## 一、项目概述

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 包号 | 标的名称 | 所属行业 |
| 1 | 胎儿染色体非整倍体检测产前基因检测及染色体疾病检测 | 其他未列明行业 |
| 2 | 单基因遗传病基因检测 |

## ★二、商务要求

（一）服务期限及地点

1.服务期限：合同签订之日起1年

2.服务地点：四川省人民医院

（二）付款方法和条件：检测费结算采取月结方式。中标人于每月5日前发送上月注明有效报告例数及检测费用的对账单至招标人，招标人收到对账单10个工作日内予以核对确认，并将签字确认的对账单返回到中标人，中标人根据对账单总计金额的100%向招标人开具发票。招标人收到发票后于60日内将账款转至中标人指定账户。

（三）知识产权：医院送检的标本（包含送检各标本类型及其相关提取物）和相应的检测数据信息、检测者个人信息和相应检测报告等资料均归医院所有。

（四）报价要求：本项目在检测项目单价最高限价的基础上报统一折扣率（折扣率的定义：最高限价为10元的检测项目减到8．0 元叫8．0折。折扣率就是80%=0．80。本项目要求投标文件统一用折扣率报价和描述），在实际履约过程中，招标人根据实际需求数量在预算范围内据实采购与结算（供应商按以上要求报价即可，无需再单独进行承诺）。

（五）验收标准：按《财政部关于进一步加强政府采购需求和履约验收管理的指导意见》要求及中标文件承诺及政府采购合同约定进行验收。

## 三、 技术参数与服务要求

## 1包：

### （一）技术参数

### ★1.检测项目及要求：

1.1胎儿染色体非整倍体检测(NIPT)：

1.1.1检测内容：胎儿21-三体、18-三体、13三体检测。按卫计委要求，21-三体综合征检出率应不低于99%，18-三体综合征检出率应不低于97%，13-三体综合征检出率应不低于90%；复合假阳性率应不高于0.5%。需提供相应数据支撑文件。

1.1.2 NIPT项目的基因测序仪、分析软件、检测试剂盒三者都需具备NMPA批准可用于临床检测。

1.1.3检测周期不得大于10个工作日。

1.1.4保险额度：为NIPT受检者购买保险，保险内容包括检测阳性孕妇（21、18、13三体）报销产前诊断费用不超过2500元，双胎孕妇不超过4000元；出生后检测结果假阴性赔付不超过40万、出生前检测结果假阴性赔付不超过2万。

1.2胎儿染色体非整倍体检测(NIPT-plus)

1.2.1检测内容：在胎儿染色体非整倍体检测NIPT检测（胎儿21-三体、18-三体、13三体检测）的基础上增加其它检测染色体异常综合征，包括性染色体数目异常、其它常染色体数目异常及不少于90种临床意义明确的染色体缺失或重复综合征。

1.2.2检测周期不得大于10个工作日。

1.3染色体拷贝数变异检测(CNV-seq)：

1.3.1检测内容：染色体非整倍体，100Kb以上缺失、重复检测。

1.3.2 检测周期不得大于10个工作日。

### （二）服务要求：

1.中标人需上门接收样本，提供物流运输；接收样本开始2个工作日内反馈所接收样本质检情况（通过电话及邮件方式反馈样本质检信息），自接收到样本开始4个工作日内进行后续文库构建、定量、测序等实验操作，并反馈所接收样本质检情况与实验各步骤质控数据（通过电话及邮件方式反馈样本质检信息）。

2.所有外送除实验使用消耗后剩余DNA样本及后续实验过程中中间产物、文库等全过程中产物要求保存两年，如果另外它用，必须经过我院书面同意。

3. 返回数据文件类型包括：FastQ、bam、vcf等。实验原始图像和数据都可进行电子存档，随时查阅，实现共享。中标人承诺中标后设置驻成都工作人员，并负责数据传输安全。

