

## 第五章 采购需求

（采购需求如与拟签订的合同文本有矛盾，均以采购需求为准。）

说明：

- 1. 当采购项目涉及政务信息系统时，采购需求应当符合《政务信息系统政府采购管理暂行办法》（财库〔2017〕210号）的相关要求。
- 2. 采购人及采购代理机构应关注财政部门会同有关部门制定发布的需求标准，结合具体应用场景，根据对应《需求标准》确定采购需求。

已发布的需求标准如下：

《关于印发〈商品包装政府采购需求标准（试行）〉、〈快递包装政府采购需求标准（试行）〉的通知》（财办库〔2020〕123号）

《绿色数据中心政府采购需求标准（试行）》（财库〔2023〕7号）

《台式计算机政府采购需求标准（2023年版）》（财库〔2023〕29号）

《便携式计算机政府采购需求标准（2023年版）》（财库〔2023〕30号）

《一体式计算机政府采购需求标准（2023年版）》（财库〔2023〕31号）

《工作站政府采购需求标准（2023年版）》（财库〔2023〕32号）

《通用服务器政府采购需求标准（2023年版）》（财库〔2023〕33号）

《操作系统政府采购需求标准（2023年版）》（财库〔2023〕34号）

《数据库政府采购需求标准（2023年版）》（财库〔2023〕35号）

《物业管理服务政府采购需求标准（办公场所类）（试行）》（财办库〔2024〕113号）如有更新或增加，以财政部门发布为准。

### 一、采购标的

#### 1. 需求一览表

包号	品目	标的名称	数量	是否接受进口产品投标
1	1-1	全外显子测序	1450 例	不涉及
	1-2	Sanger 测序	13000 例	不涉及
2	2-1	全基因组 CNV 检测	600 例	不涉及

3	3-1	朗格罕组织细胞增多症热点 基因检测	120 例	不涉及
4	4-1	儿童疾病 panel 测序-1	250 例	不涉及
	4-2	儿童疾病 panel 测序-2	20 例	不涉及
	4-3	儿童疾病 panel 测序-3	10 例	不涉及
	4-4	儿童疾病 panel 测序-4	450 例	不涉及
	4-5	儿童疾病 panel 测序-5	20 例	不涉及
	4-6	儿童疾病 panel 测序-6	80 例	不涉及
	4-7	儿童疾病 panel 测序-7	500 例	不涉及
	4-8	儿童疾病 panel 测序-8	20 例	不涉及
5	5-1	人类白细胞抗原高分辨配型	200 例	不涉及
	5-2	群体反应性抗体筛查(PRA)	200 例	不涉及
	5-3	移植术后嵌合状态动态监测	4000 例	不涉及

## 二、商务要求

### 1. 交付（实施）的时间（期限）和地点（范围）

1.1.交付时间：自签订合同之日起一年

1.2.交付地点：首都儿科研究所指定地点

### 2. 付款条件（进度和方式）

详见第六章《拟签订的合同文本》。

3. 包装和运输（如适用，须满足《关于印发〈商品包装政府采购需求标准（试行）〉、〈快递包装政府采购需求标准（试行）〉的通知》（财办库〔2020〕123号））

## 三、技术要求

## 第 1 包：

### （一）技术服务及功能要求

#### 品目 1-1 全外显子测序：

- 1、样本数：1450 例
- 2、投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求
- 3、样本信息采集和运输要求：在全国范围内具有冷链运输体系，提供温度实时监控数据。
- 4、样本前期处理和文库捕获要求
  - 4.1、能处理的样本类型：具备外周血、组织、口腔拭子、干血片等特殊样本的实验能力，并进行质控。对血液样本，要求总量不超过 500ul；对 DNA 样本，要求总量不超过 2 μg；对所有样品均可建库，进行质控测序。如 DNA 样本 100ng<总量<1ug，则进行风险建库。若建库连续 2 次失败，需提供完整应急预案和文件。对于外周血，提取基因组 DNA 质量要求：总量>3mg,浓度不小于 50ng/ul,OD260/280=1.7-2.0, OD260/230=1.8-2.2。
  - 4.2、捕获平台或要求：考虑该平台产生的数据将为科研挖掘而使用，捕获探针必须覆盖人类 20000 个基因的外显子组和已知致病非编码区域和线粒体环基因（建议采用 Agilent v6 或优化后 IDT 全外显子捕获探针），对于国内自主研发的全外显子捕获探针，在有文章发表证据，或 CFDA 认可基础上优先考虑。并且需要提供专利证明以及前期实验数据证明其在临床诊断、今后大数据科研挖掘上具有等效性。
- 5、测序平台要求：测序策略为 PE150，采用目前国际主流测序平台，如果投标人采用非主流平台，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全外显子测序具有等效诊断价值。投标人需提供自主测序平台的证明文件及平台介绍。
- 6、测序数据质量要求：每个样本测序数据量（Raw Data）不少于 10G。若单个样本数据量达不到 10G 需要补测。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 100X 以上，且均一性很好，目标区域 20X 以上覆盖度>97%。测序产生的数据质量信息应及时在线系统内进行标签。
- 7、全外测序数据分析平台要求：

7.1、针对每一个样本，能显示其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、文库捕获、捕获质检、文库质检、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。

7.2、针对每一个样本，显示出测序数据量，性别质控，Q20，Q30，平均覆盖度，20X 以上覆盖度。

7.3、能链接查看 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。

7.4、每个变异需要显示人群频率（内部数据库、公开 gnomAD 数据库，商业 HGMD 数据库）和突变位点频率（REF/VAR），多个生物学评估证据。

7.5、采购人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）。

7.6、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）。

7.7、分级审核制度：包含但不限于：表型 HPO 输入-输入审核、选点-选点审核、报告解读-报告审核等类目；有交流对话框，方便不同分析人员交流分析结果和依据。

7.8、对于家系一代验证结果，可以查看 sanger 测序结果功能。

7.9、系统可以直接下载分析样本的 VCF 文件。

7.10、表型采集输入后能进行自动化 HPO 表型转换。

8、有能反映中国人群基因组变异的实验室内部数据库：除公共数据库

（ClinVar, OMIM, ExAc/gnomAD, HGMD, dbSNP 等）外，投标人需要具有中国人大数据库（>3-5 万检测样本）作为注释解读的支撑。变异频率能在系统内显示。能利用大数据对特定变异进行搜索和表型匹配。

