附件：

委托第三方合作开展“肿瘤基因检测与伴随诊断检验服务”项目技术参数

一、资格要求

1. 具备《政府采购法》第二十二条规定的条件,且提供以下证明文件：

（1）在中华人民共和国境内注册的具有独立承担民事责任能力的法人或其他组织（提供营业执照等证明文件）；

（2）有依法缴纳税收和社会保障资金的良好记录的加盖服务商公章的书面声明；

（3）具有良好的商业信誉和健全的财务会计制度的加盖服务商公章的书面声明；

（4）履行合同所必需的设备和专业技术能力的证明材料或加盖服务商公章的书面声明；；

（5）参加政府采购活动前3年内在经营活动中没有重大违法记录的加盖服务商公章书面声明；

（6）符合法律、行政法规规定的其他条件：不存在“不同投标供应商的法定代表人或负责人 为同一人，或者存在控股、管理关系的不同供应商同时参加本项目投标”的情形。提供加盖服务商公章的书面声明函；

1. 具有有效的《医疗机构执业许可证》，提供加盖服务商公章的有效的许可证复印件。
2. 服务商没有被列入失信被执行人、重大税收违法案件当事人名单、政府采购严重违法失信行为记录名单及其他不符合规定条件的供应商[根据信用中国网站（www.creditchina.gov.cn）、中国政府采购网（www.ccgp.gov.cn）主体信用记录信息进行查询]；
3. 服务商具有临床基因扩增检验实验室资质。
4. 本项目只允许唯一方案报价且不接受联合体投标。提供加盖服务商公章的承诺函。

二、服务要求

1. 服务商的检测实验室应在广州市范围内，避免因标本存放时间长而影响检测结果以及检测周期。
2. 服务商的检验信息系统能与医院的信息系统进行对接，可及时上传检测报告并实现检验结果的院内查询，使医务人员可以随时调阅（提供证明）。
3. 标本收集及检测：

（1）服务商常规每日两次到采购人规定地点收集外送标本。紧急或特殊情况下，可按采购人要求临时增加收集次数并按时送回合法有效的检验报告。

（2）服务商必须确保及时接收、送检标本和及时检验承担样品接收、包装、寄送、质量的初检、标识的核对，标本接收登记、样本检测、结果分析工作。在接收标本后需及时对样品进行质检、实验，并严格把关各个环节，确保检测结果的准确性。如样本质检不合格，应及时跟采购人进行沟通，协商重新送样事宜。服务商负责标本的运输及相关操作所产生的费用。

（3）如采购人对检测结果有异议，并在标本保存有效期内提出，服务商应无条件免费重新检测。

（4）服务商应在承诺的检测报告周期内完成检测工作并按医院提供的报告模板出具检测报告，并对检测结果的真实性和可靠性负责。负责对出具的检测结果进行解释，并能根据临床需要参加疑难病例讨论。服务商在接收标本后，不能按期发放报告的引起医疗纠纷或严重后果的，服务商应积极与医院协商后续处理方案，并承担相应责任及所有相关费用。

1. 运输系统要求

（1）服务商需配备完善的物流运输体系，符合临床标本运送的专业物流服务，运输必须符合生物安全要求，并确保标本运输与保存不影响检验质量，具备《道路运输经营许可证》。

（2）所有标本的运送必须符合标本温度的管理要求，采用相应的运送技术，特殊标本运输过程中需干冰冻存。

（3）所有标本运送必须采用符合相关标准的物流车或转送车辆及物流箱，物流车或转送车辆及物流箱配备数量满足标本转送要求。

（4）标本交接及运送过程必须符合标本的安全管理要求。

1. 报告发放：

（1）检验报告单必须由具备相应资质的检验人员签发，并经上级医师复核。出现因检验结果错误导致采购人医疗纠纷等不良后果，由服务商承担责任。

（2）由于受检者个体差异原因致无法检测而停止的，服务商须与采购人及时沟通解决，服务商不得收取检测费用；受检者因对个体差异原因和检测或数据处理过程中遇到技术障碍、疑难等导致检测结果迟延或无法检测有异议时，投标供应商应全力协助采购人向受检者做出解释以及承担相应的法律责任。

（3）服务商如需召回检验报告的，可通过电话、邮寄、传真、电子邮件、当面告知等任一方式通知采购人召回检验报告，并通过上述形式提供新的检验报告，并协助采购人向受检者做出解释以及承担相应的法律责任。

（4）检验报告单必须由具备相应资质的检验人员签发，并经上级医师复核。出现因检验结果错误导致采购人医疗纠纷等不良后果，由服务商承担责任。

（5）投标供应商须保证按国家检验规范进行操作，并对标本的检验报告承担相应的责任。由于投标供应商的技术、仪器、试剂质量或数据分析等导致的问题，由投标供应商自行承担相应的法律责任，采购人不承担任何连带责任。提供加盖投标供应商公章的承诺函。

