E DIN ISO 20397-2:2026-04 (D/E)

Erscheinungsdatum: 2026-03-13

Biotechnologie - Massiv-parallele Sequenzierung - Teil 2: Methoden zur Evaluierung der Qualität von Sequenzierungsdaten (ISO 20397-2:2021); Text Deutsch und Englisch

Biotechnology - Massively parallel sequencing - Part 2: Quality evaluation of sequencing data (ISO 20397-2:2021); Text in German and English

Inhalt

Seite

Nationales Vorwort 4

Nationaler Anhang NA (informativ) Literaturhinweise 5

Vorwort 6

Einleitung 7

1 Anwendungsbereich 8

2 Normative Verweisungen 8

3 Begriffe 8

4 Rohdaten 14
4.1 Allgemeines 14
4.2 Rohdaten-Datei 14
4.3 Qualitätsbewertung von Rohdaten 14
4.3.1 Allgemeines 14
4.3.2 Grundlegende statistische Angaben 15
4.3.3 Qualitätsmetriken 15
4.4 Vorverarbeitung von Rohdaten 16

5 Sequenz-Alignment und -Mapping 17
5.1 Allgemeines 17
5.2 Dateiformat für Alignment und Mapping 17
5.3 Qualitätskontrolle von Sequenzierungs-Alignment und -Mapping 18
5.3.1 Grundlegende statistische Angaben zum Alignment 18
5.3.2 Qualitätsindikatoren 19
5.3.3 Verfahren zur Qualitätsbewertung von Alignment und Mapping 20
5.4 Nachbearbeitung des Alignments 20

6 Variantenzuweisung 20
6.1 Allgemeines 20
6.2 Datei für die Variantenzuweisung 20
6.3 Qualitätsmetriken bei der Variantenzuweisung 21
6.4 Verarbeitung von falsch-positiven Varianten 21
6.5 Sequenzannotation 21

7 Validierung 22
7.1 Allgemeines 22
7.2 Validierung von Qualitätsmetriken 22

8 Dokumentation 23

Anhang A (informativ) Qualitätsmetriken für spezifische Beispiel-MPS-Plattformen 24

Anhang B (informativ) Empfehlungen für Abdeckungen und Reads je nach Anwendung 25

Anhang C (informativ) Software zum Sequenz-Alignment und -Mapping 27

Literaturhinweise **28**

Tabellen

Tabelle A.1 — Qualitätsmetriken für spezifische MPS-Plattformen **24**

Tabelle B.1 — Empfehlung für Abdeckung und Read je nach Anwendung **25**

Tabelle C.1 — Software für Sequenz-Alignment und -Mapping **27**