

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

10.2 Überwachung der Leistung, Optimierung der Untersuchung und Vergleichsprüfung zwischen Laboratorien	53
Anhang A (normativ) <i>In-vitro</i>-diagnostischer NGS-Arbeitsablauf für Einzelzell-Analysen	55
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
Anhang B (informativ) Schema des NGS-Arbeitsablaufes zur Untersuchung von DNA	63
Literaturhinweise	65

Bilder

Bild B.1 — Schema des NGS-Arbeitsablaufes zur Untersuchung von DNA	64
---	-----------

Tabellen

Tabelle 1 — Beispiele für bestimmungsgemäße Anwendungen und entsprechende klinische Leistungsmerkmale	32
Tabelle 2 — Analytspezifische Anforderungen für präanalytische Verfahren	35