

第五章 采购需求

一、项目概况

我院围绕抑郁症客观诊断与疗效预测关键科学问题，持续推进多组学研究布局。基于前期研究已取得的阶段性成果，现拟采购全基因组 DNA 甲基化测序（Whole Genome Bisulfite Sequencing, WGBS）服务，用于脑计划多中心大样本队列验证与目标发现。本项目旨在从表观遗传调控层面解析疾病机制，挖掘稳定的甲基化修饰标记，为后续分子诊断试剂盒转化奠定基础。为具体内容如下：

二、项目内容

1、服务内容

依托 DNBseq 技术平台，对 2800 例样本进行全基因组甲基化建库测序服务，包含实验方案制定、样本核酸提取与质检、文库构建、高通量测序、数据分析与生物信息学服务、技术支持与培训。具体内容如下：

（1）实验方案制定

1) 项目启动后，根据采购人提供的样本特性与实验目的，设计核酸提取方案并进行提取方法的优化；设计文库构建与测序方案，需匹配研究需求，保证大规模检测中的批次效应可控，形成方案初稿，经采购人确认后落地执行；

2) 依据 DNBseq 平台技术规范，对样本处理条件、实验环境参数进行预评估，并形成可落地的技术实施方案；

3) 根据研究要求，明确上机测序关键参数，包括但不限于测序深度、Reads 数分配、总碱基数等，确保数据满足后续分析需求。

（2）核酸提取与质检

1) 提供完成 2800 例样本 DNA 提取所需的全部试剂与耗材；

2) 提取完成后，对全部样本进行 DNA 的质检，质检报告需要体现核酸浓度、总量与完整性的评估指标；

3) 针对合格的样本启动后续的文库构建，针对不合格与风险的样本，需要进行提取条件的优化，并对样本进行一次重新的提取与质检。

（3）文库构建与高通量测序

1) 依照全基因组甲基化测序文库制备标准流程，为 2800 例样本逐一完成文库构建，过程中所用建库试剂、酶、引物等均需符合质量要求；

2) 采用与 DNBseqT7 平台性能相当或更优的高通量测序平台开展测序, 测序数据量需满足后续生物信息学分析的深度需求;

3) 每例样本需要保证测序数据质量达到 $Q30 \geq 80\%$ 、无明显污染或批次效应, 对数据质量不达标的样本, 需免费重新进行文库构建与测序;

4) 每例样本保证测序数据量达到 90Gb (或根据实际实验需要商议), 保证甲基化位点信息与有效测序深度的覆盖。

(4) 数据分析与生物信息学服务

1) 数据处理: 去除接头序列与低质量序列得到 reads 信息、甲基化位点分布、甲基化水平分布、参考基因组的比对等;

2) 生信分析: 如全基因组甲基化水平分析、基因附近的甲基化水平分布、TE 附近的甲基化水平分布、各染色体的平均甲基化水平、差异甲基化 DMR 的检测、DMR 相关基因的 GO 和 Pathway 分析等;

3) 提供可自主交互云平台, 并且按需求提供相应的个性化分析需求 (如同其他组学的关联分析等);

(5) 技术支持与培训

1) 提供不少于 5 次的项目汇报或培训, 在研究样本实验前处理阶段, 需要提供一对一的专业技术支持, 根据样本特性制定个性化的处理方案, 确保样本处理的准确性和高效性。

2) 出现突发情况或技术问题时, 可及时提供远程或现场技术支持。

2、技术要求

(1) 仪器平台要求

1) 供应商应选择测 DNBseqT7 或同等及以上水平平台;

2) 需提供设备的序列号照片及近 1 个月内的使用日志。

(2) 项目负责人与团队要求

1) 项目负责人: 项目负责人需要有至少 3 年以上的测序行业经验, 具备生物信息学、基因组学专业的副高及以上级别的职称证书;

2) 项目团队: 项目团队要求设置合理, 团队成员需要具备至少 1 年以上的测序行业经验, 实验人员、生信分析人员与项目管理人员要求都需要具备;

(3) 服务能力要求

1) 类似项目经验: 可以提供三年内为医院、科研院所完成的相似的检测服

务案例；

2) 服务能力：能够提供由国家认证认可监督管理部门批准设立的认证机构颁发并在有效期内的相关资质证明如质量管理体系、环境管理体系、信息安全管理体系、职业健康安全管理体系等认证的证书；

(4) 测序数据要求

- 1) 测序平台：DNBseqT7 或同等及以上水平平台；
- 2) 测序读长：常见为 PE150 或更高规格，如有特殊需要可与采购人协商；
- 3) Q30 比例：≥80%；
- 4) 数据量：每例样本至少保证 90Gb 数据量，具体根据最终协商确定；

(5) 数据分析与交付要求

- 1) 输出主要分析结果和分析报告：原始测序数据（FASTQ 或 BCL 文件）、质控报告、甲基化水平矩阵、主要分析结果图表等；
- 2) 交付介质可为移动硬盘或高效网络传输链接；
- 3) 数据隐私及保密：供应商须承诺对交付数据严格保密。

(6) 项目质量控制

1) 供应商需提供相应的数据质量、存储及传输方案，包括数据质量质控报告展示的内容、原始数据承诺存储的时长、生信数据交付的方式；

2) 在测序及分析过程中，如果出现异常或失败，需要及时与采购人沟通，提供可行的补救或解决方案；

三、服务期限

自合同签订后 1 年内。

四、服务地点

北京市。

五、履约验收要求

- (1) 主体：北京安定医院
- (2) 时间：自供应商提起验收之日起 30 日内组织验收
- (3) 方式：自行验收
- (4) 程序：分段/分期验收
- (5) 内容和验收标准：
 - 1) 验收内容：项目各个步骤的质控报告、最终项目结题报告与项目原始数

据。

2) 验收标准：样本质检报告需要体现核酸浓度、总量与完整性的评估指标，项目结题报告需包括各个样本的数据质量与生物信息学分析内容，原始数据需保证各个文件的完整性。