**柳州市妇幼保健院检验外送项目采购需求书**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **项目名称** | **柳州市妇幼保健院检验外送服务项目** | **数 量** | **2个标项** |
| **用 途** | 根据业务需要拟采购检验外送服务，以满足临床检测需求 |
| **一、项目基本信息**1.项目名称：**柳州市妇幼保健院检验外送服务项目**2.项目预算：分标1：57.24万元/两年 分标2：196.2982万元/两年**二、采购内容概述**1.采购项目简介我院根据业务需要拟采购检验外送服务，以满足临床检测需求。各分标需求详见附件。**三、商务条款****（一）服务期限：**自合同签订生效之日起2年，或本合同的结算金额达合同金额，则服务自动终止。**（二）签订合同日期**：自中标通知书发出之日起25日内。**（三）其它要求：**中标供应商应同时具备“必须报价目录”中的检测技术服务能力，如采购人实际需要的检测项目未列入报价目录中，中标人要积极配合采购人提供相应检测服务，采购人实际需要的检测项目未列入报价目录中的供应商按照不高于市场价进行报价，按院内采购流程进行采购。**（四）付款方式：**1.最终结算金额按实际检测合格样本数量进行计算，采用银行汇付（含电汇）等形式。合同签订生效后，采购人接到中标供应商的缴费通知、发票后10个工作日向中标供应商支付应付费用。2.采购人支付每笔款项时，中标供应商应提供相应金额的正式发票、检测详单。3.结算时，若广西出台新的物价收费标准，收费标准比中标报价低的，则按最新收费标准计算。**（五）质量考核：**报告及时率应≥95%；应按照本分标中检测质量要求执行，如未按质量要求执行而导致检测结果不准确从而影响采购人最终诊断的，不予付款转账且由中标供应商承担相应经济和法律后果。**四、验收标准和方式**1.验收方式：书面验收。2.验收标准：①符合现行国家相关标准、行业标准、地方标准或者其他标准、规范；②符合采购文件要求和响应文件承诺。3.验收方式和程序：由采购人组织验收小组检查服务需求的落实情况。**4.采购人有权委托第三方进行履约验收，履约验收费用由中标供应商支付。供应商在投标报价时自行考虑。****五、供应商资质要求**1.国内注册（指按国家有关规定要求核准登记的）具有法人资格的供应商；2.供应商须具有有效的《医疗机构执业许可证》或取得具有《医疗机构执业许可证》单位授权的；3.供应商及其法人在本项目公告发布之日前近3年无行贿犯罪档案记录及开标前3年内未被列入失信被执行人或重大税收违法案件当事人名单；4.供应商及其提供的货物和服务符合国家法律法规及强制性规范所规定的条件；5.本项目不接受联合体竞标。**附件：****分标一：检验外送服务项目-检验项目****一、检测项目**（下列所有检测项目为 “必须报价目录”供应商报价如有缺项的，按竞标无效处理。报价按每例实际结算单价报，单位：元）

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 检测项目 | 报告项目 | 检测方法 | 单位 | 采购年限 | 预估采购数量(例/年) | 单价上限价（元） | 广西三级医院收费价（元） | 备注 |
| 1 | 新生儿高通量测序基因筛查 | 提供临床新生儿160个基因相关检测建库、高通量测序服务、初级分析、高级分析、个性化分析服务、遗传咨询师挑点、临床报告解读、一代测序验证突变位点、临床报告拟定、售后技术咨询服务等 | 二代测序 | 例 | 2 | 300 | 954 | 1800 |  |

**二、检测样本类型**：足跟血或外周血。**三、检测要求：**1. 标本收集、样本检测、临床报告拟定、售后技术咨询服务等。质量控制包括全流程监控样本的唯一性、室内质控、室间质评、冷链流程监控、物流人员培训等，如检测过程出现问题需要及时跟采购人联系沟通。
2. 检测报告出具时间不超过14个工作日，一般项目按照正常报告周期进行发放报告，特殊要求服务机构应配合进行报告加急发放。
3. 服务人员：供应商需提供检测项目的实验室咨询服务。
4. 根据采购人需求，满足部分的个性化分析要求。
5. 检测具体要求：