4.若该项目有技术更新，则须进行该项目的技术和试剂耗材更新，及时书面报备采购人，并保证项目价格不上浮。

5.负责医院工作人员生信分析培训，以满足医院工作人员自行完成高通量测序数据生信分析及出报告的要求。

## 2包：

### （一）技术参数

### 1.检测项目及要求：

1.1各类单基因遗传病panel至少要包括：

1.1.1血液系统单基因遗传病（需覆盖地中海贫血基因）

1.1.2泌尿系统单基因遗传病

1.1.3心血管系统单基因遗传病

1.1.4内分泌系统单基因遗传病

1.1.5遗传代谢病

1.1.6骨骼系统单基因遗传病

1.1.7癫痫相关基因

1.1.8遗传性皮肤病

1.1.9遗传性眼病

1.1.10遗传性耳聋（需覆盖线粒体全长）

1.1.11线粒体病（线粒体基因组全长+相关核基因）

1.1.12性发育异常疾病（需包含CYP21A2基因，可鉴别CYP21A2真假基因，并包含CYP21A2基因的MLPA）

1.1.13肌萎缩侧索硬化症（需包含C9orf72基因片段分析）

1.1.14遗传性共济失调（可检测10种以上动态突变疾病）

1.1.15遗传性乳腺癌卵巢癌

1.1.16遗传性结直肠癌

1.1.17常见单基因遗传病携带者筛查。

注：针对上述检测项目（1.1.1至1.1.17），每一项均需提供检测报告，报告中需体现括号中的要求。

1.2特殊单病至少要包括：

1.2.1 21-羟化酶缺乏症（可鉴别CYP21A2真假基因，需包含CYP21A2基因的MLPA）

1.2.2假肥大型肌营养不良（需包含DMD基因的MLPA）

1.2.3结节性硬化症+神经纤维瘤（需测序深度≥1000X）

1.2.4视网膜母细胞瘤（需测序深度≥1000X）

1.2.5脆性X综合征

1.2.6亨廷顿舞蹈病

1.2.7强直性肌营养不良

1.2.8肯尼迪病

1.2.9成人型多囊肾病（采用的方法需可以鉴别PKD1真假基因）

1.2.10 PWS/AS病（甲基化异常检测）

1.2.11甲型血友病（需包含F8基因倒位、点突变、缺失/重复）

1.2.12 Q-PCR检测小片段缺失/重复。

注：针对上述检测项目（1.2.1至1.2.12），每一项均需提供检测报告，报告中需体现括号中的要求。

1.3能为各种样本（羊水、脐带血、绒毛、外周血、脱落细胞等）提取的基因组DNA针对缺失、重复及大片段倒位等特殊突变类型进行MLPA、Q-PCR及GAP-PCR等方法验证（需提供各种样本类型及方法学的证明材料）。

1.4对于各类单基因遗传病panel，测序深度需≥300X，有捕获探针（非虚拟panel），需覆盖HGMD报道的内含子、启动子及基因间区域，以外显子为单位的片段缺失或重复占比较高的基因需要有加密探针设计，能检测并分析深度内含子区（>1000bp）的已明确报道的致病位点（需提供各类单基因遗传病捕获探针设计及测序深度的证明材料）。

1.5应在接收样本后15个工作日内完成，如果行家系验证，应该接收样本后20个工作日内完成。

2.配备专职的生物信息学分析团队，负责单基因遗传病检测数据分析人员至少4名，具备数据分析流程。

3.能够针对不同的样本类型(唾液、外周血、组织、羊水及脐带血)制定不同的检测方案；

4.临床分析系统

★4.1中标人承诺提供本地化临床分析系统

4.2提供单基因病检测数据分析流程。

★4.3提供下列主要数据库及相关参数：人群数据库：1000genome、genomeAD、ExAC（正常人群变异频率）等。疾病数据库：OMIM（基因、相关疾病、表型、遗传方式、OMIM编号等）;Clinvar（变异信息，评级状态等）；关联文献数据库包括PUBMED等，并提供相关文献PUBMED号；及时升级上述数据库（与投标人内部使用软件及数据库更新时间差不超过1个月）。

★4.4拥有基于临床样本建立的人群频率数据库，可使用该数据库对单基因病检测结果进行注释。

4.5临床分析系统内置预测软件：SIFT、polyphen2、REVEL等；数据库及文献需半年更新一次；可以导出为excel表的模块（包含临床分析模块所有内容）；

4.6临床分析系统定制报告模块，自动生成报告（PDF或Word）。

### （二）服务要求：

1.中标人需上门接收样本，提供物流运输；接收样本开始2个工作日内反馈所接收样本质检情况（通过电话及邮件方式反馈样本质检信息），自接收到样本开始4个工作日内进行后续文库构建、定量、测序等实验操作，并反馈所接收样本质检情况与实验各步骤质控数据（通过电话及邮件方式反馈样本质检信息）。

2.所有外送除实验使用消耗后剩余DNA样本及后续实验过程中中间产物、文库等全过程中产物要求保存两年，如果另外它用，必须经过我院书面同意。

3. 返回数据文件类型包括：FastQ、bam、vcf等。实验原始图像和数据都可进行电子存档，随时查阅，实现共享。中标人承诺中标后设置驻成都工作人员，并负责数据传输安全。

4.若该项目有技术更新，则须进行该项目的技术和试剂耗材更新，及时书面报备采购人，并保证项目价格不上浮。

5.中标人提供的临床分析系统，需满足fastq到vcf的快速分析（提供证明计算系统软著或文章证明），提供技术方案。

6. 负责医院工作人员生信分析培训，以满足医院工作人员自行完成高通量测序数据生信分析及出报告的要求。