

ICS 35.240.80  
C 07

# 团 体 标 准

T/CHIA 21.2-2021

---

## 组学样本处理与数据分析标准 第 2 部分：全外显子组测序数据分析

Specification of omics sample processing and data analysis  
Part 2: whole exome sequencing data analysis

2021-07-11 发布

2021-08-01 实施

---

中国卫生信息与健康医疗大数据学会 发布

## 目 次

前言.....	II
引言.....	III
1 范围.....	1
2 规范性引用文件.....	1
3 术语和定义.....	1
4 全外显子数据的文件格式.....	3
5 全外显子数据的质量控制.....	4
6 全外显子数据的标准分析流程.....	5
7 全外显子数据的标准个性化分析流程.....	9

## 前 言

本文件按照 GB/T 1.1-2020 给出的规则起草。

T/CHIA 21《组学样本处理与数据分析标准》分为以下五部分：

- 第1部分：全基因组测序数据分析；
- 第2部分：全外显子组测序数据分析；
- 第3部分：转录组样本处理；
- 第4部分：转录组文库构建；
- 第5部分：转录组测序数据分析。

本文件为T/CHIA 21的第2部分。

本文件由中国科学院北京基因组研究所（国家生物信息中心）提出，由中国卫生信息与健康大数据学会归口。

本文件主要起草单位：中国科学院北京基因组研究所（国家生物信息中心）、中国科学院生物物理研究所、浙江大学、复旦大学、清华大学、中国人民解放军总医院、北京蛋白质组研究中心、中国科学院微生物研究所、北京大学人民医院、中国科学院上海营养与健康研究所、中南大学、空军军医大学（第四军医大学）和华为技术有限公司。

本文件主要起草人：方向东、陈润生、金力、何昆仑、李亦学、张学工、何顺民、段会龙、周水庚、渠鸿竹、赵学彤、王霞、吕旭东、朱云平、马俊才、杨忠、石乐明、吴松峰、吴林寰、王振、陈先来、贾志龙、张昭军、娄晓敏、阮修艳、单广乐、乔楠、刘登辉、丁子建。