

## 技术服务合同

项目名称：【2025 年研究所检测项目测序等委托服务  
(测试化验加工费) - 儿童疾病 Panel 测序】

委托方（甲方）：首都儿科研究所

受托方（乙方）：【北京迈基诺空港医学检验实验室有限  
责任公司】

签订时间：【2026】 年 【3】 月 【10】 日

签订地点：北京

期限：【2026】 年 【3】 月 【10】 日到 【2027】 年 【3】  
月 【9】 日

委托方（甲方）：	首都儿科研究所
住 所 地：	北京市朝阳区雅宝路 2 号
法定代表人：	张建
项目联系人：	陈晓丽
通讯地址：	北京市朝阳区雅宝路 2 号首都儿科研究所
联系电话：	010-85695525
电子邮箱：	1914048865@qq.com
受托方（乙方）：	北京迈基诺空港医学检验实验室有限责任公司
统一社会信用代码	91110113MA0020EB7H
住 所 地：	北京市顺义区安庆大街 9 号院 12 号楼-1 至 7 层 101 内 1 至 2 层 202 室 010-61445882
法定代表人：	伍建
项目联系人：	赵勇
通讯地址：	北京市丰台区御槐园小区 16 号楼 4 单元 1102
联系电话：	18813089161
电子邮箱：	xs-zhaoyong@mygeno.cn

本合同甲方委托乙方提供【儿童疾病 Panel 测序】服务，并支付报酬，乙方接受委托并进行此项研究工作。双方经过平等协商，在真实、充分地表达各自意愿的基础上，根据《中华人民共和国民法典》的规定，达成本协议，并由双方共同恪守。

**第一条 本合同研究开发项目的要求如下：**

**1、 样本要求**

- (1) 乙方负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求。

(2) 乙方需接受处理样本类型包括：外周血、组织及口腔拭子、干血片。

(3) 对血液样本，要求总量不超过 500 $\mu$ l；对 DNA 样本，要求总量不超过 2  $\mu$ g；对所有样品均可建库，进行质控测序。乙方应承诺，若 DNA 样本 100ng<总量<1 $\mu$ g，则进行风险建库，若建库连续 2 次均失败，需提供完整应急预案。

(4) 样本管理系统可供甲方及时跟踪样品实验情况。在样本送达该实验平台后，核对收到的样本数目、名称是否一致。若出现样本丢失、错误情况，需要该实验平台做出应急预案，查找原因，及时找回样本，并将丢失原因及查找结果及时告知甲方实验室。

## 2、技术要求

(1) 捕获平台要求：需包含常见的儿童遗传病，需为各系统特异性检测探针，如耳聋基因检测 panel, 骨骼基因检测 panel, 心血管基因检测 panel, 癫痫基因检测 panel, 神经肌肉病检测 panel 等（详情见测试化验加工项目清单）；捕获探针覆盖相应疾病全部已知相关基因的外显子组和已知致病非编码区域（内含子区、启动子、调控区域）；探针涉及单基因全长测序，可检测缺失、重复及深度内含子、UTR 等区域；探针至少每年更新一次。实验室捕获环节采用 1 捕 1 的杂交体系，严格杜绝乙方采用探针稀释法对样本进行捕获。

(2) 测序平台要求：测序策略为 PE150，采用目前国际主流测序平台，如果投标方采用非主流平台，则需要出示前期研究数据或文献，证实该测序平台和主流平台对于儿童疾病 Panel 测序数据具有等效诊断价值。投标人需提供自主测序平台的证明文件及平台介绍。

(3) 测序数据质量要求：每个样本测序数据量（Raw Data）根据不同 Panel 具体而定。细化要求为 Q20>95%，Q30>85%；碱基类型分布均匀，无 GC 分离；靶区域平均测序深度 350x 以上，且均一性很好，目标区域 20X 以上覆盖度>98%。测序产生的数据质量信息应及时在线系统内进行标签。针对线粒体疾病的 Panel，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。

## 3. 样本/数据管理分析系统要求：

乙方需向甲方提供可供甲方操作的本地化或远程的样本/数据管理及分析系统，需具备以下功能：

(1) 能显示每一个样本的实验流程条以及目前所处状态，包括并不限于：收样、DNA 提取、DNA 质检、文库构建、文库质检、文库捕获、捕获质检、上机测序、数据下机、数据分析、选点、选点审核、家系验证、变异位点致病性解读、变异位点致病性解读审核、报告生成。

