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 Sequenzierungsbibliothek für die Entwicklung der Untersuchung 39
6.1.1 Allgemeines 39
6.1.2 Schritte bei der Vorbereitung einer Sequenzierungsbibliothek 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 *in-vitro*-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) *In-vitro*-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 Sequenzierungsbibliothek für die Entwicklung der Untersuchung von CTCs und Einzelzellen aus Gewebeproben ... 60
A.3.2 Sequenzierung für die Entwicklung der Untersuchung von CTCs und Einzelzellen aus Gewebeproben ... 61
A.3.3 Anforderungen an die Datenanalyse für die Entwicklung der Untersuchung von CTCs und Einzelzellen aus Gewebeproben ... 61
A.3.4 Anforderungen an die QC für die Entwicklung der Untersuchung ... 62
A.4 Umsetzung des *in-vitro*-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