四川省妇幼保健院全基因组测序检测服务的市场调研公示

各潜在供应商：

我院拟遴选第三方合作，对需要进行全基因组测序检测服务的患者提供服务，现进行市场调研，欢迎资质合格具备相应服务能力的潜在供应商积极参与。

1. 项目名称：全基因组测序检测服务
2. 本市场调研项目在“四川妇幼保健院官方网站”主页(http:∥www.fybj.net)上公开发布（提供免费下载），供符合条件的潜在供应商前来参加产品市场调研。

三、市场调研期限：挂网之日起-2025年2月21日。

四、市场调研项目明细（见附件）。

五、提供真实齐全的资质证明文件一份（保证所提供的各种材料和证明材料的真实性，承担相应的法律责任。提供的所有资料须加盖鲜章）。

特别申明：现公示的功能需求、配置及技术性能因市场了解的局限性，仅作为医院市场调研参考使用，无任何针对性，如有不全之处，敬请理解，并请参与单位详实介绍，最终需求以遴选时为准。市场项目调研书的内容包括但不限于我院公示的参数需求，请各潜在供应商自行提供。

六、市场调研书的递交：于2025年2月21日17：00前一式一份送交四川省妇幼保健院医务部（门诊部）办公室（门诊楼一楼）。

地址：成都市武侯区沙堰西二街290号

联系人：钟老师 电话：028-65978228

附件：四川省妇幼保健院遴选关于全基因组测序检测服务的市场调研项目明细

附件:

四川省妇幼保健院遴选关于全基因组测序检测服务市场调研项目明细

总体要求：与遴选的第三方医学检测机构合作，由第三方医学检测机构提供全基因组测序检测服务，出具第三方检测报告；我院进行临床咨询、样本采集、收费、临床诊断。共同为患者提供遗传病诊断与治疗服务。

1. 项目名称：全基因组测序检测服务
2. 资质要求：

1.营业执照（经有效年检，副本）；

2.税务证（国、地税副本）；

3.组织机构代码证（经有效年检，副本）；

4.经办人授权委托书（原件）,身份证复印件；

5.医疗机构执业许可证；

6.实验室室间质评；

7.如有产品和企业质量管理体系认证，请提供有效证明文件的复印或扫描件。质量管理体系认证包括FDA、CE、ISO等认证（提供中文翻译复印件）；

三、技术要求：

1.测序平台：投标单位使用高通量测序平台（具备医疗器械注册证的测序平台）进行测序，且测序平台24h数据产量﹥6Tb，提供注册证、采购合同及发票等证明文件；

2.测序质量：测序数据量每个样本至少 90G；测序平均深度：不低于 30×；Q30 比例不低于 85%；20×以上覆盖率： 不低于 90%（提供证明材料）；

3.物流要求：提供完善的冷链物流体系，具备专业冷链物流渠道；

4.样本类型：EDTA抗凝外周血/脐血/羊水/羊水细胞/DNA/流产组织；

5.数据库资源：可实现公共数据库（Clinvar, OMIM, gnomAD，HGMD，dbSNP等）的本地化；具备中国人群遗传病患者WES/WGS 基因突变和疾病表型数据库，数据库包含至少20万例全外显子或全基因组患者数据，以帮助临床提升诊断效率；具有与国家级医学机构共建疾病大数据库经验，可辅助招标单位构建遗传资源数据库，需提供遗传病数据库系统软著证明；

6.数据分析能力：

1）具有自主研发生物信息分析平台，对测序数据进行快速及准确的分析，需提供软著证明。分析系统具备前端可视化操作界面，能显示每一个样本的实验流程条以及目前所处状态，包括并不限于：收样、DNA提取、DNA质检、文库捕获、捕获质检、文库质检、上机测序、数据下机、数据分析、选点、选点审核、家系验证、变异位点致病性解读、变异位点致病性解读审核、报告生成；

2）分析平台应内嵌点变异、小片段插入/缺失变异ACMG评级辅助工具，可实现大数据迭代ACMG指南算法，能够基于大数据对PS2新发、PM3反式、PS4富集、PP1共分离证据，建立分析模型，实现ClinGen/SVI国际指南要求的对证据进行升级或降级；