1. 服务商须提供实验技术整体方案，包括质量保证措施与承诺，拟投入本项目的技术团队（管理和技术人员）安排，拟投入本项目的所必需的仪器设备，实验室安全管理制度、质量管理制度、工作制度等，在医院提供的实验场地开展检测服务，并保证检测项目正常稳定运行。
2. 服务商须在提供委托检验项目标准操作程序、室内质量控制和室间质评方案（室内质控方案的内容应包括但不限于质控检测数据、控制标准、质控分析、失控报告）。
3. 售前售后服务要求

（1）有专人负责用户业务及质量、技术、培训等工作。

（2）常规设有客服人员负责采购方反馈信息的受理、传达、跟踪处理等工作，以满足售后服务。

（3）提供后续增值服务方案（如对于报告出现的问题和采购人临时增添的标本检验，服务商负责按时进行修改或完成）。

（4）需提供检测报告的解读服务，协助临床医生及患者对检测结果进行分析解读。必要时需派驻具有医学检验背景/专业的技术专业人员提供上门售后服务。

（5）建立快速的客户服务反应机制，如有针对服务商或双方的投诉需处理的情况，服务商应派代表在半日内到达医院及时沟通处理；若主要针对采购人的投诉或需处理的情况，服务商有义务协助采购人及时沟通处理。

（6）能够按采购人要求妥善保存及销毁检验后标本。

1. 技术支持：

（1）服务商提供采购人实验室人员到投标供应商实验室进修的机会，以提高采购人实验室人员的专业技能。

（2）协助设计、制作相关医学检验宣传资料。

1. 人员要求：

（1）本项目要求配置满足本项目采购需求的技术服务人员，其中，应包含拟派本项目的项目负责人、检验师、医师。

（2）投标供应商须在投标文件中提供上述人员的身份证、技术资格证、在本单位购买社保的相关证明文件。

1. 验收要求：

（1）投标供应商应在投标文件中提供详细的验收方案，包括验收项目、验收标准、验收实施办法等。

（2）验收由采购人与中标供应商及相关人员按国家有关的规定、规范进行。

1. 具体委托的项目详见但不限于附件一所列检验项目，如检验医学部出现突发应急情况，如试剂短缺、设备故障或其他原因导致短期无法正常开展等，而第三方又可正常开展的项目。

三、技术要求

1. 服务商须负责承担服务项目清单中所有检测项目，每个检测项目均须提供检测报告或研发数据作为证明，否则，该条技术指标视为不完全满足用户需求。
2. 服务商所使用的测序仪需具有有效的医疗器械注册证，可以用于临床检测；为能满足临床组织及血液样本大panel的检测临床需求，500个基因以上的项目要求采用通量＞300G/RUN的测序仪。
3. 服务商必须具有相应的医学检验资质，委托检验项目所采用的检测试剂盒必须按分类要求已通过国家或省食品药品监督局的审批。
4. 服务商具有承接附件一列表清单中检测所有项目能力，且委托检验项目的技术指标要求满足附件一中所列检验项目的技术要求。
5. 服务时限

