

采购需求

说明：

1. 本招标文件所称中小企业必须符合《政府采购促进中小企业发展管理办法》第二条规定。按照《财政部、司法部关于政府采购支持监狱企业发展有关问题的通知》（财库〔2014〕68号）之规定，监狱企业视同小型、微型企业。按照《财政部 民政部 中国残疾人联合会关于促进残疾人就业政府采购政策的通知》（财库〔2017〕141号）之规定，残疾人福利性单位视同小型、微型企业。

2. 本采购需求中所使用的标准或应用标准如与供应商所执行的标准不一致时，按最新标准或较高标准执行。

3. 本采购项目所属行业：其他未列明行业。

4. 本采购需求所有分标均不允许负偏离，如存在负偏离的按投标无效处理。

分标 1：检验外送服务项目-检验项目 5

一、项目预算：

（一）广州市妇女儿童医疗中心柳州医院预算：57.60 万元/两年；

（二）柳州市妇幼保健院项目预算：34.56 万元/两年。

二、服务内容和要求

（一）检测项目

1. 广州市妇女儿童医疗中心柳州医院检测项目

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，按投标无效处理。报价按每例实际结算单价报价。

序号	检测项目	报告项目	单位	采购年限	预估采购数量 (例/年)	广西三级 医院收费 价（元）	单价上 限价 (元)
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	例	2	500	1800	576

2. 柳州市妇幼保健院检测项目

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，**按投标无效处理**。报价按每例实际结算单价报价。

序号	检测项目	报告项目	单位	采购年限	预估采购数量(例/年)	广西三级医院收费价(元)	单价上限价(元)
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	例	2	300	1800	576

(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，特殊要求供应商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. 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）。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 cb1J 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	精氨酸琥珀酸尿症[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 II α / β 型[AR]；黏脂贮积症 III α / 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 cb1A 型[AR]
97	MMAB	甲基丙二酸血症 cb1B 型[AR]
98	MMACHC	甲基丙二酸血症合并同型半胱氨酸血症 cb1C 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 cb1G 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 cb1E 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]

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 个工作日内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 $\geq 95\%$ ；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。

分标 2：检验外送服务项目-检验项目 7

一、项目预算：

（一）广州市妇女儿童医疗中心柳州医院预算：31.8088 万元/两年；

（二）柳州市妇幼保健院项目预算：135.166 万元/两年。

二、服务内容和要求

（一）检测项目

1. 广州市妇女儿童医疗中心柳州医院检测项目

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，**按投标无效处理**。报价按每例实际结算单价报价。

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)	广西三级 医院收费 价（元）	单价上 限价 （元）
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	198	900	300
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	93	750	450
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	三代测序	例	2	30	350	171.46

		分析 2+0 携带者。						
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	35	900	450
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	3400	2390
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	3400	2390
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	4000	2600

2. 柳州市妇幼保健院检测项目

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，**按投标无效处理**。报价按每例实际结算单价报价。

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)	广西三级 医院收费 价（元）	单价上 限价 （元）
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	900	900	300

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	354	750	450
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	350	165.08
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	99	900	450
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	3400	2390
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	3400	2390
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	4000	2600

（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：至少可检测 CYP21A2、CYP11B1、CYP17A1、HSD3B2、STAR 等 5 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。

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 个工作日内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 $\geq 95\%$ ；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。