(2) 能供甲方进行样本管理、数据管理、定制化报告制作、数据再分析，变异/基因工具检索、统计功能。

(3) 分析过程中能显示每一个样本的测序质控，性别质控，包括并不限于：测序数据量，性别质控结果，Q20，Q30，平均覆盖度，20X 以上覆盖度。

(4) 分析过程中能实时查看 bam 数据，且能同时查看同一批其他测序样本的 bam 数据，便于排除或确定测序所致误差或污染。

(5) 每个变异需要显示其人群频率（内部数据库、公开 gnomAD 数据库，商业 HGMD 数据库）和突变位点频率，多个生物学评估证据。招标方能自定义进行基因变异筛查，比如特定基因，特定表型，特定变异（错义或移码，人群不同频率，突变位点频率等）。全外显子测序中单核苷酸变异的生物学评估软件包括错义软件至少 3 个（比如 MutationTaster, CADD, SIFT, Polyphen, 必须有 REVEL），剪切软件至少 2 个（SpliceAI, dbSCSNV）。

(6) 可进行基因组 CNV 的分析：可检测连续 2 个以上外显子的缺失/重复，可查看  $\log_2$  ratio 数据、染色体 CNV 图片、包含基因、公共数据库（DGV、decipher）及内部数据库该 CNV 的人群频率、表型等。

(7) 能多人同时登录，根据工作性质、是否具有检验或医师资格证书、遗传咨询师证书，给与不同权限。信息分析过程中个人工作信息能记录留痕。

#### 4、服务要求

(1) 检测项目的候选位点验证：基于新生突变在儿童疾病中多发且重要，为避免样本污染，每个家系样本在出报告前完成生物学父母验证；对于候选变异，实验室根据首都儿科研究所审核意见完成相关的验证（于 Real-time PCR, PCR 后 sanger 测序，MLPA/MS\_MLPA），也包括一些定制化验证（比如单体型分析，STR 分析，线粒体环分析，三核苷酸动态突变检测，SMA 检测），每个样本的验证实验/位点不超过 5 个。

(2) 满足临床医生和家长重新分析和验证需求。

(3) 测序数据应保留 3 年。

(4) 每 3 个月返还测序样本和测序数据一次，样本为完成抽提且质量和数量都符合要求的基因组 DNA (总量 > 3mg, 浓度不小于 50ng/ul, 质量 OD260/280=1.7-2.0, OD260/230=1.8-2.2), 剩余外周血将根据剩余基因组 DNA 情况给与返回, 同时有样本信息表。测序数据通过云或移动硬盘供给招标方实验室。返回数据类型包括 FastQ, VCF, 样本和数据信息表。

## 5. 项目的对接团队要求

对接团队人员须包括以下成员: 收样人员、生信分析人员、检测操作技术员、基因变异的过滤分析人员和解读人员。对接团队人员需要固定, 并遵守医院的相关规定, 签署保密协议, 保守患者隐私。如团队内成员更换半年内超过 1 人, 则给与扣分。详细要求如下:

(1) 收样人员: 检验或护理, 医学或生物等专业毕业, 遵守医院相关规章制度和职工手册, 每天来医院完成样本核收、样本及数据返回等工作事项(进入实验室后会有工作人员对接告诉详细工作属性)。

(2) 生信分析人员: 生物信息学或遗传学毕业, 完成变异数据的质量、比对、人群频率和突变频率、危害性等过滤和注释, 具有一定人类基因组变异比对和注释经验, 能通过整体基因数据, 在未进行临床变异解读前就排查出样本错误、DNA 质量不好或测序污染等问题, 并能初步推断出问题环节或节点。同时能配合医院诊断团队进行代码编写和重新比对分析。

(3) 检测操作技术员: 相关专业毕业, 完成 PCR 培训并获得 PCR 证书。

(4) 基因变异的过滤分析人员和解读人员: 遗传或生物学毕业, 具有专业的遗传咨询证书, 需提供证书复印件。了解 ClinVar, UCSC, HGMD, DGV, DECIPHER 和 gnomad 数据库, 变异解读人员需要完成致病性解读的规范化培训(有相关证书或类似工作经历), 具有一定英语能力(至少 CET 4 级)能查阅英文文献, 确保解读 HGMD 数据库变异能下载相关文章和首儿所工作人员进行解读交流。对于过滤筛选的变异及时进行标注, 说明

