

# DIN CEN/TS 17981-1:2024-05 (D)

## Next-Generation-Sequencing(NGS)-Arbeitsabläufe für die In-vitro-Diagnostik - Teil 1: Untersuchung von menschlicher DNA; Deutsche Fassung CEN/TS 17981-1:2023

---

Inhalt	Seite
Europäisches Vorwort.....	7
Einleitung .....	8
1 Anwendungsbereich.....	9
2 Normative Verweisungen .....	9
3 Begriffe .....	10
4 Allgemeine Anforderungen.....	22
4.1 Allgemeines.....	22
4.2 Konzeption der Untersuchung.....	23
4.3 Entwicklung des Untersuchungsverfahrens.....	28
4.4 Verifizierung und Validierung der Leistungsfähigkeit der Untersuchung .....	28
4.5 Technische Merkmale der Leistungsfähigkeit der Untersuchung.....	34
5 Präanalytische Verfahren für die Entwicklung der Untersuchung .....	34
5.1 Allgemeines.....	34
5.2 Isolierung von humaner DNA .....	36
5.2.1 Allgemeines.....	36
5.2.2 Isolierung aus formalinfixiertem und paraffineingebettetem (FFPE-)Gewebe.....	36
5.2.3 Isolierung aus frisch gefrorenem Gewebe.....	36
5.2.4 Isolierung aus Feinnadelaspiraten (FNAs).....	36
5.2.5 Isolierung aus venösem Vollblut.....	36
5.2.6 Isolierung der zirkulierenden zellfreien DNA aus Plasma .....	37
5.2.7 Isolierung der DNA aus Speichel .....	37
5.2.8 Isolierung der zellfreien DNA aus anderen Körperflüssigkeiten .....	37
5.3 Bewertung von Qualität und Menge der DNA-Probe .....	37
6 Untersuchungsverfahren für die Entwicklung der Untersuchung .....	39
6.1 Vorbereitung der Sequenzierbibliothek für die Entwicklung der Untersuchung.....	39
6.1.1 Allgemeines.....	39
6.1.2 Schritte bei der Vorbereitung einer Sequenzierbibliothek.....	40
6.1.3 Panels, Exome und Ganzgenom-Sequenzierung.....	43
6.2 Entwicklung der Sequenzierungsuntersuchung .....	45
6.2.1 Allgemeines.....	45
6.2.2 Techniken .....	45
6.2.3 Qualitätskontrolle der Sequenzierung.....	46
6.3 Anforderungen an die Datenanalyse für die Entwicklung der Untersuchung.....	47
6.4 Anforderungen an die Qualitätskontrolle (QC) für die Entwicklung der Untersuchung .....	48
7 Anforderungen für die Entwicklung des Berichterstellungs-Tools der Untersuchung.....	49
7.1 Allgemeines.....	49
7.2 Merkmale des Berichts.....	50
7.3 Inhalt des Berichts .....	50
8 Umsetzung des <i>in-vitro</i> -diagnostischen NGS-Arbeitsablaufes in die Routinepraxis .....	51
9 Meldung und Interpretation der Ergebnisse.....	53
10 Verfahren der Qualitätssicherung.....	53
10.1 Allgemeines.....	53

<b>10.2 Überwachung der Leistung, Optimierung der Untersuchung und Vergleichsprüfung zwischen Laboratorien</b> .....	<b>53</b>
<b>Anhang A (normativ) <i>In-vitro</i>-diagnostischer NGS-Arbeitsablauf für Einzelzell-Analysen</b> .....	<b>55</b>
A.1 Allgemeine Informationen und Anforderungen an Einzelzell-Analysen .....	55
A.2 Präanalytische Verfahren für die Entwicklung der Untersuchung.....	56
A.2.1 Allgemeine Angaben zu anwendbaren Verfahren.....	56
A.2.2 Anforderungen an CTCs von Entnahme der Blutprimärprobe bis zur CTC-Isolierung .....	56
A.2.3 Anforderungen an frisches gefrorenes oder FFPE-Humangewebe von der Entnahme des Untersuchungsmaterials bis zur Isolierung einzelner Zellen.....	57
A.2.4 Isolierung von humaner DNA.....	59
A.2.5 Bewertung der Qualität der DNA-Probe .....	59
A.2.6 Amplifikation.....	60
A.2.7 Qualitätskontrolle der Amplifikation.....	60
A.3 Untersuchungsphase für die Entwicklung der Untersuchung.....	60
A.3.1 Vorbereitung der Sequenzierbibliothek für die Entwicklung der Untersuchung von CTCs und Einzelzellen aus Gewebeprobe.....	60
A.3.2 Sequenzierung für die Entwicklung der Untersuchung von CTCs und Einzelzellen aus Gewebeprobe.....	61
A.3.3 Anforderungen an die Datenanalyse für die Entwicklung der Untersuchung von CTCs und Einzelzellen aus Gewebeprobe.....	61
A.3.4 Anforderungen an die QC für die Entwicklung der Untersuchung.....	62
A.4 Umsetzung des <i>in-vitro</i> -diagnostischen NGS-Arbeitsablaufes in die Routinepraxis.....	62
A.5 Meldung und Interpretation der Ergebnisse.....	62
A.6 Verfahren der Qualitätssicherung.....	62
<b>Anhang B (informativ) Schema des NGS-Arbeitsablaufes zur Untersuchung von DNA</b> .....	<b>63</b>
<b>Literaturhinweise</b> .....	<b>65</b>

**Bilder**

<b>Bild B.1 — Schema des NGS-Arbeitsablaufes zur Untersuchung von DNA</b> .....	<b>64</b>
---------------------------------------------------------------------------------	-----------

**Tabellen**

<b>Tabelle 1 — Beispiele für bestimmungsgemäße Anwendungen und entsprechende klinische Leistungsmerkmale</b> .....	<b>32</b>
<b>Tabelle 2 — Analytspezifische Anforderungen für präanalytische Verfahren</b> .....	<b>35</b>