（1）临床新生儿160个基因（参考附件“新生儿高通量测序基因筛查相关检测列表明细”，可不仅限于此）相关检测建库、高通量测序服务、初级分析、高级分析、个性化分析服务、遗传咨询师挑点、临床报告解读、一代测序验证突变位点、临床报告拟定、售后技术咨询服务等。（2）测序过程及质量控制：ClinVar数据库致病/可能致病变异位点（SNV、Indel（＜50bp））覆盖率≥95%。测序数据量要求：测序平均深度不低于200X、Q20>95%、Q30>90%；目标区域20X以上覆盖度>97%。检测临床参考数据库中基因外显子及邻近区域（20bp）、部分非编码区致病/可能致病变异SNV、Indel（50bp）。（3）初级分析包括内容有：测序下机 Clean Fastq数据，经过比对后生成BAM，以及突变位点vcf文件，并可以供采购人随时申请下载。（4）高级分析包括：vcf文件数据库注释（除常规数据库外，应包含HGMD pro最新版注释结果）并且过滤大部分不致病位点。（5）个性化分析包括：找到检出所有突变中跟疾病相关基因，并对相关基因因进行深度致病性分析，根据 ACMG指南出具基因突变位点的突变类型，并指导、协助后期SCI论文发表。（6）遗传咨询师挑取致病位点包括：注释之后的位点能够过滤并挑选出来，并对该位点的致病性结论进行说明。 （7）临床结果报告出具包括：有专业的遗传代谢病专家或临床医师对检测数据进行审核判读、对检测结果进行分析，以及给出专业的治疗指导意见或下一步的检查建议。最终结果以临床报告形式体现，包括患者基本信息，病例信息，阴阳性报告结论，致病突变位点以及详细位点信息，报告模板可按照采购人要求进行更改。（8）病例、报告维护包括：采购人送样病例的电子系统管理，结果调取，样本DNA管理及回寄等；指派专人进行样本上门收取、以及后期对接。（9）质量控制：分析前、中、后达到质量要求。出现上述环节质量问题需要跟采购人联系沟通。（10）分析系统：采购人可以在供应商系统平台上进行个性化分析。**（11）在服务期限内，若采购人增加本项目清单外的检测内容，供应商有资格开展的检测项目时，供应商应尽量配合开展。**6.遇到不合格标本应及时联系采购方实验室，以便确认是重新采集标本还是取消医嘱不做。由于样本溶血，或者DNA含量不够等情况，重采费用由中标供应商承担；由于特殊原因停止检测的，双方协调予以退费。7.售后查询及响应时间：中标供应商售后咨询组人员将提供查询服务，包括检测进度查询、检测结果查询、检测报告邮寄查询、保险进度查询等，及时处理和反馈客户问题。服务期内提供 7\*24 小时电话支持，电话工作时间实时响应。8.结算时的物价应以外送服务产生时的广西物价收费标准为准。**四、服务要求**1. 服务机构需严格遵守国家和采购方相关规定，秉着诚实守信的原则合法合规做好高通量测序服务工作。
2. 服务机构在收到采购人提供的样本后，报告应在规定时效内完成，结果报告的电子版连同纸质版一同发送给采购方。
3. 服务期间，服务机构不得随意更换测序试剂或测序服务平台，如遇特殊情况确 需更换的，应取得采购人的书面同意，由此产生的相关费用（如试剂盒试剂成本提升）等由服务机构承担。供应商须提供测序试剂及测序服务平台相关资质材料备案。
4. 服务机构需慎重对待采购方患者的样本，并有多病种、多系统罕见病分析服务经验。
5. 采购方可随时向服务机构询问检测进度事宜。服务机构指定项目专项负责人，为双方工作联系人。
6. 服务机构应为采购人提供专业、优质的测序服务，不得拖延或推迟采购人送达的测序分析工作。
7. 服务机构在完成测序之后，应协助采购人对数据进行准确的高级分析、个性化分析。
8. 服务机构提供基因数据分析系统，为本单位开通账号，可以自主查看报告进度，同时也可以进行相关基因数据分析，并对分析提供培训和指导。
9. 服务机构可根据采购人需求提供队列研究，对于特殊样本提供深度科研服务。
10. 供应商需要检测流程规范、检测质量可靠，如果因为报告不准确而影响采购人最终诊断的，所有后果由供应商承担相应经济和法律后果。
11. 供应商需提供检测机构的质控管理证明材料，具体内容包括但不限于：检测人员资质、室内质控记录、有室间质评的提供室间质评的成绩或合格证书，无室间质评的可提供实验室间比对记录及比对结论、设备校准、关键试剂耗材的使用记录（含新批号试剂质检记录）等。
12. 供应商对采购人提供的技术资料负有保密责任。

