**柳州市工人医院拷贝数变异（CNV）及脊髓性肌萎缩症（SMA）检测外送服务采购项目需求**

**一、项目名称**

柳州市工人医院拷贝数变异（CNV）及脊髓性肌萎缩症（SMA）检测外送服务采购项目

**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拷贝数变异（CNV）及脊髓性肌萎缩症（SMA）外送检测服务。

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 | 拷贝数变异（CNV） | 染色体拷贝数变异高通量测序分析（CNV-Seq） | 人/份 |  |  |
| 2 | 脊髓性肌萎缩症（SMA） | 脊髓型肌肉萎缩症（SMA）检测 | 人/份 |  |  |
| 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 | | | | | |

1. **染色体拷贝数变异高通量测序分析（CNV-Seq）技术要求**
2. 检测机构符合临床基因扩增检验实验室技术服务的基本要求、提供相关证明材料。
3. 须为投标机构自身实验室检测，检测机构所使用核心设备具有医疗器械注册证，需提供注册证复印件及测序仪产权证明。
4. 至少每季提供一次能证明检验结果可靠性的总结材料和年终总结。
5. 提供检测所需试剂和设备的厂家和方法学。
6. 样本处理及运送要求：能够处理多种样本类型，包括产前（绒毛、羊水、脐血）及外周血、胚胎等样本；有网上自助服务系统查询，方便及时跟踪样品实验情况；提供免费的物流服务及完整的物流方案。
7. 测序质量、数据库要求：具备中国人CNV大数据库（收录正常人＞90万，患者＞4万）作为注释解读的支撑。公共数据库的更新速度以季度为单位，实验室的数据库包括文献及案例，实时更新、积累；拥有基于最新ACMG指南的CNV自动打分评级系统；具有人工智能撰写报告功能，且此功能基于20万份临床报告的深度学习完成；技术上可检测低至5%的非整倍体嵌合体，该检测性应进行了方法学论证，并提供SCI发表的文章复印件。产前诊断临床样本量不少于15万例，临床已解读的报告总数不少于20万例，已有临床实践大数据验证，对比此技术与CMA在检测CNVs上的检测效能符合率为100%，提供证明文件。具有专业的生信分析团队及遗传咨询团队，并具有专业的遗传咨询证书，需提供证书复印件。具有丰富的临床经验，与超过上百家产前诊断医院合作；发表CNV相关的科研文章不少于15篇，并提供文献列表及索引号等。相关检测项目在省级卫生和计划生育委进行过技术备案，提供相关证明材料。
8. 报告要求：出报告单位为产前诊断中心，并有临床医师签名，提供相关证明文件。收到样本后12个工作日发布报告；针对检测结果提供相应的遗传咨询报告及遗传咨询服务。
9. 其它要求：按照国家检验规范进行操作，确保全程操作无污染；具有完善的客户服务体系，能够及时解决客户的各种问题及咨询。
10. 至少每季提供一次能证明检验结果可靠性的总结材料和年终总结。
11. 提供检测所需试剂和设备的厂家和方法学。
12. **脊髓型肌肉萎缩症（SMA）检测技术要求**
13. 检测机构符合临床基因扩增检验实验室技术服务的基本要求、提供相关证明材料
14. 样本处理及运送要求：能够处理外周血样本；提供免费的物流服务及完整的物流方案。
15. 测序质量、数据库要求：服务项目对SMN1基因的7号以及8号外显子进行准确拷贝数定量，可以判断测试者是否为致病基因携带者。服务所用方法需获得CFDA认证；服务所用方法安全性高，全程闭管操作、避免污染。服务项目采用标准化结果判读，提高结果精准度。
16. 报告要求：纸质报告出具时间不超过12天；对于双携带者家庭，服务供应商可以提供免费产前诊断，并可出具产前诊断中心的检测报告。
17. 其它要求：按照国家检验规范进行操作，确保全程操作无污染；具有完善的客户服务体系，能够及时解决客户的各种问题及咨询。

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（具备丰富的拷贝数变异（CNV）及脊髓性肌萎缩症（SMA）测序实验操作及数据分析能力）专职提供技术服务；

2、投标人可针对拷贝数变异（CNV）及脊髓性肌萎缩症（SMA）检测实现常规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；

1. **合同期限和结算方式**

本项目服务期为：检测项目累计达项目预算或本院能自行开展检测项目截止；

结算方式：按实际量，每季度结算一次；

1. **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：2025年06月 日 日期： 2025年06月 日