2年。

附件一：项目的主要配置和技术参数

| 序号 | 检测项目名称 | 样本类型 | 技术指标要求 |
| --- | --- | --- | --- |
|  | 肺癌个体化诊疗基因突变检测（20-50个基因） | 1. 肿瘤石蜡切片组织 2. streck管血液/胸腹水 | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：要求基于高通量测序平台进行多基因联合突变检测，对肿瘤石蜡组织DNA或血浆cfDNA进行高通量测序，识别与肿瘤相关的基因突变，必须覆盖肺癌靶向药相关的ALK, EGFR, KRAS, BRAF, ERBB2, RET, MET, ROS1基因的热点变异及其他在肺癌中具有重要临床意义的基因，可检测变异类型需包括点突变（SNV）、插入缺失（InDEL）、基因重排（Fusion）等。 |
|  | 乳腺癌/卵巢癌个体化诊疗基因突变检测（20-50个基因） | 1. 肿瘤石蜡切片组织 2. streck管血液/胸腹水 | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：要求基于高通量测序平台进行多基因联合突变检测，对肿瘤石蜡组织DNA或血浆cfDNA进行高通量测序，识别与肿瘤相关的基因突变，必须覆盖乳腺癌/卵巢癌靶向药相关的BRCA1、BRCA2、HER2、PIK3CA基因的热点变异及其他在乳腺癌/卵巢癌中具有重要临床意义的基因，可检测变异类型需包括点突变（SNV）、插入缺失（InDEL）、拷贝数变异（CNV）、基因重排（Fusion）。 |
|  | 胃肠道肿瘤个体化诊疗基因检测（20-50个基因） | 1. 肿瘤石蜡切片组织 2. streck管血液/胸腹水 | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：基于高通量测序平台进行多基因联合突变检测，对肿瘤石蜡组织DNA或血浆cfDNA进行高通量测序，识别与肿瘤相关的基因突变，必须覆盖胃肠道肿瘤靶向药相关的KRAS、NRAS、BRAF、HER2、NTRK基因的热点变异及其他在结直肠癌中具有重要临床意义的基因，可检测变异类型需包括点突变（SNV）、插入缺失（InDEL）、拷贝数变异（CNV）、基因重排（Fusion）。 |
|  | 子宫内膜癌分子分型基因检测 | 1. 肿瘤石蜡切片组织 2. streck管血液/胸腹水 | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：本项目是基于高通量测序平台进行多基因联合突变检测，对子宫内膜癌组织DNA进行高通量测序，识别与肿瘤相关的基因突变；完全覆盖子宫内膜癌分子分型相关的指标MSI、POLE基因突变（至少覆盖POLE基因9-14号外显子的子宫内膜癌热点突变），及MLH1/MSH2/MSH6/ PMS2/EPCAM/TP53基因突变全部外显子及邻近±20bp 的内含子区域；检测变异类型需包括点突变（SNV）、插入缺失（InDEL）。 |
|  | 肿瘤个体化诊疗基因突变检测（100-200个基因） | 1. 肿瘤石蜡切片组织 2. streck管血液/胸腹水   （均需以白细胞做对照组） | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：要求基于高通量测序平台进行多基因联合突变检测，对肿瘤石蜡组织DNA或血浆cfDNA进行高通量测序，识别与肿瘤相关的基因突变，必须覆盖非小细胞肺癌、消化道肿瘤、乳腺癌/卵巢癌等常见癌种指南级别靶向药相关的热点突变及其他在肿瘤中具有重要临床意义的基因，可检测变异类型需包括点突变（SNV）、插入缺失（InDEL）、拷贝数变异（CNV）、基因重排（Fusion）。 |
|  | 肿瘤个体化诊疗基因突变检测（500个基因以上） | 1. 肿瘤石蜡切片组织   （均需以白细胞做对照组） | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：要求基于高通量测序平台进行多基因联合突变检测，对肿瘤石蜡组织DNA进行高通量测序，识别与肿瘤相关的基因突变，必须覆盖非小细胞肺癌、消化道肿瘤、乳腺癌/卵巢癌、泌尿系统肿瘤等常见癌种指南级别靶向药相关的热点突变及其他在肿瘤中具有重要临床意义的基因；探针杂交捕获的外显子区域大于0.8M，总大小大于1.5M；可检测变异类型需包括点突变（SNV）、插入缺失（InDEL）、拷贝数变异（CNV）、基因重排（Fusion），可进行肿瘤突变负荷（TMB）计算及MSI分析。 |
| 1. streck管血液/胸腹水   （均需以白细胞做对照组） | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：要求基于高通量测序平台进行多基因联合突变检测，对血浆cfDNA进行高通量测序，识别与肿瘤相关的基因突变，必须覆盖非小细胞肺癌、消化道肿瘤、乳腺癌/卵巢癌、泌尿系统肿瘤等常见癌种指南级别靶向药相关的热点突变及其他在肿瘤中具有重要临床意义的基因；探针杂交捕获的外显子区域大于0.8M，总大小大于1.5M；可检测变异类型需包括点突变（SNV）、插入缺失（InDEL）、拷贝数变异（CNV）、基因重排（Fusion），可进行肿瘤突变负荷（TMB）计算及MSI分析。 |