9、外显子测序中基因组 CNV 的分析：基于全外测序覆盖度能分析大片段致病性的 CNV，不得遗漏常见再发性致病性 CNV（可查看相关文献），也不得遗漏常见单外显子 CNV(比如 ERCC8 基因外显子 4，后期会有列表)。针对 CNV，可查看 log 2 ratio 数据、染色体 CNV 图片（自动生成后放在报告内）、包含基

因、内部数据库该 CNV 的人群频率。

10、全外显子测序中在线分析系统的其他重要功能：开放自我分析功能，比如采购人自传 VCF 或 FASTQ 数据进行分析；可同时分析家系内多个成员的全外数据（必须平行分析并显示个或 3 个以上标本）。

11、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。

### **品目 1-2 Sanger 测序：**

- 1、样本数：13000 例。
- 2、投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求
- 3、可针对 PCR 产物、MLPA 产物、质粒、菌液等样品。通过前期样品预处理，然后将处理过的样品通过一代 DNA 序列测序仪进行测序，及时通过 E-mail 通知采购人下载测序结果，最后采购人通过在线系统下载结果，包括一份 ab1 格式的峰型彩图和一份 seq 格式的序列文件。投标人需提供在线系统，该系统可进行测序预约及测序结果下载，便于查看测序进度。
- 4、测序方法采用 sanger 测序法，并于 24-48 小时内提供测序结果；若测序失败，需于在线系统或邮件形式阐明失败原因、简述应对策略。
- 5、有效读长不小于 700bp，一般可达到 850 bp。
- 6、碱基质量：QV20；测序结果的 quality 值  $\geq 30$ ， $< 30$  需重新测序。

## **（二）质量要求**

### **品目 1-1 全外显子测序：**

- 1、项目的对接团队要求：
  - 1.1、项目对接负责人至少相关专业（遗传，医药学，生物学或生信背景）硕士及以上学历。
  - 1.2、团队全体要求配置：收样人员、检测操作技术员、基因变异分析人员，至少各 1 人。
  - 1.3、收样人员要求：检验、护理，医学或生物等相关专业，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），同时配合实验室做好双方的衔接工作，按照季度返回检测样本和原始数据。

1.4、检测操作技术员要求：检验医学或生物学专业毕业，完成 PCR 培训，开展 NGS 湿实验至少 2 年以上，并获得 PCR 证书。

1.5、基因变异生信/分析人员要求：遗传或生物学专业毕业，需提供证书复印件。生信分析人员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。同时能配合医院项目执行团队进行代码编写和重新比对分析。变异分析人员有专业的遗传咨询证书，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，能和采购人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，查看核实父母分离验证结果，按照 ACMG 指南对验证后 SNV 和 CNV 进行初步数据解读解读（根据指南，逐一列出每个赋值或证据）。

## 2、检测在线系统要求：

投标人需要有样本/数据在线管理和数据分析系统（提供使用流程步骤真实截图），具体要求如下：

2.1、本地化或远程的样本/数据管理系统，能显示每一个样本的实验流程条以及目前所处状态，且能供医院进行样本管理、数据管理、定制化报告制作、数据再分析，并具有变异/基因工具检索工具。需提供该管理系统的产权/专利证明及系统商标注册等证明文件。

2.2、本地化或远程的数据分析平台：针对每一个样本，显示出检测质控，检测进度条，之后按照儿研所定制要求，自动化生成具有儿研所 logo 的报告模板。

## 品目 1-2 Sanger 测序：

### 1、项目的对接团队要求：

1.1、团队全体要求配置：收样人员、检测操作技术员、售后服务人员。（可与品目 1-1 为同一团队）

1.2、提供的团队人员应具有充足的项目经验和专业技术人员，有能力保证本项目的顺利开展，项目组织机构完整、人员配备合理，职责分工明确，对项目实际需要的契合度高。

### **（三）其他服务要求**

#### **品目 1-1 全外显子测序：**

- 1、协助采购人组织学术会议，或下科室开展学术交流，遗传知识培训。
- 2、在去除个人信息前提下，开放公司内部大数据，允许采购人在不违反其他客户的利益，不得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），且采购人不得私自下载保存检索记录。
- 3、协助采购人牵头组织多中心科研项目，进行专利申请等。
- 4、协助培训生信人员，或帮助采购人完成大样本的生信分析。
- 5、提供科研服务。
- 6、对接团队和招标单位的基因检测小组每 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。
- 7、生信分析人员能配合医院诊断团队进行代码编写和重新比对分析。
- 8、根据采购人分析人员要求，完成相关验证（于 Real-time PCR，PCR 后 sanger 测序，MLPA，生物学父母鉴定），也包括一些定制化验证（比如单体型分析，STR 分析，线粒体分析，三核苷酸检测，SMA 检测），不限制每个样本的验证数目和类型。
- 9、全外显子测序中在线分析系统：开放自我分析功能，比如供采购人上传 VCF 或 FASTQ 数据进行分析。
- 10、满足临床医生和家长重新分析和验证需求。
- 11、样本和数据的存放、返回：血液样本和 DNA 样本储存周期为 1 年，测序数据应保留 3 年。每 3 个月返还样本、测序数据一次，数据通过云或移动硬盘供给采购人实验室。返回数据类型包括 FastQ，VCF，样本和数据匹配表。
- 12、协助采购人完成大样本的生信分析、牵头多中心科研等合作项目、在不违反其他客户利益的前提下供采购人使用公司内部数据库等。

