

DIN ISO 20397-2:2026-10 (D)

Biotechnologie - Massiv-parallele Sequenzierung - Teil 2: Methoden zur Evaluierung der Qualität von Sequenzierungsdaten (ISO 20397-2:2021)

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