

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 |
|--|-----------|