### **（四）验收标准**

基于技术目标和技术内容中所规定的研究内容，投标人提供的数量、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，并得到采购人确认。投标人交付全部成果和原始数据且经采购人验收合格，为交付完成。

## **第 2 包：**

### **（一）技术服务及功能要求**

#### **品目 2-1 全基因组 CNV 检测：**

- 1、样本数：600 例。
- 2、样本信息采集和运输要求：在全国范围内具有冷链运输体系，提供温度实时监控数据。
- 3、投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求。
- 4、所用试剂和方法已经获得医疗器械受理通知或医疗器械注册证，或已有大规模临床研究证实可作为 CNV 的一线诊断方法，结果已在 SCI 期刊上发表并提供文献列表及索引号等。
- 5、建库全程无 PCR 扩增过程，投标人应提供所用方法学专家认可文件及试剂盒的说明书实验步骤说明。
- 6、样本处理：具备外周血和组织样本的实验能力，并进行质控。若连续 2 次实验失败，需提供完整应急预案和文件。针对部分罕见样本，建库样本起始量低，不超过 400ng 样本 DNA 即可进行准确、稳定的检测，需提供第三方文献等证明材料。
- 7、测序数据质量  $Q30 \geq 93\%$ ，提供权威文献证明。
- 8、可一次分析 23 对染色体的数目和结构异常，发现全部的染色体非整倍体及大于 100Kb 的染色体及拷贝数（CNV）变异。
- 9、可检测低至 10%的非整倍体嵌合体，该检测性应进行了方法学论证，并提供权威文献证明。
- 10、临床已解读的报告总数不少于 20 万例。
- 11、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。
- 12、发表 CNV 相关的科研文章不少于 10 篇，并提供文献列表及索引号等。



13、可处理样本类型：外周血、组织、口腔拭子、干血片。

14、对血液样本，要求总量不超过 500ul；对 DNA 样本，要求总量不超过 400ng。若 DNA 样本 50ng<总量<400ng，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。

## （二）质量要求

### 品目 2-1 全基因组 CNV 检测：

1、项目的对接团队要求：

1.1、项目对接负责人至少相关专业（遗传，医药学，生物学或生信背景）硕士及以上学历。

1.2、团队全体要求配置：收样人员、检测操作技术员、基因变异分析人员，至少各 1 人。

1.3、收样人员要求：检验、护理，医学或生物等相关专业，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），按照季度返回检测样本和原始数据。

1.4、检测操作技术员要求：检验医学或生物学专业，完成 PCR 培训，开展 NGS 湿实验至少 2 年以上，并获得 PCR 证书。

1.5、基因变异生信/分析人员要求：遗传或生物学专业，需提供证书复印件。生信分析人员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。同时能配合医院项目执行团队进行代码编写和重新比对分析。变异分析人员有专业的遗传咨询证书，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，能和采购人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，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）。

## 2、检测在线系统要求：

投标人需要有样本/数据在线管理和数据分析系统（提供使用流程步骤真实截图），具体要求如下：

2.1、本地化或远程的样本/数据管理系统，能显示每一个样本的实验流程条以及目前所处状态，且能供医院进行样本管理、数据管理、定制化报告制作、数据再分析，并具有变异/基因工具检索工具。需提供该管理系统的产权/专利证明及系统商标注册等证明文件。

2.2、本地化或远程的数据分析平台：针对每一个样本，显示出检测质控，检测进度条，之后按照儿研所定制要求，自动化生成具有儿研所 logo 的报告模板。

2.3、生成 CNV 图片  $\log_2$  ratio 每一个样本自动显示大于 100kb 的 CNV 且包括基因数目/长度、包含的 OMIM 基因，计量敏感基因等。

## 3、样本/数据管理分析系统要求：

投标人需向采购人提供可供采购人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：

3.1、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、上机测序、数据下机、数据分析、拷贝数变异致病性解读、变异位点致病性解读审核、报告生成。

3.2、能供采购人进行样本管理、数据管理，拷贝数变异区域/包含基因工具检索、统计功能。

3.3、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。

3.4、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。

3.5、每个变异频率（内部数据库、公开 DGV 库数据，Decipher 数据库），Copy\_ratio 和包含的基因、包含的 OMIM 基因、包含基因的计量敏感预测。

3.6、可生成整体基因组 CNV 和待评估 CNV 的染色体结构图。

## （三）其他服务要求

### 品目 2-1 全基因组 CNV 检测：

- 1、协助采购人组织学术会议，或下科室开展学术交流，遗传知识培训。
- 2、在去除个人信息前提下，开放公司内部大数据，允许采购人在不违反其他客户的利益，不得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），且采购人不得私自下载保存检索记录。
- 3、协助采购人牵头组织多中心科研项目，进行专利申请等；
- 4、协助培训生信人员，或帮助采购人完成大样本的生信分析；
- 5、提供科研服务；
- 6、对接团队和招标单位的基因检测小组每 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；
- 7、生信分析人员能配合医院诊断团队进行代码编写和重新比对分析；
- 8、根据采购人分析人员要求，完成相关验证（于 Real-time PCR，MLPA，生物学父母鉴定），不限制每个样本的验证数目和类型。
- 9、在线分析系统：开放自我分析功能，比如供采购人上传 VCF 或 FASTQ 数据进行分析。
- 10、满足临床医生和家长重新分析和验证需求。
- 11、样本和数据的存放、返回：血液样本和 DNA 样本储存周期为 1 年，测序数据应保留 3 年。每 3 个月返还样本、测序数据一次，数据通过云或移动硬盘供给采购人实验室。返回数据类型包括 FastQ，VCF，样本和数据匹配表。
- 12、协助采购人完成大样本的生信分析、牵头多中心科研等合作项目、在不违反其他客户利益的前提下供采购人使用公司内部数据库等。