证据，然后提交儿研所基因诊断小组进行审核，查看核实父母分离验证结果，按照 ACMG 指南对验证后 SNV 和 CNV 进行初步数据解读（根据指南，逐一列出每个赋值或证据）。

## 6. 提供的其他服务

(1) 协助甲方组织学术会议，或下科室开展学术交流，遗传知识培训。利用企业全国冷链帮助甲方进行科研样本的运输。

(2) 在去除个人信息前提下，开放公司内部大数据，允许甲方在不违反其他客户的利益，不私自剽窃他人数据的前提下对特定基因的变异进行检索查询（仅显示变异类型位置和基本表现），且甲方不得私自下载保存检索记录。

(3) 协助甲方牵头组织多中心科研项目，进行专利申请等。协助培训生信人员，或帮助甲方完成大样本的生信分析。

(4) 对接团队和甲方的基因检测小组每 3 个月进行基因检测和诊断相关学术交流，以改善诊断能力，优化工作流程。

## 第二条 乙方应按下列进度完成研究开发工作：

1. 收到样本及信息单的次日起计算，

【25】个工作日内，乙方应当出具基因检测报告并经甲方验收合格。

## 第三条 甲方应向乙方提供的技术资料及协作事项如下：

1. 技术资料清单：甲方提供详细的纸质版样本信息单。

2. 提供时间和方式：甲方通知乙方人员上门取样，随样本将纸质版样本信息单一并交付乙方上门取样人员。样品运输费、人工费及在途风险等由乙方承担。

3. 甲方要求定期归还剩余样本和 DNA，每三个月一次。乙方在收到返还要求后【10】个工作日内安排集中返还；如未提出需求，乙方可在项目完成【12】个月后进行样本销毁。

## 第四条 甲方应按以下方式支付研究开发经费和报酬：

1. 研究开发经费总额为人民币【贰佰壹拾贰万叁仟元整】（¥【212.3 万元】），甲方可根据实际需要增减样品数量或实验数据量，经费总额按照实际发生进行计算。本研究项目经费明细如下：

项目内容	单价 (元)	数目 (个)	总价 (元)
儿童疾病 panel 测序-1	440	250	110000
儿童疾病 panel 测序-2	600	20	12000
儿童疾病 panel 测序-3	100	10	1000
儿童疾病 panel 测序-4	1200	450	540000
儿童疾病 panel 测序-5	900	20	18000
儿童疾病 panel 测序-6	2300	80	184000
儿童疾病 panel 测序-7	2400	500	1200000
儿童疾病 panel 测序-8	2900	20	58000
合计	-	1350	2123000

2. 双方同意选择以下第【2】种支付方式。乙方应当提前提供正式足额发票，甲方完成审批流程后支付给乙方。

(1) 一次性支付：乙方交付全部成果且经甲方验收合格后，甲方向乙方支付 100% 合同款。

(2) 分阶段支付：乙方在每季度【10】日前，根据上季度甲方验收确认的工作量，开具正规发票给甲方，甲方根据乙方实际完成并验收合格的工作量支付相应款项。

乙方领款前未提供正式等额合法发票的，甲方有权拒付。此时甲方不构成逾期支付，乙方仍需履行合同义务。

3. 乙方收款账户信息为：

公司名称：【北京迈基诺空港医学检验实验室有限责任公司】

公司账号：【0200292209100014406】

开户银行：【中国工商银行股份有限公司北京裕民支行】

**第五条 本合同的变更必须由双方协商一致，并以书面形式确定。但有下列情形之一的，一方可以向另一方提出变更合同权利与义务的请求，另一方应当在【5】个工作日内予以答复；逾期未予答复的，视为同意。**

1. 甲方提供的样本不符合乙方要求，但甲方坚持要求履行合同；

2. 非乙方且不可克服的原因导致合同无法正常履行；

在本合同履行中，因现有技术水平和条件下难以克服的技术困难，导致项目失败或部分失败，并造成一方或双方损失的，双方按如下约定承担损失：

1) 如因生物技术带有不确定性和技术风险导致项目终止，按照乙方实际已交付的工作

量计算已发生成本费用，双方各承担50%。

2) 如因乙方原因导致项目失败，乙方承担全部责任，乙方将退还甲方已付项目款，并承担合同总金额50%的违约金。

3) 如因甲方不听取乙方的建议，因甲方样品不合格等甲方原因导致项目失败，甲方可按乙方实际交付的本合同约定的工作量支付该部分实验费用。

**第六条 双方确定因履行本合同应遵守的保密义务如下：**

甲方：

1. 保密内容（包括技术信息和经营信息）：甲方对该项目原始资料、技术资料、实验结果及服务价格等有保密义务；未经乙方书面同意，甲方不得将本项目技术路线、价格等涉及乙方机密的资料泄漏给第三方。