**13.**供应商保证2小时内响应，可按照采购人要求的时间提供检测项目咨询、收样、患者临床信息收集等服务以及后期对接（线上或线下方式）。供应商在履行合同期间，应遵守《中华人民共和国生物安全法》、《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》及相关的法律法规。供应商对检测标本的使用，仅限于采购人委托的检测项目内容，供应商不得自行增加检测项目内容（除采购人及授权代理人要求增加的检测项目以外）。剩余标本由供应商依据国家《医疗废物管理条例》及相关法律法规、规定处置，或者将检测剩余样本返还采购人；未经采购人授权，样本检测结果、信息及检测剩余样本不得出境，不得用于任何科研、发表刊物、教学等其他用途。**附件：新生儿高通量测序基因筛查相关检测列表明细**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **序号** | **Gene** | **中文疾病名称[Inheritance]** |
| 1 | ABCB11 | 进行性家族性肝内胆汁淤积症2型[AR]；良性复发性肝内胆汁淤积症2型[AR] |
| 2 | ABCB4 | 进行性家族性肝内胆汁淤积症3型[AR] |
| 3 | ABCD1 | X-连锁肾上腺脑白质营养不良[XLR] |
| 4 | ABCD4 | 甲基丙二酸血症合并同型半胱氨酸血症cblJ型[AR] |
| 5 | ABCG5 | 谷固醇血症2型[AR] |
| 6 | ABCG8 | 谷固醇血症1型[AR] |
| 7 | ACAD8 | 异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症[AR] |
| 8 | ACADM | 中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症[AR] |
| 9 | ACADS | 短链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症[AR] |
| 10 | ACADSB | 2-甲基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏症[AR] |
| 11 | ACADVL | 极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症[AR] |
| 12 | ACAT1 | β-酮硫解酶缺乏症[AR] |
| 13 | ACSF3 | 甲基丙二酸合并丙二酸尿症[AR] |
| 14 | ADA | 腺苷脱氨酶缺乏症[AR] |
| 15 | AGL | 糖原累积病III型[AR] |
| 16 | ALDH7A1 | 吡哆醇依赖性癫痫[AR] |
| 17 | ALDOB | 遗传性果糖不耐受症[AR] |
| 18 | APOB | 家族性高胆固醇血症2型[AD] |
| 19 | ARG1 | 精氨酸酶缺乏症[AR] |
| 20 | ARSA | 异染性脑白质营养不良[AR] |
| 21 | ARSB | 黏多糖贮积症VI型[AR] |
| 22 | ASL | 精氨酰琥珀酸尿症[AR] |
| 23 | ASS1 | 瓜氨酸血症I型[AR] |
| 24 | ATP7A | Menkes病[XLR] |
| 25 | ATP7B | 肝豆状核变性[AR] |
| 26 | ATP8B1 | 进行性家族性肝内胆汁淤积症1型[AR]；良性复发性肝内胆汁淤积症1型[AR] |
| 27 | BCKDHA | 枫糖尿症Ia型[AR] |
| 28 | BCKDHB | 枫糖尿症Ib型[AR] |
| 29 | BTD | 生物素酶缺乏症[AR] |
| 30 | BTK | X连锁无丙种球蛋白血症[XLR] |
| 31 | CAPN3 | 肢带型肌营养不良2A型[AR] |
| 32 | CBS | 胱硫醚β-合成酶缺陷型同型半胱氨酸尿症[AR] |
| 33 | CFTR | 囊性纤维化[AR]；先天性输精管缺如[AR] |
| 34 | COL1A1 | 成骨不全1型[AD] |
| 35 | COL1A2 | 成骨不全2型[AD] |
| 36 | COL2A1 | 软骨发育不全[AD]；先天性脊柱骨骺发育不良[AD] |
| 37 | CPS1 | 氨甲酰磷酸合成酶I缺乏症[AR] |
| 38 | CPT1A | 肉碱棕榈酰转移酶I缺乏症[AR] |