#### （四）验收标准

基于技术目标和技术内容中所规定的研究内容，投标人提供的数据量、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，并得到采购人确认。投标人交付全部成果和原始数据且经采购人验收合格，为交付完成。

#### 第 3 包：

##### （一）技术服务及功能要求

##### 品目 3-1 朗格罕组织细胞增多症热点基因检测：

- 1、样本数：120 例。
- 2、投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求。
- 3、检测方法及检测范围：微滴式数字 PCR（droplet digital PCR, ddPCR）；覆盖 BRAF V600E。
- 4、样本要求
  - 4.1、投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求。
  - 4.2、处理样本类型：新鲜肿瘤组织、石蜡包埋组织/切片、福尔马林固定的肿瘤组织、肿瘤 FFPE 样本、10 毫升外周血（Streck 管）。
  - 4.3、对于外周血样本，要求总量不超过 10ml，对于外周血出现溶血、提取 ctDNA 失败，需提供完整应急预案；对于石蜡切片要求  $>5\mu\text{m}$  切片数量不超过 10 张。
  - 4.4、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。
- 5、检测线：要求最低检出限高于 1%，需提供证明材料。
- 6、质量控制
  - 6.1、每个样本生成微滴数量  $\geq 20000$ ；
  - 6.2、观察结果中产生微滴的总数量  $\geq 8000$ ；
  - 6.3、野生型拷贝数应  $\geq 800$ ；
  - 6.4、设立阳性对照反应孔，能够显示正常的突变和突变比例；
  - 6.5、设立阴性对照反应孔， $\leq 1$  个阳性微滴。
- 7、报告模板要求：按照采购人要求定制具有儿研所 logo 的报告模板（具体见附页），报告包括患者基本信息（姓名，年龄，送检科室/医生，检测项目名称，送检样本类型，临床表型，送样日期，报告日期），明确的阴阳性报告结论，致病变异位点以及详细位点信息，可以生成各信号微滴频率分布图。

## （二）质量要求

**品目 3-1 朗格罕组织细胞增多症热点基因检测：**

1、项目的对接团队要求：

1.1、团队全体要求配置：收样人员、检测操作技术员、售后服务人员，至少各1人。

1.2、提供的团队人员应具有充足的项目经验和专业技术人员，有能力保证本项目的顺利开展，项目组织机构完整、人员配备合理，职责分工明确，对项目实际需要的契合度高。

### **（三）其他服务要求**

#### **品目 3-1 朗格罕组织细胞增多症热点基因检测：**

1、协助采购人组织学术会议，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，开放投标人内部大数据，允许采购人在不违反其他客户的利益，不得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），且采购人不得私自下载保存检索记录。

3、协助采购人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、对接团队和采购人的基因检测小组每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。

### **（四）验收标准**

基于技术目标和技术内容中所规定的研究内容，投标人提供的数据量、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，并得到采购人确认。投标人交付全部成果和原始数据且经采购人验收合格，为交付完成。

### **第4包：**

#### **（一）技术服务及功能要求**

#### **品目 4-1 儿童疾病 panel 测序-1：**

1、样本数：250例。

2、样本信息采集和运输要求：有高标准样本运输体系，在全国范围内具有冷

链运输体系。投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求。

### 3、样本前期处理和文库捕获要求。

3.1、能处理的样本类型：具备外周血、组织及口腔拭子、干血片等特殊样本的实验能力，并进行质控。对血液样本，要求总量不超过 500ul；对 DNA 样本，要求总量不超过 2 μg；对所有样品均可建库，进行质控测序。如样本 DNA100ng<总量<1ug，则进行风险建库。若建库连续 2 次失败，需提供完整应急预案和文件。对于外周血，提取基因组 DNA 质量要求：总量>3mg,浓度不小于 50ng/ul,OD260/280=1.7-2.0, OD260/230=1.8-2.2。

3.2、捕获平台或要求：针对地中海贫血单基因检测（HBB、HBA 基因）特异性检测探针；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）。

4、测序平台要求：测序策略为 PE150，采用目前国际主流测序平台，如果投标人采用非主流平台，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。

5、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。

6、Panel 数据分析平台要求：针对每一个样本，显示出测序质控，性别质控，生信分析进度条（选点，选点审核，父母分离验证（MLPA 或 Sanger 测序），父母分离验证数据的分析，变异致病性解读，变异致病性解读审核，自动化生成报告。

6.1、针对每一个样本，显示出测序数据量，性别质控，Q20，Q30，平均覆盖度，20X 以上覆盖度。

6.2、能链接查看 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。

- 6.3、每个变异需要显示人群频率（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。
- 6.4、采购人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）。
- 6.5、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, dbSNV）。
- 6.6、分级审核制度：包含但不限于表型 HPO 输入-输入审核、选点-选点审核、报告解读-报告审核等类目
- 6.7、对于家系一代验证结果，可以查看 sanger 测序结果功能。
- 6.8、系统可以直接下载分析样本的 VCF 文件。
- 6.9、表型采集输入采用 HPO 表型。
- 7、有能反映中国人群基因组变异的实验室内部数据库：除公共数据库（ClinVar, OMIM, ExAc/gnomAD, HGMD, dbSNP 等）外，投标人需要具有内部数据库（>3-5 万检测样本），变异频率能在系统内显示。能利用大数据对特定变异进行搜索和表型匹配。
- 8、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，不得遗漏常见再发性致病性 CNV（可查看相关文献），也不得遗漏常见单外显子 CNV(比如 ERCC8 的外显子 4，后期会有列表)。可查看 log2 ratio 数据、染色体 CNV 图片、包含基因、内部数据库该 CNV 的人群频率。
- 9、在线分析系统的其他重要功能：开放自我分析功能，比如自传 VCF 或 BAM 数据进行分析。
- 10、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。

