**柳州市工人医院采购第三方检测机构进行全外显子检测服务的项目需求**

**一、项目名称**

柳州市工人医院采购第三方检测机构进行全外显子检测服务的项目

**二、投标人/供应商资格条件**

1. 投标人需为国内注册（指按国家有关规定要求注册的）生产或经营本次招标服务、具备法人资格的服务商，具有有效的医疗机构执业许可证
2. 投标人通过了PCR实验室的验收；需提供相关证明文件；
3. 投标人三年内在经营活动中没有重大违法记录和不良信用记录。
4. 投标人有效的“营业执照”副本复印件。
5. 投标人有效的“税务登记证”副本复印件。

**三、项目概况**

目前我院尚未自行开展该项目,特申请采购第三方检测机构开展全外显子检测服务

1. **项目内容及报价要求**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 项目名称 | 检测范围 | 单位 | 报价 | 备注（报告周期） |
| 1 | 全外单人 | 先证者全外检测+父母双方一代验证 | 条 |  |  |
| 2 | 全外家系 | 先证者+父母，共计三人全外检测+父母双方一代认证 | 条 |  |  |
| 3 | 全外PLUS（全外+先证者CNV） | （先证者全外+CNV检测）+父母双方一代验证 | 条 |  |  |
| 4 | 全外家系PLUS（全外家系+先证者CNV） | 先证者+父母，共计三人全外检测+先证者CNV检测+父母双方一代验证 | 条 |  |  |
| 5 | 一代验证 | 1.应用于产前诊断：适用于已经先证者通过全外检测出致病位点，而母亲怀孕或计划怀孕家庭2.应用于家系成员以外的家族成员相似疾病诊断 | 点位 |  |  |
| 合计单价（元）： |  |  |
| 报价含人工费、材料费、运输费、管理费、保险、利润、税金等为完成本项目所需的所有 |

**五、技术要求**

**1、探针及捕获要求**

▲1.1 捕获建库试剂盒能够覆盖人类基因组约25000个基因，捕获区域大小≥65M，需提供产品彩页。

▲1.2 探针设计区域：OMIM具有明确分子机制的基因、ClinGen专家组评定的基因、调节元件明确致病区域、内含子明确致病区域、线粒体基因组37个基因，RefGene中RNA区域；需提供产品彩页。

▲1.3 检测可用多种探针：投标人具有多种探针（自主研发探针、安捷伦、IDT等品牌），可供院方选择。

**2、 样本及建库需求**

★2.1样本量：全外显子组检测可对低至50ngDNA的样本进行建库及测序（需提供产品彩页和文献）。

2.2样本类型：

①投标人具备处理外周血、口腔拭子、组织、微量新生儿干血片、羊水、脐带血样本等特殊样本的实验能力；

★②新生儿干血片样本要求总量≤3个干血点，并具备直接进行外显子组检测的能力，需要提供公开发表的文献，并在文献上标注出投标人公司名称；

▲③对其它样品如足跟血、口腔拭子等均可提取建库，并可进行WES-CNV检测，且WES-CNV和CNVseq一致性超过90%，需提供报告模板和对比数据。

▲2.3建库方法：全外显子基因检测实验中操作步骤简单，预文库采用PCR-free方法建库，减少实验步骤及人为错误可能，保证数据均一性。需提供专利证明。

2.4 捕获环节：实验室捕获环节采用1捕1的杂交体系，保证数据质量。

2.5探针捕获效率：≥60%。

**3、测序平台需求**

▲3.1 测序平台：投标人要求配备有国际主流的NovaSeq 平台或相同级别的其他测序平台，要求采用边合成边测序原理（SBS），具备支持单端和双端测序，已到位可运行的平台数量≥12台，需提供测序仪平台介绍及采购合同，不允许联合该供应商外的任何机构提供投标所需硬件设备及资质。

▲3.2测序平台要求一次性产出最大数据量能达到6T，时间不超过48小时，PE150和PE100都可进行。

▲3.3投标人或其集团具备自主研发测序平台得能力，通用型平台具备国家药品监督管理局（NMPA）得中华人民共和国医疗器械注册证。

3.4投标人可提供NGS分析后多种变异类型的验证如一代验证（Sanger测序）、MLPA、Q-PCR服务等，需提供证明材料。

▲3.5投标人或其集团公司具备三代测序平台，可为医院提供三代测序服务；需提供三代测序平台的医疗器械注册检验报告（医疗器械质量监督检验中心下发）。

4、 质控要求

4.1要求测序质控需满足人全外显子测序临床项目开展相关要求，测序数据量每个样本至少10G，平均测序深度不低于80X。

4.2全外显子组测序数据质量Q20>90%，Q30>85%；碱基类型分布均匀，无GC分离。

4.3平均覆盖度99.5%以上，4×覆盖度≥98.5%，20X覆盖度＞97.5%。

4.4全外捕获探针需要同时覆盖线粒体全长基因组，平均测序深度5000x，质控2000X，最低检出AF可达到1%，需提供证明材料。

4.5有效数据需覆盖CDS区以及临床参考数据库中有明确致病性的非编码区（内含子及UTR等区域）变异位点，分析变异类型包括SNV、Indel（50bp）、外显子级别CNV、>100kb 大片段CNV、LOH（家系UPD）。