| 39 | CPT2 | 肉碱棕榈酰转移酶II缺乏症[AR] |
| 40 | CYBB | 原发性慢性肉芽肿病[XLR] |
| 41 | DBT | 枫糖尿症II型[AR] |
| 42 | DDC | 芳香族L-氨基酸脱羧酶缺乏症[AR] |
| 43 | DSG2 | 致心律失常性右心室发育不良[AD]；扩张型心肌病[AD] |
| 44 | DSP | 致心律失常性右心室发育不良[AD]；扩张型心肌病[AD] |
| 45 | DUOX2 | 先天性甲状腺分泌障碍6型[AR] |
| 46 | DYSF | 肢带肌营养不良2型[AR] |
| 47 | ETFA | 多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症[AR] |
| 48 | ETFDH | 多种酰基辅酶A脱氢酶缺乏症[AR] |
| 49 | ETHE1 | 乙基丙二酸脑病[AR] |
| 50 | F9 | 血友病 B[XLR] |
| 51 | FAH | 酪氨酸血症I型[AR] |
| 52 | FBN1 | 马凡综合征[AD] |
| 53 | FGFR3 | 软骨发育不全[AD] |
| 54 | G6PC | 糖原累积病Ia型[AR] |
| 55 | GAA | 糖原累积病II型[AR] |
| 56 | GALC | 克拉伯病[AR] |
| 57 | GALE | 半乳糖差向异构酶缺乏症[AR] |
| 58 | GALK1 | 半乳糖激酶缺乏症[AR] |
| 59 | GALNS | 黏多糖贮积症IVA型[AR] |
| 60 | GALT | 半乳糖血症[AR] |
| 61 | GAMT | 脑肌酸缺乏综合征2型[AR] |
| 62 | GBA | 戈谢病[AR] |
| 63 | GCDH | 戊二酸血症I型[AR] |
| 64 | GCH1 | 多巴反应性肌张力障碍伴或不伴有高苯丙氨酸血症[AR,AD] |
| 65 | GJB2 | 常染色体隐性耳聋1A型（含双基因）[AR] |
| 66 | GJB3 | 常染色体显性耳聋2B型[AD] |
| 67 | GLA | 法布里病[XL] |
| 68 | GLB1 | 黏多糖贮积症IVB型[AR]；GM1神经节苷脂沉积症[AR] |
| 69 | GLDC | 非酮性高甘氨酸血症[AR] |
| 70 | GNPTAB | 黏脂贮积症IIα/β型[AR]；黏脂贮积症IIIα/β型[AR] |
| 71 | GUSB | 黏多糖贮积症VII型[AR] |
| 72 | HADHA | 长链-3-羟酰基辅酶A脱氢酶缺乏症[AR] |
| 73 | HADHB | 线粒体三功能蛋白缺乏症[AR] |
| 74 | HBB | β-地中海贫血[AR] |
| 75 | HEXA | Tay-Sachs病[AR] |
| 76 | HLCS | 全羧化酶合成酶缺乏症[AR] |
| 77 | HMGCL | 3-羟基-3-甲基戊二酰辅酶A裂解酶缺乏症[AR] |
| 78 | HPD | 酪氨酸血症III型[AR] |
| 79 | HSD3B7 | 先天性胆汁酸合成障碍1型[AR] |
| 80 | IDS | 黏多糖贮积症II型[XLR] |
| 81 | IDUA | 黏多糖贮积症I型[AR] |
| 82 | IL10RA | 早发炎症性肠病[AR] |
| 83 | IL2RG | X连锁重症联合免疫缺陷[XLR] |
| 84 | IVD | 异戊酸血症[AR] |
| 85 | JAG1 | Alagille综合征1型[AD] |
| 86 | KCNH2 | 长QT间期综合征[AD]；短QT间期综合征[AD] |
| 87 | KCNQ1 | 长QT间期综合征[AD]；短QT间期综合征[AD] |
| 88 | KCNQ2 | 新生儿良性惊厥1型[AD] |
| 89 | L2HGDH | L-2-羟基戊二酸尿症[AR] |
| 90 | LAMA2 | Merosin缺陷型先天性肌营养不良[AR] |
| 91 | LDLR | 家族性高胆固醇血症1型[AD] |
| 92 | MAT1A | 甲硫氨酸腺苷转移酶I/III缺陷[AR,AD] |
| 93 | MCCC1 | 3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症1型[AR] |