3）分析平台具有常见疾病涉及的真假基因、印记基因、基因表达组织等相关信息的提示功能，需包含《第一批罕见病目录》收录的脊髓性肌肉萎缩症SMN1基因（请提供国家专利或文献等证明材料）、同源基因PKD1和CYP21A2的分析能力（请提供分析系统软著证明）；

4）支持医生个性化分析服务：支持开启一代验证任务，且可在线查询任务结果，需提供指定位点一代验证检测系统软著证明；具备账号管理和基于账号等级/权限的数据管理功能（包含VCF、临床报告、临床信息、家系信息、扩展报告等），需提供遗传病诊断分析工具系统软著证明；具备在线医生自主的数据重分析功能，支持客户自主在线上传vcf，且实现变异注释和解读分析的功能基于vcf重分析，支持基于vcf+外显子缺失重复重分析的能力；

5）支持人工智能辅助分析：每个检测位点自动关联到自有患者数据库，且可调取查阅关联患者信息总数、患者表型信息等，以辅助判定变异致病性；支持变异在数据库中的频率的OR值，以及携带变异的患者的表型聚类统计功能；具备病历图片的OCR识别技术，实现病历图片到文本病历的自动化转化功能，提高病历处理效率；具备将自然语言的文本病历采用人工智能算法自动转化为HPO表型词的技术，具备一种人工智能算法，需提供遗传病诊断云平台自动化报告分发系统、遗传变异危害性智能分级系统、变异可靠性智能判定程序、罕见遗传病基因分析系统等软著证明；

6）分级审核制度：包含但不限于：表型HPO输入-输入审核、选点-选点审核、报告解读-报告审核等类目；有交流对话框，方便不同分析人员交流分析结果和依据；

7）具备科研聚类分析系统。该系统支持基于频率库筛选/表型/临床关键词筛选、支持inhouse数据库频率过滤、支持基于遗传模式聚类分析（至少包含AD、AR、XD、XR、Y-link）、支持基于医院、科室、医生筛选分析聚类、支持多样本多基因多参数横向聚类分析，且可以助力医生在线深度基因数据挖掘、实现自主分析，需提供遗传病突变聚类辅助诊断系统软著证明；

7.报告周期：应满足自收到合格样本之日起15-20个工作日出具检测报告；

8.临床报告：检测报告中所有变异均依循ACMG变异评级指南进行致病性评级，并依据与患者临床表现相关性进行有序、清晰的分类、排序和必要说明；报告可个性化定制，且临床报告需完全符合《临床单基因遗传病基因检测报告规范团体标准》规范。包括较全面的主诉及病史，增加 HPO 表型词；含 ACMG 变异评级的详细列举及分析；CNV 分析结果的检测结果展示等内容，需提供CNVseq自动化检测软件、CNV诊断云平台、全基因组CNV分析系统等软著证明；

9.遗传咨询服务：投标人能具有提供线上、线下遗传咨询服务方案并提供遗传疾病查询检索软件；投标人应具备美国医学遗传和基因组学院专家委员（FACMG）,美国医学遗传专科文凭的首席医学遗传学家，可提供远程疑难病症会诊，疑难案例的报告解读的专业技术服务团队；

 10.培训及科研服务能力：投标人应提供培训方案，包括临床医生培训方案、系统的科研培训服务。并能协助医院每年完成科研发表服务、医院/科室品牌建设服务等增值服务。需提供既往经验证明材料；具备遗传病新致病基因发现能力。通过基因-表型大数据、科研聚类和科研服务，投标人应具备协助客户进行遗传病新致病基因发现能力，近3年发现新基因≥10个，需提供文章证明；具有强大科研服务能力，联合申报项目曾获得省级及以上科学技术奖项，需提供获奖证书；具备参与国家重点研发计划项目能力。需提供证明材料；能协助招标单位开展多中心队列研究，提供至少20份既往相关案例证明材料；

11.送检项目：

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **序号** | **送检项目** | **检测服务价格** |
| 1 | 全基因组测序 |  元/例 |

备注：请各潜在供应商对送检项目的检测服务价格进行报价。