2. 保密人员范围：参与项目所有人员。

3. 保密期限：永久。

4. 泄密责任：全部损害赔偿责任或者相当于合同总金额的违约责任。

乙方：

1. 保密内容（包括技术信息和经营信息）：未经甲方书面同意，乙方不得将本项目相关的资料、样品、实验数据、甲方信息等泄漏给第三方。

2. 保密人员范围：参与项目所有人员。

3. 保密期限：永久。

4. 泄密责任：全部损害赔偿责任或者相当于合同总金额的违约责任。

**第七条 双方权利和义务**

**甲方的权利和义务：**

1) 提供样品的相关技术资料和信息，详细填写样品信息单。

2) 样品经检测不合格，乙方免收样品再次检测费用。

3) 对于不符合乙方后续实验要求（包括但不限于样本制备不符合本合同要求、达不到后续实验要求、样本污染、样本损坏等）的样本，经乙方书面详细告知风险后，甲方仍坚持要求进行后续实验工作的，应当通过邮件通知乙方，并接受实验风险。

4) 甲方有权对于乙方服务周期和质量进行监督和建议，乙方应及时予以改正。

**乙方的权利和义务：**

- 1) 乙方在收到甲方样品及相关纸质版后, 使用足量的干冰、冰袋等运输, 避免样品降解等可能导致难以实验分析的情形。
- 2) 乙方针对再次提交的样本免费进行检测。
- 3) 甲方提供的信息单乙方有权审查。乙方接受后出现样本信息单填写不完整、信息单及样本不对应造成的样本接收错误、项目延期等后果, 均由乙方承担。
- 4) 乙方按照本合同技术目标和技术内容、约定检测周期完成项目。
- 5) 针对甲方珍贵样本, 乙方有责任妥善运输、交接、保存等。
- 6) 乙方应当保证乙方人员及设备、仪器、软件等具备履行本合同的技术、能力, 服务内容符合本合同约定。
- 7) 乙方对其交付给甲方的研究成果进行充分、详尽的解释, 并在甲方论文准备过程中有关技术细节和结果阐述方面予以积极协助。
- 8) 乙方保证其实验及数据分析的真实性和可靠性。
- 9) 非经甲方书面允许, 乙方不得将甲方提供的实验样品赠予或有偿转让给任何第三方。
- 10) 若在实验或数据处理中遇到技术障碍, 乙方应与甲方及时沟通。

**第八条 乙方应当按以下方式向甲方交付基因检测报告、实验原始数据:**

1. **基因检测报告交付的形式及数量:** 基因检测报告以 PDF 的形式, 通过数据分析系统直接导出的方式交付甲方。最终出具的基因检测报告以联合报告的形式签发, 抬头显示首都儿科研究所名称, 报告内包含首都儿科研究所 logo, 报告末尾需甲乙双方人员共同在检测者、分析者、甲方人员在审核者处进行电子签名。
2. **实验原始数据交付的时间及地点:** 乙方每三个月将已完成的项目, 采用【移动硬盘】(移动硬盘/邮件) 的方式将实验过程中产生的原始数据 (fastq 文件) 和 VCF 文件交付给甲方。数据存储介质费用已包含在合同总价款中。
3. 乙方数据交付后两年内, 未经甲方书面确认, 乙方不得自动删除原始数据。

**第九条 双方确定, 按以下标准及方法对乙方完成的研究开发成果进行验收:**

基于技术目标和技术内容中所规定的研究内容, 乙方提供的数据量、数据质量、在约定的检测周期内数据分析结果全部达到合同规定标准, 并得到甲方确认。乙方交付全部成果和原始数据且经甲方验收合格, 为交付完成。

**第十条 双方确定, 因履行本合同所产生的研究开发成果及其相关知识产权权利归属,**

(以下无正文)

甲方：首都儿科研究所 (盖章)

法定代表人/委托代理人：张印建 (签名)

乙方：北京迈基诺空港医学检验实验室有限责任公司 (盖章)

法定代表人/委托代理人：赵勇 (签名)

2026年3月10日

2026年3月10日