| 94 | MCCC2 | 3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶缺乏症2型[AR] |
| 95 | MECP2 | Rett综合征[XLD] |
| 96 | MMAA | 甲基丙二酸血症cblA型[AR] |
| 97 | MMAB | 甲基丙二酸血症cblB型[AR] |
| 98 | MMACHC | 甲基丙二酸血症合并同型半胱氨酸血症cblC型[AR] |
| 99 | MMUT | 甲基丙二酸血症mut型[AR] |
| 100 | MTHFR | 亚甲基四氢叶酸还原酶缺陷型同型半胱氨酸尿症[AR] |
| 101 | MTR | 同型半胱氨酸血症合并巨幼红细胞性贫血cblG型[AR] |
| 102 | MT-RNR1 | 氨基糖苷类药物敏感性耳聋 |
| 103 | MTRR | 同型半胱氨酸血症合并巨幼红细胞性贫血cblE型[AR] |
| 104 | MYBPC3 | 肥厚型心肌病[AD]；扩张型心肌病[AD] |
| 105 | MYH7 | 肥厚型心肌病[AD]；扩张型心肌病[AD] |
| 106 | MYO5B | 微绒毛包涵体病[AR] |
| 107 | NAGS | N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏症[AR] |
| 108 | NF1 | 神经纤维瘤病1型[AD] |
| 109 | NF2 | 神经纤维瘤病2型[AD] |
| 110 | NPC1 | 尼曼匹克病C1/D型[AR] |
| 111 | NPC2 | 尼曼匹克病C2型[AR] |
| 112 | NPHS1 | 肾病综合征1型[AR] |
| 113 | OCA2 | 眼皮肤白化病2型[AR] |
| 114 | OTC | 鸟氨酸氨甲酰基转移酶缺乏症[XLR] |
| 115 | PAH | 苯丙酮尿症[AR] |
| 116 | PC | 丙酮酸羧化酶缺乏症[AR] |
| 117 | PCCA | 丙酸血症[AR] |
| 118 | PCCB | 丙酸血症[AR] |
| 119 | PCSK9 | 家族性高胆固醇血症3型[AD] |
| 120 | PHKA2 | 糖原累积病IX型[XLR] |
| 121 | PKLR | 红细胞丙酮酸激酶缺乏症[AR] |
| 122 | PKP2 | 致心律失常性右心室发育不良[AD]；扩张型心肌病[AD] |
| 123 | PNPO | 吡哆胺5'-磷酸氧化酶缺乏症[AR] |
| 124 | PRODH | 高脯氨酸血症 I型[AR] |
| 125 | PRRT2 | 家族性婴儿型惊厥伴阵发性舞蹈手足徐动症[AD]；阵发性运动诱发性运动障碍[AD] |
| 126 | PTPN11 | 努南综合征1型[AD] |
| 127 | PTS | 四氢生物蝶呤缺乏型高苯丙氨酸血症A型[AR] |
| 128 | PYGL | 糖原累积病VI型[AR] |
| 129 | QDPR | 四氢生物蝶呤缺乏型高苯丙氨酸血症C型[AR] |
| 130 | RAF1 | 努南综合征5型[AD] |
| 131 | RB1 | 视网膜母细胞瘤[AD] |
| 132 | RYR2 | 致心律失常性右心室发育不良[AD]；儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速[AD] |
| 133 | SCN1A | Dravet综合征[AD] |
| 134 | SCN2A | 早发型发育性癫痫脑病[AD]；发作性共济失调[AD] |
| 135 | SCN5A | 长QT间期综合征[AD]；扩张型心肌病[AD]；Brugada综合征[AD] |
| 136 | SGSH | 黏多糖贮积症IIIA型[AR] |
| 137 | SLC10A1 | 钠牛磺胆酸共转运多肽缺陷病（家族性高胆汁酸血症2型）[AR] |
| 138 | SLC12A3 | Gitelman综合征[AR] |
| 139 | SLC22A5 | 原发性肉碱缺乏症[AR] |
| 140 | SLC25A13 | Citrin缺乏症[AR] |
| 141 | SLC25A15 | 高鸟氨酸血症-高氨血症-同型瓜氨酸尿症[AR] |
