范围

本文件规定了基于高通量测序的基因分型系统的组成、功能要求、性能要求、信息安全要求及测试方法。

本文件适用于基于高通量测序的基因分型系统的设计、研发、测试及使用。

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 22239 信息安全技术 网络安全等级保护基本要求

GB/T 33767.14—2023 信息技术 生物特征样本质量 第14部分：DNA数据

GB/T 37223 亲权鉴定技术规范

GB/T 41806 信息安全技术 基因识别数据安全要求

SF/Z JD0105012—2018 个体识别技术规范

YY/T 1723—2020 高通量基因测序仪

3 术语和定义

SF/Z JD0105012—2018 和 YY/T 1723—2020 界定的以及下列术语和定义适用于本文件。

3.1

高通量测序 high-throughput sequencing

能够一次并行对大量核酸分子进行平行序列测定的技术，通常一次测序反应能产生不低于 100M 碱基对的测序数据。

[来源：GB/T 30989—2014, 3.19, 有修改]

3.2

测序通量 sequencing throughput

测序仪单次测序可获得的序列数量。

[来源：GB/T 35537—2017, 3.1.3, 有修改]

3.3

基因座 locus

染色体上基因所占的位置或基因组 DNA 中的一段。

[来源：GA/T 1694—2020, 3.1]

3.4

等位基因 allele

位于一对同源染色体的相同位置上控制同一性状的不同形式的基因。