附件:

四川省妇幼保健院遴选关于单人、家系全外检测（产诊方向）外送检测及验证服务的市场调研 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单人、家系全外检测（产诊方向）外送检测及验证服务检测技术服务，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。

项目名称：单人、家系全外检测（产诊方向）外送检测及验证服务

一、市场调研书制作

按以下顺序提供并装订市场调研书一份。应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。

1.封面（注明产品名称、产品序号、公司名称、联系人、联系电话、加盖公司印章）；

2.营业执照（经有效年检，副本）；

3.代理产品授权委托书；

4.经办人授权委托书；

5.报价一览表（格式见附件2）；

6.服务技术参数、产品说明书或其它相关的产品彩页资料和其他有关介绍资料；

7.已提供服务情况一览表。

注：1.根据要求及自身实际用A4纸编制市场调研书，严格按上述装订顺序装订市场调研书，须标注页码，无需密封。

2.如有，请提供相关的产品技术资料（如：出厂检验合格证书、技术说明书、等完整的技术资料等）。

3.提供的所有资料须加盖鲜章。

1. 报价要求

1.报价表中的价格应包括符合所有技术与商务要求的测序、分析及其它伴随服务等所有费用。

2.可提供多种备选产品，分别报价，并分别说明性能、配置及技术参数。

三、技术要求：

1. 全外显子测序产品的目标区域至少包括人类2万个以上功能基因的CDS区域和线粒体基因组序列，试剂盒捕获目标区域不小于36M，需提供目标区域的bed文件。检测的突变类型包括SNV，InDel，SV，CNV等突变。

2. 每个样本全外显子测序数据总量不低于10G(base)，外显子区域的平均测序深度不低于100X，线粒体基因组的平均测序深度不低于2000X，外显子区域20x测序深度的百分比不低于97%。测序数据Q30的百分比>90%，测序数据的碱基类型分布均匀，无明显GC分离（40%-55%）。

3. 供应商提供基因变异在线分析平台。进行生信分析所用的数据库包括公共数据库（ClinVar, OMIM, ExAc，HGMD，dbSNP等）和供应商自有中国人群数据库样本量（患者和正常人）。

4. 全外显子测序项目的检测过程具备完整的质控方案，保证测序数据质量，检测结果的准确性和可靠性。

5. 全外显子测序项目须保证在供应商的实验室完成检测，不允许转包。

6. 投标人具备三代测序平台，可为医院提供三代测序服务。

7. 分析系统可对有脊髓小脑共济失调等相关基因进行动态突变分析，检出后可进行RP-PCR验证及三代验证。

8.可在全外数据上进行隐性单基因病携筛分析，并出具报告。

9. 可提供NGS分析后多种变异类型的验证，如一代验证（Sanger测序）、MLPA、Q-PCR、三代单病检测（地贫、CAH等）。

10. 一代验证：对于检测阳性的结果提供先证者及父母的一代验证，费用由投标人承担。

11.针对全外显子测序检测阳性且临床认可的变异，若该家系在招标人院内再次生育进行产前诊断时，需提供相关验证用测序引物和探针，与招标人产前诊断科分别同时进行该变异的羊水sanger或QPCR验证工作。

12. 配合医院进行后期样本回溯，样本按要求存储周期为半年，每半年返回样本一次。如招标人实验室存在场地限制，投标人实验室平台应为招标人实验室提供长期储存样本服务，招标人不再额外支付费用。

13.送检项目：

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号  1 | 项目名称 | | 单例最高价  （元/例） | 是否  进口 | **检测**  **周期** |
| 单人、家系全外检测（产诊方向）外送检测及验证服务 | 单人全外 |  | 否 | 12个工作日 |
| 家系全外 |  | 否 | 12个工作日 |
| 一代验证 |  | 否 | 12个工作日 |
| CNV-seq验证 |  | 否 | 12个工作日 |
| 全基因组验证 |  | 否 | 12个工作日 |
| MS-MLPA验证 |  | 否 | 12个工作日 |
| 外源数据重分析费 |  | 否 | 12个工作日 |
| 隐性单基因病携筛（全外夫妻同时检测） |  | 否 | 12个工作日 |
| 三代地中海贫血 |  | 否 | 12个工作日 |
| 三代CAH |  | 否 | 12个工作日 |
| 三代SMA |  | 否 | 12个工作日 |
| 三代FXS |  | 否 | 12个工作日 |
| 三代动态突变panel |  | 否 | 12个工作日 |
| 三代血友病 |  | 否 | 12个工作日 |
| 三代多囊肾 |  | 否 | 12个工作日 |
| 三代四病panel（地贫+CAH+SMA+FXS） |  | 否 | 12个工作日 |

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。