#### **品目 4-2 儿童疾病 panel 测序-2:**

- 1、样本数：20 例
- 2、样本信息采集和运输要求：有高标准样本运输体系，在全国范围内具有冷链运输体系。投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求。

3、样本前期处理和文库捕获要求。

3.1、能处理的样本类型：具备外周血、组织及口腔拭子、干血片等特殊样本的实验能力，并进行质控。对血液样本，要求总量不超过 500ul；对 DNA 样本，要求总量不超过 2 μg；对所有样品均可建库，进行质控测序。如样本 DNA 100ng<总量<1ug，则进行风险建库。若建库连续 2 次失败，需提供完整应急预案和文件。对于外周血，提取基因组 DNA 质量要求：总量>3mg,浓度不小于 50ng/ul,OD260/280=1.7-2.0, OD260/230=1.8-2.2。

3.2、捕获平台或要求：针对甲型血友病单基因（F8 基因）倒位异位、蚕豆病单基因检测（G6PD）特异性检测探针；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）。

4、测序平台要求：测序策略为 PE150，采用目前国际主流测序平台，如果投标人采用非主流平台，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。

5、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。

6、Panel 数据分析平台要求：针对每一个样本，显示出测序质控，性别质控，生信分析进度条（选点，选点审核，父母分离验证（MLPA 或 Sanger 测序），父母分离验证数据的分析，变异致病性解读，变异致病性解读审核，自动化生成报告。

6.1、针对每一个样本，显示出测序数据量，性别质控，Q20，Q30，平均覆盖度，20X 以上覆盖度。

6.2、能链接查看 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。

6.3、每个变异需要显示人群频率（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。

6.4、采购人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)。

6.5、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, dbSNV)。

6.6、分级审核制度:包含但不限于表型 HPO 输入-输入审核、选点-选点审核、报告解读-报告审核等类目

6.7、对于家系一代验证结果,可以查看 sanger 测序结果功能。

6.8、系统可以直接下载分析样本的 VCF 文件。

6.9、表型采集输入采用 HPO 表型。

7、有能反映中国人群基因组变异的实验室内部数据库:除公共数据库(ClinVar, OMIM, ExAc/gnomAD, HGMD, dbSNP 等)外,投标人需要具有内部数据库(>3-5 万检测样本),变异频率能在系统内显示。能利用大数据对特定变异进行搜索和表型匹配。

8、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,不得遗漏常见再发性致病性 CNV(可查看相关文献),也不得遗漏常见单外显子 CNV(比如 ERCC8 的外显子4,后期会有列表)。可查看 log2 ratio 数据、染色体 CNV 图片、包含基因、内部数据库该 CNV 的人群频率。

9、在线分析系统的其他重要功能:开放自我分析功能,比如上传 VCF 或 BAM 数据进行分析。

10、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。

### **品目 4-3 儿童疾病 panel 测序-3:**

项目具体要求

1、样本数:10 例

2、样本信息采集和运输要求:有高标准样本运输体系,在全国范围内具有冷链运输体系。投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求。

3、样本前期处理和文库捕获要求。

3.1、能处理的样本类型：具备外周血、组织及口腔拭子、干血片等特殊样本的实验能力，并进行质控。对血液样本，要求总量不超过 500ul；对 DNA 样本，要求总量不超过 2 μg；对所有样品均可建库，进行质控测序。如样本 DNA 100ng<总量<1ug，则进行风险建库。若建库连续 2 次失败，需提供完整应急预案和文件。对于外周血，提取基因组 DNA 质量要求：总量>3mg,浓度不小于 50ng/ul,OD260/280=1.7-2.0, OD260/230=1.8-2.2。

3.2、捕获平台或要求：针对肾上腺皮质增生症 CYP21A2 基因特异性检测探针；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）。

4、测序平台要求：测序策略为 PE150，采用目前国际主流测序平台，如果投标人采用非主流平台，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。

5、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。针对一疾病的 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。

6、Panel 数据分析平台要求：针对每一个样本，显示出测序质控，性别质控，生信分析进度条（选点，选点审核，父母分离验证（MLPA 或 Sanger 测序），父母分离验证数据的分析，变异致病性解读，变异致病性解读审核，自动化生成报告。

6.1、针对每一个样本，显示出测序数据量，性别质控，Q20，Q30，平均覆盖度，20X 以上覆盖度。

6.2、能链接查看 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。

6.3、每个变异需要显示人群频率（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。

6.4、采购人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)。

6.5、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, dbSNV)。

6.6、分级审核制度: 包含但不限于表型 HPO 输入-输入审核、选点-选点审核、报告解读-报告审核等类目

6.7、对于家系一代验证结果, 可以查看 sanger 测序结果功能。

6.8、系统可以直接下载分析样本的 VCF 文件。

6.9、表型采集输入采用 HPO 表型。

7、有能反映中国人群基因组变异的实验室内部数据库: 除公共数据库(ClinVar, OMIM, ExAc/gnomAD, HGMD, dbSNP 等)外, 投标人需要具有内部数据库(>3-5 万检测样本), 变异频率能在系统内显示。能利用大数据对特定变异进行搜索和表型匹配。

8、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, 不得遗漏常见再发性致病性 CNV(可查看相关文献), 也不得遗漏常见单外显子 CNV(比如 ERCC8 的外显子 4, 后期会有列表)。可查看 log2 ratio 数据、染色体 CNV 图片、包含基因、内部数据库该 CNV 的人群频率。

9、在线分析系统的其他重要功能: 开放自我分析功能, 比如上传 VCF 或 BAM 数据进行分析。

10、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。

#### **品目 4-4 儿童疾病 panel 测序-4:**

项目具体要求

1、样本数: 450 例

2、样本信息采集和运输要求: 有高标准样本运输体系, 在全国范围内具有冷链运输体系。投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求。