4.6公司已完成20万例以上该项目的临床检测及数据分析，并提供书面证明；

4.7投标人在家系分析过程中可进行亲缘关系分析、性别质控。

**5、数据分析需求**

5.1参考基因组版本：具备Hg19和Hg38两个参考基因组版本生信分析流程，需提供不同版本的检测报告。

▲5.2投标人使用生信分析流程类似或优于GATK best practice，自有分析系统已取得国家资质审核优先采纳。

5.3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。

5.4使用的分析数据库是权威开源的数据库，包括人群数据库1000genomes、ESP6500、ExAC、gnomAD等；疾病数据库：OMIM、ClinVar、HGMD（专业版）等；使用多种剪切预测软件，其中必须包括SpliceAI、dbscSNV、MaxEntScan等；错义突变危害预测软件：CADD、dann、SIFT、Polyphen2、MetaSVM、MetaLR、M-CAP、REVEL等，需提供分析解读文件等证明材料。

▲5.5投标人具备百万中国人群基因组大数据库（收录正常人>90万，患者>4万）作为注释解读的支撑，需提供证明材料。

5.6投标人具备生物信息分析及及PB级数据储存平台建设能力，可满足医院不同层级得需求，可提供平台建设一体化方案，需提供产品彩页。

5.7投标人的数据分析软件具有软件著作及商标等知识产权证明（需提供相关证书复印件），平台技术人员具备PMP项目管理专业资质认证（需提供PMP证书）。

▲5.8投标人数据分析云平台系统需包含湿实验系统管理和干实验系统管理及数据分析，数据分析软件具有SCI文献支持，需提供完整文献。

5.9数据分析云平台：投标单位具备生物信息分析及数据存储平台建设能力，可提供数据分析云平台给采购方，包括变异位点检测系统和变异位点注释系统的生物分析平台，允许其对检测数据进行数据库比对注释分析、报告模版自定义等功能；需提供相应系统的截图和产权证明文件。

5.10分析要求：采用表型驱动及基因型驱动两种模式同时进行。

**6、售后服务需求**

6.1、投标人能及时响应招标方技术需求，确保2小时内到达现场，能委派专业技术人员（具备丰富的全外显子测序实验操作及数据分析能力）专职提供技术服务；

★6.2、投标人可针对全外实现常规20个工作日，具备实现加急12个工作日以及88小时检测周期的能力，需提供报告模板；

6.3、一代验证：对于检测阳性的结果提供先证者、父、母及必要亲属的免费一代验证；

6.4、投标人可在样本送检后12个工作日内返回所要求的原始数据文件，返回数据文件类型包括：fastQ、bam、vcf、level文件，所有数据应保留至少2年；

6.5、原始数据传输需安全合理，可通过硬盘（投标方提供）或者云端线上传输等。投标人驻医院人员负责与招标方人员定期交接硬盘，招标方备份数据后退回硬盘。（硬盘交接、归还时需双方签字确认，并记录，同时投标方负责硬盘交接过程中的安全及数据保密），投标方需提供物流公司合作文件，以及硬盘邮寄物流方便追踪（若有硬盘未能按时送达、不慎遗失等特殊情况，需提出具体解决方案）；

6.6、配合医院进行后期样本回溯，样本存储周期为半年，每半年返回样本一次。如招标方实验室存在场地限制，投标方实验室平台应为招标方实验室免费提供长期储存样本服务。

6.7、具备遗传咨询服务：遗传咨询团队人员中有美国遗传咨询协会会员，并具有专业得遗传咨询证书，需提供证书复印件及会员截图证明；并且可为院方培养遗传咨询人才，定期根据需求看展讨论会，进行线下分析；

6.8科研支持：具有科研课题辅助申请、定期样本结果汇总、案例及数据挖掘、文章发表等其他科研服务能力，参与过医学相关研究并署名发表文献（IF≥10），具备相关数据分析经验，需提供证明材料。

▲6.9针对独立功能验证实力，具有看展功能验证合作的单位，需提供相关合同或合作论文。

6.10具有开展全外显子相关科研项目合作的单位，需提供相关合同或合作证明。

6.11具有完备的技术人员数量和技术能力可以用来对接全国范围内、所有售前、售中和售后的服务及技术对接。

费用，在实施期间不因市场因素而变动。

**六、合同期限和结算方式**

本项目服务期为3年；

结算方式：按实际量，每季度结算一次；

**七.服务商遴选方式**

对供应商的服务质量、及时性及价格进行综合评价，遴选1家服务商。

承办科室 ： 使用科室：

经办人： 经办人：

科主任： 科主任：

日期：2024年03月 日 日期： 2024年03月 日