

胚胎植入前运动神经元存活基因(SMN)检测国家参考品
National reference materials for Preimplantation Genetic
Testing for survival motor neuron gene (SMN)

【类别】 体外诊断试剂参考品

【批号】 360077-202401

【性状】 DNA 样本和细胞样本

【用途】 本参考品为首批研制。参考品原料系以人全血建立的永生化细胞系和永生化细胞系提取的 DNA，用于胚胎植入前运动神经元存活基因（SMN）检测试剂盒的性能评价。适用于对父本、母本、和（或）先证者以及胚胎检测判定胚胎有 SMN 基因变异状态的产品。适用方法学有高通量测序法、一代测序法和芯片法（注：其他方法学产品用户需自行证明其适用性）。

【组成和规格】 DNA 样本：20ng/μL，15μL/管，12 管/套；细胞样本：5 个细胞/管，4 管/套。信息见表 1。

表 1 国家参考品信息

序号	家系编号	参考品编号	基因信息	参考品性质	规格	样本类型	浓度
1	1 号家系	SMA1-1	<i>SMN1</i> EXON7-8 杂合缺失 Copy=1; <i>SMN2</i> EXON7-8 杂合重复 Copy=3	阳性参考品	15 μL/管	DNA 样本	20 ng/μL
2		SMA1-2	<i>SMN1</i> EXON7-8 杂合缺失 Copy=1; <i>SMN2</i> EXON7-8 杂合缺失 Copy=1		15 μL/管	DNA 样本	20 ng/μL
3		SMA1-3	<i>SMN1</i> EXON7-8 纯合缺失 Copy=0; <i>SMN2</i> EXON7-8 杂合重复 Copy=3		15 μL/管	DNA 样本	20 ng/μL
4		SMA1-4 细胞	<i>SMN1</i> EXON7-8 杂合缺失 Copy=1; <i>SMN2</i> EXON7-8 正常 Copy=2		5 μL/管	细胞	5 个细胞/管
5	2 号家系	SMA2-1	<i>SMN1</i> EXON7-8 正常 Copy=2; <i>SMN2</i> EXON7-8 正常 Copy=2; <i>SMN1</i> c.22dupA p.(Ser8fs)	阳性参考品	15 μL/管	DNA 样本	20 ng/μL
6		SMA2-2	<i>SMN1</i> EXON7-8 杂合缺失 Copy=1; <i>SMN2</i> EXON7-8 正常 Copy=2		15 μL/管	DNA 样本	20 ng/μL
7		SMA2-3	<i>SMN1</i> EXON7-8 杂合缺失 Copy=1; <i>SMN2</i> EXON7-8 杂合重复 Copy=3; <i>SMN1</i> c.22dupA p.(Ser8fs)		15 μL/管	DNA 样本	20 ng/μL



中国食品药品检定研究院

National Institutes for Food and Drug Control

地址:北京市大兴区华佗路 31 号 电话:010 53852448 网址:www.nifdc.org.cn

国家药品标准物质使用说明书

版本号: V2.0

序号	家系编号	参考品编号	基因信息	参考品性质	规格	样本类型	浓度
8		SMA2-4 细胞	<i>SMN1</i> EXON7-8 正常 Copy=2; <i>SMN2</i> EXON7-8 杂合缺失 Copy=1; <i>SMN1</i> c.22dupA p.(Ser8fs)		5 μL/管	细胞	5 个细胞/管
9	3 号家系	SMA3-1	<i>SMN1</i> EXON7-8 杂合缺失 Copy=1; <i>SMN2</i> EXON7-8 杂合重复 Copy=3	阳性参考品	15 μL/管	DNA 样本	20 ng/μL
10		SMA3-2	<i>SMN1</i> EXON7-8 杂合缺失 Copy=1; <i>SMN2</i> EXON7-8 杂合重复 Copy=3		15 μL/管	DNA 样本	20 ng/μL
11		SMA3-3	<i>SMN1</i> EXON7-8 纯合缺失 Copy=0; <i>SMN2</i> EXON7-8 纯合重复 Copy=4		15 μL/管	DNA 样本	20 ng/μL
12		SMA3-4 细胞	<i>SMN1</i> EXON7-8 纯合缺失 Copy=0; <i>SMN2</i> EXON7-8 纯合重复 Copy=4		5 μL/管	细胞	5 个细胞/管
13	4 号家系	SMA4-1	<i>SMN1</i> EXON7-8 正常 Copy=2; <i>SMN2</i> EXON7-8 正常 Copy=2	阴性参考品	15 μL/管	DNA 样本	20 ng/μL
14		SMA4-2	<i>SMN1</i> Exon7 正常 copy=2 <i>SMN1</i> Exon 8 杂合重复 copy=3; <i>SMN2</i> Exon7 正常 copy=2 <i>SMN2</i> Exon 8 杂合缺失 copy=1		15 μL/管	DNA 样本	20 ng/μL
15		SMA4-3	<i>SMN1</i> EXON7-8 正常 Copy=2; <i>SMN2</i> EXON7-8 正常 Copy=2		15 μL/管	DNA 样本	20 ng/μL
16		SMA4-4 细胞	<i>SMN1</i> EXON7-8 正常 Copy=2; <i>SMN2</i> EXON7-8 正常 Copy=2		5 μL/管	细胞	5 个细胞/管

【使用方法和要求】

- 1、按照各胚胎植入前运动神经元存活基因 (SMN) 检测试剂盒的说明书进行。
- 2、采用本参考品进行检测, 应满足:
 - 1) 准确性: 试剂盒范围内的国家阳性参考品的结果应为相应 SMN 基因变异。
 - 2) 特异性: 国家阴性参考品和试剂盒范围外的国家阳性参考品的结果应为未检出 SMN 基因变异。
 - 3) 重复性: 使用同一批次试剂盒进行三次重复实验, 要求三次实验结果每次均满足 1) -2) 的检测要求。

【包装】 DNA 样本: 1.5mL 冻存管, 细胞样本: 0.5mL 冻存管。

【贮藏】 置于 -70℃ 以下保存。



中国食品药品检定研究院

National Institutes for Food and Drug Control

地址:北京市大兴区华佗路 31 号 电话:010 53852448 网址:www.nifdc.org.cn

【注意事项】

1.避免反复冻融，如有冻融，次数不超过 3 次。2.本品含有人源样本，可能存在不可知的生物危险性，应该按潜在传染性样本对待。操作应该按实验室管理条例执行。本品的使用应符合我国人类遗传资源管理的有关法律、行政法规等规定。

【有效期】国家药品标准物质一般不设具体有效期，按照规定条件保存的标准物质，在中国食品药品检定研究院发布停用通知前有效。

【技术咨询电话】010-67095647，邮箱：fczd@nifdc.org.cn

声 明：

- 1.请按本品说明书规定使用，若作他用，用户须自行证明适用性；
- 2.因用户使用或储存不当所引起的损害或投诉，用户自行承担相关责任；
- 3.用户收到本品后应立即核对品种、数量、包装等，若出现质量、数量等不符，相关赔偿只限于标准物质本身，不涉及其他任何损失。



中国食品药品检定研究院

National Institutes for Food and Drug Control

地址:北京市大兴区华佗路 31 号 电话:010 53852448 网址:www.nifdc.org.cn