3、样本前期处理和文库捕获要求。

3.1、能处理的样本类型：具备外周血、组织及口腔拭子、干血片等特殊样本的实验能力，并进行质控。对血液样本，要求总量不超过 500ul；对 DNA 样本，要求总量不超过 2 μg；对所有样品均可建库，进行质控测序。如样本 DNA100ng<总量<1ug，则进行风险建库。若建库连续 2 次失败，需提供完整应急预案和文件。对于外周血，提取基因组 DNA 质量要求：总量>3mg,浓度不小于 50ng/ul,OD260/280=1.7-2.0, OD260/230=1.8-2.2。

3.2、捕获平台或要求：针对结节性硬化症基因、性发育障碍基因、神经纤维瘤基因、高低血钾基因、糖尿病基因、矮小症基因、肾小球疾病基因、遗传性心肌病基因、糖原累积症基因、溶酶体相关检测方案、血脂异常基因特异性检测探针；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）。

4、测序平台要求：测序策略为 PE150，采用目前国际主流测序平台，如果投标人采用非主流平台，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。

5、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。

6、Panel 数据分析平台要求：针对每一个样本，显示出测序质控，性别质控，生信分析进度条（选点，选点审核，父母分离验证（MLPA 或 Sanger 测序），父母分离验证数据的分析，变异致病性解读，变异致病性解读审核，自动化生成报告。

6.1、针对每一个样本，显示出测序数据量，性别质控，Q20，Q30，平均覆盖度，20X 以上覆盖度。

6.2、能链接查看 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。

6.3、每个变异需要显示人群频率（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。

6.4、采购人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）。

6.5、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, dbSNV）。

6.6、分级审核制度：包含但不限于表型 HPO 输入-输入审核、选点-选点审核、报告解读-报告审核等类目

6.7、对于家系一代验证结果，可以查看 sanger 测序结果功能。

6.8、系统可以直接下载分析样本的 VCF 文件。

6.9、表型采集输入采用 HPO 表型。

7、有能反映中国人群基因组变异的实验室内部数据库：除公共数据库

（ClinVar, OMIM, ExAc/gnomAD, HGMD, dbSNP 等）外，投标人需要具有内部数据库（>3-5 万检测样本），变异频率能在系统内显示。能利用大数据对特定变异进行搜索和表型匹配。

8、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，不得遗漏常见再发性致病性 CNV（可查看相关文献），也不得遗漏常见单外显子 CNV(比如 ERCC8 的外显子 4，后期会有列表)。可查看 log2 ratio 数据、染色体 CNV 图片、包含基因、内部数据库该 CNV 的人群频率。

9、在线分析系统的其他重要功能：开放自我分析功能，比如上传 VCF 或 BAM 数据进行分析。

10、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。

#### **品目 4-5 儿童疾病 panel 测序-5:**

项目具体要求

1、样本数：20 例

2、样本信息采集和运输要求：有高标准样本运输体系，在全国范围内具有冷链运输体系。投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求。

3、样本前期处理和文库捕获要求。

3.1、能处理的样本类型：具备外周血、组织及口腔拭子、干血片等特殊样本的实验能力，并进行质控。对血液样本，要求总量不超过 500ul；对 DNA 样本，要求总量不超过 2 μg；对所有样品均可建库，进行质控测序。如样本 DNA100ng<总量<1ug，则进行风险建库。若建库连续 2 次失败，需提供完整应急预案和文件。对于外周血，提取基因组 DNA 质量要求：总量>3mg,浓度不小于 50ng/ul,OD260/280=1.7-2.0, OD260/230=1.8-2.2。

3.2、捕获平台或要求：针对先天性肌无力综合征基因、离子通道病基因、癫痫基因特异性检测探针；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）。

4、测序平台要求：测序策略为 PE150，采用目前国际主流测序平台，如果投标人采用非主流平台，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。

5、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。

6、Panel 数据分析平台要求：针对每一个样本，显示出测序质控，性别质控，生信分析进度条（选点，选点审核，父母分离验证（MLPA 或 Sanger 测序），父母分离验证数据的分析，变异致病性解读，变异致病性解读审核，自动化生成报告。

6.1、针对每一个样本，显示出测序数据量，性别质控，Q20，Q30，平均覆盖度，20X 以上覆盖度。

6.2、能链接查看 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。

6.3、每个变异需要显示人群频率（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。

6.4、采购人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）。

6.5、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, dbSNV）。

6.6、分级审核制度：包含但不限于表型 HPO 输入-输入审核、选点-选点审核、报告解读-报告审核等类目

6.7、对于家系一代验证结果，可以查看 sanger 测序结果功能。

6.8、系统可以直接下载分析样本的 VCF 文件。

6.9、表型采集输入采用 HPO 表型。

7、有能反映中国人群基因组变异的实验室内部数据库：除公共数据库（ClinVar, OMIM, ExAc/gnomAD, HGMD, dbSNP 等）外，投标人需要具有内部数据库（>3-5 万检测样本），变异频率能在系统内显示。能利用大数据对特定变异进行搜索和表型匹配。

8、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，不得遗漏常见再发性致病性 CNV（可查看相关文献），也不得遗漏常见单外显子 CNV(比如 ERCC8 的外显子 4，后期会有列表)。可查看 log2 ratio 数据、染色体 CNV 图片、包含基因、内部数据库该 CNV 的人群频率。

9、在线分析系统的其他重要功能：开放自我分析功能，比如自传 VCF 或 BAM 数据进行分析。

10、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。

#### **品目 4-6 儿童疾病 panel 测序-6:**

项目具体要求

1、样本数：80 例

2、样本信息采集和运输要求：有高标准的样本运输体系，在全国范围内具有冷链运输体系。投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求。