| 142 | SLC25A20 | 肉碱-酰基肉碱转位酶缺乏症[AR] |
| 143 | SLC26A4 | 常染色体隐性耳聋4型伴前庭导水管扩大[AR]；Pendred综合征[AR] |
| 144 | SLC37A4 | 糖原累积病Ib/Ic型[AR] |
| 145 | SLC6A8 | 脑肌酸缺乏综合征1型[XLR] |
| 146 | SMPD1 | 尼曼匹克病A/B型[AR] |
| 147 | SOS1 | 努南综合征4型[AD] |
| 148 | SRD5A2 | 类固醇5-α还原酶缺乏症[AR] |
| 149 | SUCLG1 | 线粒体DNA耗竭综合征9型[AR] |
| 150 | TAT | 酪氨酸血症II型[AR] |
| 151 | TG | 先天性甲状腺分泌障碍3型[AR] |
| 152 | TH | 常染色体隐性Segawa综合征[AR] |
| 153 | TNNI3 | 肥厚型心肌病[AD]；扩张型心肌病[AD] |
| 154 | TNNT2 | 肥厚型心肌病[AD]；扩张型心肌病[AD] |
| 155 | TSC1 | 结节性硬化症1型[AD] |
| 156 | TSC2 | 结节性硬化症2型[AD] |
| 157 | TSHR | 非甲状腺肿先天性甲状腺功能低下症1型[AR] |
| 158 | TYR | 眼皮肤白化病1型[AR] |
| 159 | UGT1A1 | Gilbert综合征[AR]；Crigler-Najjar综合征I型[AR]；Crigler-Najjar综合征II型[AR] |
| 160 | USH2A | Usher综合征IIA型[AR] |

**分标2：检验外送服务项目-检验项目****一、检测项目**（下列所有检测项目为 “必须报价目录”供应商报价如有缺项的，按竞标无效处理。报价按每例实际结算单价报，单位：元）

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 检测项目 | 报告项目 | 检测方法 | 单位 | 采购年限 | 预估采购数量(例/年) | 单价上限价（元） | 广西三级医院收费价（元） | 备注 |
| 1 | 地中海贫血基因检测（三代测序） | 使用单一技术至少满足可同时检测α和β地中海贫血大片段缺失突变、点突变、Indel、三联体四种突变类型以上 | 三代测序 | 例 | 2 | 965 | 310 | 900 |  |
| 2 | 先天性肾上腺皮质增生症基因检测（三代测序） | 检测先天性肾上腺皮质增生症（CAH）的基因范围，包括检测涉及CAH的相关基因的SNP/Indel/CNV、拷贝数异常、假基因、基因重排等变异。 | 三代测序 | 例 | 2 | 900  | 460 | 750 |  |
| 3 | 脊髓性肌萎缩症（SMA）基因检测（三代测序） | 检测覆盖SMN1/SMN2基因全长，涉及SMN1和SMN2基因的拷贝数、86种SMN1基因致病性微小变异，经过两代家系（不依赖于先证者）可分析2+0携带者。 | 三代测序 | 例 | 2 | 1000 | 175 | 350 |  |
| 4 | 脆性X综合征基因检测（三代测序） | 脆性X综合征:检测FMR1基因5’UTR区域的CGG拷贝数区分正常、灰区、前突变和全突变，AGG插入的数量及位置，检测区域的大片段缺失型。 | 三代测序 | 例 | 2 | 120  | 460 | 900 |  |
| 5 | 多囊肾基因检测（三代测序） | 多囊肾基因检测三代测序 | 三代测序 | 例 | 2 | 5 | 2400 | 3400 |  |
| 6 | 血友病F8/F9基因检测（三代测序） | 血友病F8/F9基因检测三代测序（包含点突变和倒位） | 三代测序 | 例 | 2 | 5 | 2400 | 3400 |  |
| 7 | 动态突变基因检测（三代测序） | 常见由动态突变导致的疾病基因检测，包含共济失调、神经肌肉、癫痫等60余疾病和基因 | 三代测序 | 例 | 2 | 5 | 2800 | 4000 |  |

**二、检测样本类型**：血液、尿液、脑脊液、羊水、脐血、绒毛、组织及其相关的DNA/RNA等标本类型。**三、检测要求：**1. 标本收集、样本检测、临床报告拟定、售后技术咨询服务等。质量控制包括全流程监控样本的唯一性、室内质控、室间质评、冷链流程监控、物流人员培训等，如检测过程出现问题需要及时跟采购人联系沟通。
2. 检测报告出具时间不超过10天，特殊要求服务时供应商应配合进行报告加急发放。
