**附件:**

**四川省妇幼保健院遴选第三方医学检测机构市场调研项目明细**

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负责对我院不能开展的遗传病基因等提供检测服务及科研支持，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。

此次遴选共分为4个包，分包描述如下：

**1.第1包：PGD/PGS检测技术服务，数量：1家**

**1.1资质要求：**

1.营业执照（经有效年检，副本）；

2.税务证（国、地税副本）；

3.组织机构代码证（经有效年检，副本）；

4.经办人授权委托书（原件）,身份证复印件；

5.医疗机构执业许可证；

6.实验室室间质评；

7.如有产品和企业质量管理体系认证，请提供有效证明文件的复印或扫描件。质量管理体系认证包括FDA、CE、ISO等认证（提供中文翻译复印件）；

8.国家质量检测中心或法定机构出具的产品检测报告∕性能自测报告∕出厂检验报告的复印或扫描件

**1.2技术要求：**

1.每年检测胚胎数≥2000例，完成100种以上单基因疾病的检测，具备胚胎HLA配型检测技术；

2.测序平台为illumina；

3. 扩增成功率≥93%，等位基因脱扣率＜10%，CV值0.15～2之间；

4.基因性疾病的PGD测序平均深度至少需要达到100×；

5.能针对易位片段小于5M的染色体PGD数据分析；

6.可以进行靶基因上下游紧密连锁的SNP位点分析，在正常情况下检测位点≥20个；

7.能进行易位携带者的筛查；

8.能提供未有先证者的基因疾病解决方案；

9.能免费提供扩增，数据分析等技术支持；

10．能对本中心的PGD项目申报提供支持；

11.能为后续检测平台本地化提供支持；

12.能完成PGD/PGS后期产前诊断验证；

13.能提供相关遗传咨询服务；

14.能提供预实验技术和设备支持。

**1.3 送检项目：**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **序号** | **送检项目** | **检测服务价格** | **服务期限** | **检测周期** |
| 1 | 胚胎植入前遗传学筛查（PGS） |  | 暂定2年 | 10个工作日 |
| 2 | 胚胎植入前遗传学诊断（PGD）。（单基因病S-PGD检测） |  | 30个工作日 |
| 3 | 胚胎植入前遗传学诊断（PGD）-家系预实验。（单基因病S-PGD检测-罗氏易位检测家系分析） |  | 20个工作日 |
| 4 | 胚胎植入前遗传学诊断（PGD）-平衡易位携带者预实验。（单基因病S-PGD检测-平衡易位检测家系分析-显微切割法） |  | 3个月 |
| 5 | 胚胎植入前遗传学诊断（PGD）-单基因病PGD预实验。（单基因病S-PGD-检测家系分析） |  | 30个工作日，罕见病时间不超过60个工作日。 |
| 6 | 胚胎植入前遗传学诊断（PGD）-HLA配型预实验。（单基因病S-PGD检测-HLA配型家系分析） |  | 30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。

**2.第2包：脆性X综合征检测、染色体拷贝数变异检测、CNV-Seq检测、全外显子测序检测、全基因组测序检测、线粒体基因测序服务，数量：1家**

**2.1资质要求：**

1. 注册资金大于1000万人民币；
2. 具备自有ISO标准实验室；
3. 具有中国医学检验所资质；
4. 具有生物信息学团队和服务器计算资源；
5. 具有专业医学遗传学执业诊断医师咨询团队。

**2.2技术要求：**

**（1）脆性X综合征：**能够提供检测CGG前突变及全突变，FMR1甲基化。要求具备检测CGG前突变及全突变，FMR1甲基化能力，对确诊前突变携带者再生育时，能接受后续产前诊断标本,对产前诊断标本同时提供CGG动态突变检测以及FMR1甲基化检测。

技术指标：

<200 CGG重复，算出精确重复数，˃200 CGG重复，标注为“˃200”；

精确区分1个CGG的差异；

可判断女性杂合子/纯合子；

可计算FMR1基因甲基化比例。

**（2）染色体拷贝数变异：**能够提供检测CNV变异，以及单亲二体。

技术指标：

具备数据质控、生物信息分析；

能够根据母胎医学会指南以及染色体微阵列分析技术在产前诊断中的应用专家共识，按照流程进行数据分析并出具报告；

接受羊水产前诊断样本并出具报告；

协助论文撰写和修改；

使用安捷伦平台开发的8\*60k以及4\*180k（含snp），可接收产前诊断标本。

（3）**CNV-seq**

技术指标:

一次分析23对染色体的数目和结构异常；

发现大于100Kb的CNV；

可发现新的潜在的致病CNV（包括染色体微缺失/微重复）。

（4）**全外显子测序、全外显子测序(三人家系)：**

提供数据质控生物信息分析，对于基因与表型是否相关，以及基因突变位点致病性分析。对确诊夫妻双方为致病基因携带者,提供免费sanger验证后续产前诊断；根据临床需求对于临床认为有意义需要排除的基因突变进行亲源sanger验证；提供数据分析使用HPO表型、测序VCF文件以及sanger测序图。协助论文撰写和修改。机构具备基因测序、生物信息分析能力，可接收产前诊断样本的能力。