3、样本前期处理和文库捕获要求。

3.1、能处理的样本类型：具备外周血、组织及口腔拭子、干血片等特殊样本的实验能力，并进行质控。对血液样本，要求总量不超过 500ul；对 DNA 样本，要求总量不超过 2 μg；对所有样品均可建库，进行质控测序。如样本 DNA100ng<总量<1ug，则进行风险建库。若建库连续 2 次失败，需提供完整应急预案和文件。对于外周血，提取基因组 DNA 质量要求：总量>3mg,浓度不小于 50ng/ul,OD260/280=1.7-2.0, OD260/230=1.8-2.2。

3.2、捕获平台或要求：针对胆汁淤积症基因、白内障基因、青光眼基因、视网膜母细胞瘤基因、嗜血细胞综合征基因、血小板减少症基因、自身炎症性疾病基因、耳聋基因、遗传性共济失调基因、脑白质病基因、周围神经病基因、骨骼系统疾病基因、肾脏系统疾病基因、心血管疾病基因特异性检测探针；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）。

4、测序平台要求：测序策略为 PE150，采用目前国际主流测序平台，如果投标人采用非主流平台，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。

5、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。

6、Panel 数据分析平台要求：针对每一个样本，显示出测序质控，性别质控，生信分析进度条（选点，选点审核，父母分离验证（MLPA 或 Sanger 测序），父母分离验证数据的分析，变异致病性解读，变异致病性解读审核，自动化生成报告。



- 6.1、针对每一个样本，显示出测序数据量，性别质控，Q20，Q30，平均覆盖度，20X 以上覆盖度。
- 6.2、能链接查看 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。
- 6.3、每个变异需要显示人群频率（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。
- 6.4、采购人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）。
- 6.5、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，dbSNV）。
- 6.6、分级审核制度：包含但不限于表型 HPO 输入-输入审核、选点-选点审核、报告解读-报告审核等类目
- 6.7、对于家系一代验证结果，可以查看 sanger 测序结果功能。
- 6.8、系统可以直接下载分析样本的 VCF 文件。
- 6.9、表型采集输入采用 HPO 表型。
- 7、必须有能反映中国人群基因组变异的实验室内部数据库：除公共数据库（ClinVar，OMIM，ExAc/gnomAD，HGMD，dbSNP 等）外，投标人需要具有内部数据库（>3-5 万检测样本），变异频率能在系统内显示。能利用大数据对特定变异进行搜索和表型匹配。
- 8、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，不得遗漏常见再发性致病性 CNV（可查看相关文献），也不得遗漏常见单外显子 CNV（比如 ERCC8 的外显子 4，后期会有列表）。可查看 log2 ratio 数据、染色体 CNV 图片、包含基因、内部数据库该 CNV 的人群频率。
- 9、在线分析系统的其他重要功能：开放自我分析功能，比如自传 VCF 或 BAM 数据进行分析。
- 10、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。

#### 品目 4-7 儿童疾病 panel 测序-7:

项目具体要求

1、样本数：500 例

2、样本信息采集和运输要求：有高标准样本运输体系，在全国范围内具有冷链运输体系。投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求。

3、样本前期处理和文库捕获要求。

3.1、能处理的样本类型：具备外周血、组织及口腔拭子、干血片等特殊样本的实验能力，并进行质控。对血液样本，要求总量不超过 500ul；对 DNA 样本，要求总量不超过 2 μg；对所有样品均可建库，进行质控测序。如样本

DNA100ng<总量<1ug，则进行风险建库。若建库连续 2 次失败，需提供完整应急预案和文件。对于外周血，提取基因组 DNA 质量要求：总量>3mg,浓度不小于 50ng/ul,OD260/280=1.7-2.0, OD260/230=1.8-2.2。

3.2、捕获平台或要求：针对代谢疾病整体解决方案、代谢性肝病基因、免疫系统疾病基因、皮肤病基因、眼科病基因、血液系统疾病基因、肾上腺皮质增生症整体解决方案、内分泌系统疾病基因、神经肌肉病基因、智力障碍整体方案、矮小症整体解决方案、呼吸系统疾病检测方案特异性检测探针；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）。

4、测序平台要求：测序策略为 PE150，采用目前国际主流测序平台，如果投标人采用非主流平台，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。

5、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。

6、Panel 数据分析平台要求：针对每一个样本，显示出测序质控，性别质控，

生信分析进度条（选点，选点审核，父母分离验证（MLPA 或 Sanger 测序），父母分离验证数据的分析，变异致病性解读，变异致病性解读审核，自动化生成报告。

6.1、针对每一个样本，显示出测序数据量，性别质控，Q20，Q30，平均覆盖度，20X 以上覆盖度。

6.2、能链接查看 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。

6.3、每个变异需要显示人群频率（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。

6.4、采购人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）。

6.5、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, dbSNV）。

6.6、分级审核制度：包含但不限于表型 HPO 输入-输入审核、选点-选点审核、报告解读-报告审核等类目

6.7、对于家系一代验证结果，可以查看 sanger 测序结果功能。

6.8、系统可以直接下载分析样本的 VCF 文件。

6.9、表型采集输入采用 HPO 表型。

7、有能反映中国人群基因组变异的实验室内部数据库：除公共数据库

（ClinVar, OMIM, ExAc/gnomAD, HGMD, dbSNP 等）外，投标人需要具有内部数据库（>3-5 万检测样本），变异频率能在系统内显示。能利用大数据对特定变异进行搜索和表型匹配。

8、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，不得遗漏常见再发性致病性 CNV（可查看相关文献），也不得遗漏常见单外显子 CNV(比如 ERCC8 的外显子 4，后期会有列表)。可查看 log2 ratio 数据、染色体 CNV 图片、包含基因、内部数据库该 CNV 的人群频率。