3. 技术平台要求：第三代高通量测序技术平台，并提供检测方法所需的技术平台说明书（内容包括但不限于平台性能及技术参数），并加盖供应商电子公章，否则视为不满足。
4. 服务人员：供应商需提供检测项目的实验室咨询服务。
5. 项目的检测范围涵括：地中海贫血：至少满足国家地贫指南规定23个突变类型以上，使用单一技术至少满足可同时检测α和β地中海贫血大片段缺失突变、点突变、Indel、三联体四种突变类型以上；先天性肾上腺皮质增生症：可同时检测CYP21A2、CYP11B1、CYP17A1、HSD3B2、STAR、CYP11A1、POR等7个基因，可区分真假基因、精准判断缺失分型、重组变异及基因内的插入、缺失、突变等变异；脊髓性肌萎缩症：检测覆盖SMN1/SMN2基因全长，涉及SMN1和SMN2基因的拷贝数、86种SMN1基因致病性微小变异，经过两代家系（不依赖于先证者）可分析2+0携带者；脆性X综合征：检测FMR1基因5’UTR区域的CGG拷贝数区分正常、灰区、前突变和全突变，AGG插入的数量及位置，检测区域Exon1内的各类变异。

6.遇到不合格标本应及时联系采购人实验室，以便确认是重新采集标本还是取消医嘱不做。由于样本溶血，或者DNA含量不够等情况，重采费用由中标供应商承担；由于特殊原因停止检测的，双方协调予以退费。7.根据采购人需求，满足部分的个性化分析要求。核酸提取、根据检测项目建库、高通量测序服务、初级分析、高级分析、个性化分析服务、测序质量分析、遗传分析变异筛选、临床报告解读、临床报告拟定、售后技术咨询服务、每年定期的重分析等。8.售后查询及响应时间：中标供应商售后咨询组人员将提供查询服务，包括检测进度查询、检测结果查询、检测报告邮寄查询、保险进度查询等，及时处理和反馈客户问题。服务期内提供7\*24小时电话支持，电话工作时间实时响应。**（四）服务要求**1.供应商需严格遵守国家和采购人相关规定，秉着诚实守信合法合规的原则做好高通量测序服务工作。2.供应商在收到采购人提供的样本 DNA 质检合格后，报告应在规定时效内完成，结果报告的电子版连同纸质版一同发送给采购人。3.服务期间，供应商不得随意更换测序试剂或测序服务平台，如遇特殊情况确 需更换的，应取得采购人的书面同意，由此产生的相关费用（如试剂盒试剂成本提升）等由供应商承担。供应商须提供测序试剂及测序服务平台相关资质材料备案。4.供应商需慎重对待采购人患者的样本，并有多病种、多系统罕见病分析服务经验。5.采购人可随时向供应商询问检测进度事宜。供应商指定项目专项负责人，为双方工作联系人。6.供应商应为采购人提供专业、优质的测序服务，不得拖延或推迟采购人送达的测序分析工作。7.供应商在完成测序之后，应协助采购人对数据进行准确的高级分析、个性化分析。8.供应商提供基因数据分析系统，为本单位开通账号，可以自主查看报告进度，同时也可以进行相关基因数据分析，并对分析提供培训和指导。9.服务机构可根据采购人需求提供队列研究，对于特殊样本提供深度科研服务。10.供应商需要检测流程规范、检测质量可靠，如果因为报告不准确而影响采购人最终诊断的，由供应商承担相应经济和法律后果。11.供应商需提供检测机构的质控管理证明材料，具体内容包括但不限于：检测人员资质、室内质控记录、有室间质评的提供室间质评的成绩或合格证书，无室间质评的可提供实验室间比对记录及比对结论、设备校准、关键试剂耗材的使用记录（含新批号试剂质检记录）等。12.供应商对采购人提供的技术资料负有保密责任。13.供应商保证2小时内响应，可按照采购人要求的时间提供检测项目咨询、收样、患者临床信息收集等服务以及后期对接（线上或线下方式）。14.供应商在履行合同期间，应遵守《中华人民共和国生物安全法》、《中华人民共和国人类遗传资源管理条例》及相关的法律法规。供应商对检测标本的使用，仅限于采购人委托的检测项目内容，供应商不得自行增加检测项目内容（除采购人及授权代理人要求增加的检测项目以外）。剩余标本由供应商依据国家《医疗废物管理条例》及相关法律法规、规定处置，或者将检测剩余样本返还采购人；未经采购人授权，样本检测结果、信息及检测剩余样本不得出境，不得用于任何科研、发表刊物、教学等其他用途。 |