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