9、在线分析系统的其他重要功能：开放自我分析功能，比如自传 VCF 或 BAM 数据进行分析。

10、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。

#### **品目 4-8 儿童疾病 panel 测序-8:**

项目具体要求

1、样本数：20 例

2、样本信息采集和运输要求：有高标准的样本运输体系，在全国范围内具有冷链运输体系。投标人负责样本运输并确保运输过程符合样本检测质量要求。

3、样本前期处理和文库捕获要求。

3.1、能处理的样本类型：具备外周血、组织及口腔拭子、干血片等特殊样本的实验能力，并进行质控。对血液样本，要求总量不超过 500ul；对 DNA 样本，要求总量不超过 2 μg；对所有样品均可建库，进行质控测序。如样本 DNA100ng<总量<1ug，则进行风险建库。若建库连续 2 次失败，需提供完整应急预案和文件。对于外周血，提取基因组 DNA 质量要求：总量>3mg,浓度不小于 50ng/ul,OD260/280=1.7-2.0, OD260/230=1.8-2.2。

3.2、捕获平台或要求：针对线粒体疾病整体方案特异性检测探针；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）。

4、测序平台要求：测序策略为 PE150，采用目前国际主流测序平台，如果投标人采用非主流平台，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。

5、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。

6、Panel 数据分析平台要求：针对每一个样本，显示出测序质控，性别质控，

生信分析进度条（选点，选点审核，父母分离验证（MLPA 或 Sanger 测序），父母分离验证数据的分析，变异致病性解读，变异致病性解读审核，自动化生成报告。

6.1、针对每一个样本，显示出测序数据量，性别质控，Q20，Q30，平均覆盖度，20X 以上覆盖度。

6.2、能链接查看 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。

6.3、每个变异需要显示人群频率（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。

6.4、采购人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）。

6.5、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, dbSNV）。

6.6、分级审核制度：包含但不限于表型 HPO 输入-输入审核、选点-选点审核、报告解读-报告审核等类目

6.7、对于家系一代验证结果，可以查看 sanger 测序结果功能。

6.8、系统可以直接下载分析样本的 VCF 文件。

6.9、表型采集输入采用 HPO 表型。

7、有能反映中国人群基因组变异的实验室内部数据库：除公共数据库

（ClinVar, OMIM, ExAc/gnomAD, HGMD, dbSNP 等）外，投标人需要具有内部数据库（>3-5 万检测样本），变异频率能在系统内显示。能利用大数据对特定变异进行搜索和表型匹配。

8、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，不得遗漏常见再发性致病性 CNV（可查看相关文献），也不得遗漏常见单外显子 CNV(比如 ERCC8 的外显子 4，后期会有列表)。可查看 log2 ratio 数据、染色体 CNV 图片、包含基因、内部数据库该 CNV 的人群频率。

9、在线分析系统的其他重要功能：开放自我分析功能，比如自传 VCF 或 BAM 数据进行分析。

10、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。

## （二）质量要求

### 品目 4-1-8 儿童疾病 panel 测序（panel）：

#### 1、项目的对接团队要求：

1.1、项目对接负责人至少相关专业（遗传，医药学，生物学或生信背景）硕士及以上学历。

1.2、团队全体要求配置：收样人员、检测操作技术员、基因变异分析人员，至少各 1 人。

1.3、收样人员要求：检验、护理，医学或生物等相关专业，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），按照季度返回检测样本和原始数据。

1.4、检测操作技术员要求：检验医学或生物学专业毕业，完成 PCR 培训，开展 NGS 湿实验至少 2 年以上，并获得 PCR 证书。

1.5、基因变异生信/分析人员要求：遗传或生物学专业毕业，需提供证书复印件。生信分析人员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。同时能配合医院项目执行团队进行代码编写和重新比对分析。变异分析人员有专业的遗传咨询证书，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，能和采购人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）。

2、检测在线系统要求：投标人需要有样本在线管理和分析系统（提供使用流程步骤真实截图）。具体要求如下：

2.1、本地化或远程的样本/数据管理系统，能显示每一个样本的实验流程条以及目前所处状态，且能供医院进行样本管理、数据管理、定制化报告制作、数据再分析，并具有变异/基因工具检索工具。需提供该管理系统的产权/专利证明及系统商标注册等证明文件。

2.2、本地化或远程的数据分析平台：针对每一个样本，显示出检测质控，检测进度条，之后按照儿研所定制要求，自动化生成具有儿研所 logo 的报告模板。

### （三）其他服务要求

#### 品目 4-1-8 儿童疾病 panel 测序（panel）：

- 1、协助采购人组织学术会议，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，允许采购人在不违反其他客户的利益，不得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），且采购人不得私自下载保存检索记录。
- 3、协助采购人牵头组织多中心科研项目，进行专利申请等；
- 4、协助培训生信人员，或帮助采购人完成大样本的生信分析；
- 5、提供科研服务；
- 6、对接团队和招标单位的基因检测小组每 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。
- 7、生信分析人员能配合医院诊断团队进行代码编写和重新比对分析。
- 8、根据采购人分析人员要求，完成相关验证（于 Real-time PCR，PCR 后 sanger 测序，MLPA，生物学父母鉴定），也包括一些定制化验证（比如单体型分析，STR 分析，线粒体分析，三核苷酸动态突变检测，SMA 检测），不限制每个样本的验证数目和类型。
- 9、全外显子测序中在线分析系统：开放自我分析功能，比如供采购人上传 VCF 或 FASTQ 数据进行分析。
- 10、满足临床医生和家长重新分析和验证需求。
- 11、样本和数据的存放、返回：血液样本和 DNA 样本储存周期为 1 年，测序数据应保留 3 年。每 3 个月返还样本、测序数据一次，数据通过云或移动硬盘供

给采购人实验室。返回数据类型包括 FastQ，VCF，样本和数据匹配表。

12、协助采购人完成大样本的生信分析、牵头多中心科研等合作项目、在不违反其他客户利益的前提下供采购人使用公司内部数据库等。

#### **（四）验收标准**

基于技术目标和技术内容中所规定的研究内容，投标人提供的数据量、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，并得到采购人确认。投标人交付全部成果和原始数据且经采购人验收合格，为交付完成。