技术指标:

|  |  |
| --- | --- |
| **DNA/RNA样本量** | **全外显子测序(WES)** |
| **0.1-1ug(PCR扩增文库)** |
| 一般测序深度 | 100X |
| 读长(bp) | 2x100 |
| 碱基质量(Q30) | >90% |
| 原始数据量(Gb) | 6-9 |
| 比对率 | >98% |
| 冗余率 | 5-15% |
| 捕获特异率 | >85% |
| 平均测序深度 | 90-120X |
| 1倍碱基覆盖率 | >99% |
| 20倍碱基覆盖率 | >98% |
| 30倍碱基覆盖率 | >85% |
| 转换/颠换比例（Ti/Tv） | 2.5-3.0 |

**（5）全基因组测序**

提供数据质控生物信息分析，对于基因与表型是否相关，以及基因突变位点致病性分析。对确诊夫妻双方为致病基因携带者,提供免费sanger验证后续产前诊断；根据临床需求对于临床认为有意义需要排除的基因突变进行亲源sanger验证；提供数据分析使用HPO表型、测序VCF文件以及sanger测序图。协助论文撰写和修改。机构具备基因测序、生物信息分析能力。

|  |  |
| --- | --- |
| **DNA/RNA样本量** | **全基因组测序（WGS）** |
| **0.1-1微克（PCR扩增文库）**  **1-2微克(无PCR扩增文库)** |
| 一般测序深度 | 30X |
| 读长(bp) | 2x150 |
| 碱基质量(Q30) | >90% |
| 原始数据量(Gb) | 100-120 |
| 比对率 | >98%（血液DNA）  >85%（唾液DNA） |
| 冗余率 | 5-10 |
| 捕获特异率 | NA |
| 平均测序深度 | >30X |
| 1倍碱基覆盖率 | >99% |
| 20倍碱基覆盖率 | >95% |
| 30倍碱基覆盖率 | >80% |
| 转换/颠换比例（Ti/Tv） | 1.8-2.1 |

**（6）线粒体基因测序**

目标基因数 37个；

目标区域长度（bp）16569；

目标区域覆盖度 100%；

目标区域平均深度（X）≥6000；

目标区域平均深度＞30X位点所占比例>100%；

数据量≥1G。

**2.3 送检项目：**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **序号** | **送检项目** | **检测服务价格** | **服务期限** | **检测周期** |
| 1 | 脆性X综合征检测 |  | 暂2年 | <=2周 |
| 2 | 染色体拷贝数变异检测 |  | <=2周 |
| 3 | CNV-seq检测 |  | <=2周 |
| 4 | 全外显子测序检测（先证者及三人家系） | 全外先证者：  全外家系： | <=6周 |
| 5 | 全基因组测序检测 |  | <=6周 |
| 6 | 线粒体基因测序 |  | <=6周 |

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。

**3.第3包：常见单基因携带者筛查服务，数量：1家**

**3.1资质要求同第一包：**

**3.2技术要求：**

提供数据质控生物信息分析，对于基因与表型是否相关，以及基因突变位点致病性分析。对确诊夫妻双方为致病基因携带者，提供免费sanger验证，并提供后续产前诊断转诊服务；根据临床需求对于临床认为有意义需要排除的基因突变进行亲源sanger验证；提供数据分析使用HPO表型、测序VCF文件以及sanger测序图。机构具备基因测序、生物信息分析能力，可接收产前诊断样本的能力。

可筛查的常见遗传疾病不低于15种，为临床公认、携带率高、严重致死致残；检测基因致病性明确；

高通量测序和目标区域捕获测序技术，以及其他补充检测如特殊荧光法；

目标区覆盖度99%以上；平均测序深度100X以上；测序深度20X以上覆盖率大于95%；

检测列表来自国际权威数据库，按照国家临床检测实验室标准指南进行操作检测，有权威遗传咨询团队深入解读检测报告能力。

**3.3 送检项目：**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **序号** | **送检项目** | **检测服务价格** | **服务期限** | **检测周期** |
| 1 | 单基因携带者筛查服务 |  | 1年 | <30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。

**4.第4包：单基因遗传病捕获测序基因检测服务，数量：1家**

**4.1资质要求同第二包：**

**4.2技术要求：**

需提供主要单基因遗传病检测项目（其中必须包含性发育异常疾病、生殖异常疾病、遗传性骨病、骨骼肌肉神经系统遗传病、眼科遗传病、非综合征性耳聋、遗传代谢性疾病等相关疾病检测），对于疑难单基因病需提供全外显子组检测项目，以发现新的致病突变或致病基因。

测序深度不低于100X；外显子平均覆盖度20X以上要求大于95%；测序结果准确率的质控指标Q30达到90%以上。需提供不低于100例2017年产生的真实样本的测序质控表作为证明材料。

捕获探针要求：捕获测序，探针需要使用DNA双链探针，

必须具有自主开发的云平台，数据分析能力，包括能提供每个基因的测序数据（测序覆盖度，测序深度）、能提供每个突变点数据（测序深度、突变深度）、能对所有突变做准确完善的生物学注释、在线家系分析能力、基因型与临床表型比对功能以及条件化筛选能力（是否可以自定义查找一类基因或疾病相关数据）等。

数据库要求：包括公共数据库（clinvar, OMIM, ExAc，HGMD,dbSNP等）本地化及更新频率的情况和投标人自有中国人群数据库样本量（患者和正常人）。

服务要求：所有测序和数据分析过程，招标方可以实时知情，全程参与；所有测序原始数据定期提供给招标方。

**4.3 送检项目：**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **序号** | **送检项目** | **检测服务价格** | **服务期限** | **检测周期** |
| 1 | 单基因遗传病捕获测序基因检测项目 |  | 暂2年 | <35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。

运营发展部

二〇一八年六月十九日