E DIN EN ISO 25379-1:2026-11 (D/E)

Erscheinungsdatum: 2026-09-25

Next-Generation-Sequencing(NGS)-Arbeitsabläufe für die In-vitro-Diagnostik - Teil 1: Untersuchung von menschlicher DNA (ISO/DIS 25379-1:2026); Deutsche und Englische Fassung prEN ISO 25379-1:2026

In vitro diagnostic Next Generation Sequencing (NGS) workflows - Part 1: Human DNA examination (ISO/DIS 25379-1:2026); German and English version prEN ISO 25379-1:2026

Inhalt

Seite

Europäisches Vorwort 6

Vorwort 7

Einleitung 8

1 Anwendungsbereich 9

2 Normative Verweisungen 9

3 Begriffe 10

4 Allgemeine Anforderungen 25
4.1 Allgemeines 25
4.2 Planung der Untersuchung 26
4.3 Entwicklung der Untersuchung 31
4.4 Verifizierung und Validierung der Leistungsfähigkeit einer Untersuchung 32
4.5 Technische Leistungsmerkmale der Untersuchung 39

5 Präanalytische Verfahren für die Entwicklung der Untersuchung 40
5.1 Allgemeines 40
5.2 Isolierung menschlicher DNA 41
5.2.1 Allgemeines 41
5.2.2 Isolierung aus formalinfixiertem und paraffineingebettetem Gewebe (FFPE-Gewebe) 41
5.2.3 Isolierung aus frischgefrorenem Gewebe 41
5.2.4 Isolierung aus Feinnadelaspiraten (FNA) 41
5.2.5 Isolierung aus Vollblut 41
5.2.6 Isolierung von zirkulierender zellfreier DNA aus Plasma 42
5.2.7 Isolierung von DNA aus Speichel 42
5.2.8 Isolierung von cfDNA aus anderen Körperflüssigkeiten 42
5.3 Bewertung der Qualität und Menge der DNA-Probe 42

6 Untersuchungsverfahren für die Entwicklung der Untersuchung 44
6.1 Vorbereitung einer Sequenzierungsbibliothek für die Entwicklung der Untersuchung 44
6.1.1 Allgemeines 44
6.1.2 Schritte zur Vorbereitung einer Sequenzierungsbibliothek 45
6.1.3 Panels, Exome und Gesamtgenom-Sequenzierung 48
6.2 Anforderungen an und Empfehlungen für die NGS-Ausrüstung für die Entwicklung der Untersuchung 50
6.2.1 Allgemeines 50
6.2.2 Techniken 51
6.2.3 Qualitätskontrolle der Sequenzierung 52
6.3 Anforderungen an die Datenanalyse für die Entwicklung der Untersuchung 52
6.4 Anforderungen an die Qualitätskontrolle (QC) für die Entwicklung der Untersuchung 54

7 Anforderungen an die Entwicklung des Berichterstattungswerkzeugs der Untersuchung 54

7.1 Allgemeines ... 54
7.2 Merkmale des Berichts ... 55
7.3 Inhalt des Berichts ... 55
8 Einführung des NGS-Arbeitsablaufs für die In-vitro-Diagnostik in die Routinepraxis ... 56
9 Berichterstattung und Interpretation der Ergebnisse ... 58
10 Verfahren der Qualitätssicherung ... 59
10.1 Allgemeines ... 59
10.2 Überwachung der Leistungsfähigkeit, Optimierung der Untersuchung und Vergleichsprüfung zwischen Laboratorien ... 59
Anhang A (normativ) NGS-Arbeitsablauf für die In-vitro-Diagnostik für Einzelzell-Analysen ... 60
A.1 Allgemeine Informationen und Anforderungen in Bezug auf Einzelzell-Analysen ... 60
A.2 Präanalytische Verfahren für die Entwicklung der Untersuchung ... 61
A.2.1 Allgemeine Angaben zu anwendbaren Verfahren ... 61
A.2.2 Anforderungen an CTC von Entnahme der Blutprimärprobe bis zur CTC-Isolierung ... 61
A.2.3 Anforderungen an frischgefrorenes/menschliches FFPE-Gewebe von der Entnahme des Untersuchungsmaterials bis zur Isolierung einzelner Zellen ... 62
A.2.4 Isolierung menschlicher DNA ... 64
A.2.5 Bewertung der Qualität der DNA-Probe ... 64
A.2.6 Amplifikation ... 65
A.2.7 Qualitätskontrolle der Amplifikation ... 65
A.3 Untersuchungsphase für die Entwicklung der Untersuchung ... 66
A.3.1 Vorbereitung der Sequenzierungsbibliothek für die Entwicklung einer Untersuchung von CTC und Einzelzellen aus Geweben ... 66
A.3.2 Entwicklung einer Sequenzierungsuntersuchung von CTC und Einzelzellen aus Geweben ... 66
A.3.3 Anforderungen an die Datenanalyse für die Entwicklung einer Untersuchung von CTC und Einzelzellen aus Geweben ... 67
A.3.4 Anforderungen an die QC für die Entwicklung der Untersuchung ... 67
A.4 Einführung des NGS-Arbeitsablaufs für die In-vitro-Diagnostik in die Routinepraxis ... 67
A.5 Berichterstattung und Interpretation der Ergebnisse ... 67
A.6 Verfahren der Qualitätsicherung ... 67
Anhang B (informativ) Schema des NGS-Arbeitsablaufs für die Untersuchung von DNA ... 68
Literaturhinweise ... 70

Bilder

Bild B.1 — Schema des NGS-Arbeitsablaufs für die Untersuchung von DNA ... 69

Tabellen

Tabelle 1 — Beispiele für den bestimmungsgemäßen Gebrauch und entsprechende klinische Leistungsmerkmale ... 37
Tabelle 2 — Analytspezifische Anforderungen an präanalytische Verfahren ... 40