|  | 肿瘤MRD基因检测 | streck管血液 | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：要求基于高通量测序平台，对肺癌患者cfDNA进行超高深度饱和测序，可对手术或治疗后肿瘤患者外周血中微量ctDNA突变信号进行检测，辅助临床对肿瘤复发、预后进行风险分层。 |
|  | 遗传性肿瘤基因检测（女/男性套餐）（50-100个基因） | EDTA管血液 | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：要求基于高通量测序平台进行多基因联合突变检测，对来源于血细胞的gDNA进行高通量测序，识别与遗传性肿瘤相关的胚系基因突变，必须覆盖消化道肿瘤、乳腺癌/卵巢癌、泌尿系统肿瘤等常见遗传性肿瘤的指南级别基因；需检测待检基因的全部外显子及邻近±20bp的内含子区域；可检测变异类型需包括点突变（SNV）、小片段插入缺失（indel）。 |
|  | 遗传性乳腺癌/卵巢癌基因检测(20-50个基因) | EDTA管血液 | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：要求基于高通量测序平台进行多基因联合突变检测，为来源于血细胞的gDNA进行高通量测序，识别与遗传性肿瘤相关的基因突变，必须覆盖遗传性乳腺癌/卵巢癌指南级别基因；需检测待检基因的全部外显子及邻近±20bp的内含子区域；可检测变异类型需包括点突变（SNV）、小片段插入缺失（indel）。 |
|  | 遗传性消化系统肿瘤基因检测(20-50个基因) | EDTA管血液 | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：要求基于高通量测序平台进行多基因联合突变检测，为来源于血细胞的gDNA进行高通量测序识别与遗传性肿瘤相关的基因突变，必须覆盖遗传性消化系统肿瘤指南级别基因；需检测待检基因的全部外显子及邻近±20bp的内含子区域；可检测变异类型需包括点突变（SNV）、小片段插入缺失（indel）。 |
|  | 林奇综合征基因检测 | EDTA管血液 | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：要求基于高通量测序平台进 行多基因联合突变检测，对来源于血细胞/口腔拭子的 gDNA 进 行高通量测序，识别林奇综合征指南级别基因 MLH1/MSH2/ MSH6/PMS2/EPCAM 的胚系基因突变；检测区域包括检测基因的全 部外显子及邻近±20bp 的内含子区域；检测变异类型包括点突 变（SNV）、小片段插入缺失（indel）。 |
|  | 淋巴瘤基因检测（50-100个基因） | 1. 肿瘤石蜡切片组织   （以口腔拭子样本做对照组） | 可识别与淋巴瘤相关的基因突变，可对弥漫性大B细胞淋巴瘤进行亚型分型，覆盖11个WHO/NCCN预后评估基因变异，药物靶点基因突变等，可检测变异型需包括点突变（SNV）、插入缺失（InDEL）、拷贝数变异（CNV）、基因重排（Fusion）。 |
|  | 脑胶质瘤13基因检测 | 1. 肿瘤石蜡切片组织 2. 新鲜冰冻组织 | 可检测基因覆盖度及变异检测类型：要求基于高通量测序平台进行多基因联合突变检测，对肿瘤石蜡包埋组织样本或新鲜冰冻组织样本进行高通量测序，识别与肿瘤相关的基因突变，必须覆盖脑胶质瘤重要诊断标志物IDH1，IDH2，TERT，CDKN2A/B,1p/19q共缺失，EGFR，MGMT，第7号染色体扩增，第10号染色体缺失，基因的热点变异、染色体变化及其他在脑胶质瘤中具有重要意义的基因，可检测的变异类型需包括点突变（SNV）、基因重排（Fusion）、甲基化位点、染色体扩增/缺失等。 |
|  | 结直肠癌4基因检测 | 1. 肿瘤石蜡切片组织 | 可检测4基因KRAS、PIK3CA、BRAF、NRAS。可以为辅助诊断、用药指导、预后风险评估等提供临床参考。 |
|  | 甲状腺肿瘤8基因检测 | 1. 肿瘤石蜡切片组织 | 可检测8基因BRAF、HRAS、KRAS、NRAS、TERT、RET、PPARG、NTRK3。可以为辅助诊断、用药指导、预后风险评估等提供临床参考。 |
|  | 非小细胞肺癌10基因检测 | 1. 肿瘤石蜡切片组织 | 体外定性检测样本中 EGFR、 ALK、 ROS1、 RET、 MET、 HER2、 KRAS、 NRAS、BRAF、 PIK3CA 基因的变异位点。检测变异类型包括基因突变、融合、外显子跳跃突变。可实现肺癌一线靶向药物的全覆盖；可以为辅助诊断、用药指导、预后风险评估等提供临床参考。 |
|  | 循环肿瘤细胞（CTC）检测 | 1. 外周血 | 对外周血循环稀有细胞进行分型、计数；同时对捕获的稀有细胞进行HER2、PD-L1、CSV进行检测，实时对肿瘤细胞动态监测，辅助临床对肿瘤复发与转移、疗效评估等。 |
|  | 伏立康唑基因检测 | 1. 外周血 2. 口腔黏膜脱落细胞 | 覆盖CYP2C19\*2、\*3基因位点检测，预测伏立康唑不良反应，指导精准用药，可检测类型包括野生型GG、杂合性GA、突变型AA等。 |
|  | 非甾体抗炎药毒副反应基因检测 | 1. 外周血 2. 口腔黏膜脱落细胞 | 覆盖CYP2C19基因位点检测，预测非甾体抗炎药不良反应，指导精准用药，可检测类型包括野生型GG、杂合性GA、突变型AA等。 |
|  | 洛沙坦、氯沙坦疗效基因检测 | 1. 外周血 2. 口腔黏膜脱落细胞 | 覆盖CYP2C19基因位点检测，预测洛沙坦、氯沙坦疗效，指导精准用药，可检测类型包括野生型GG、杂合性GA、突变型AA等。 |
|  | 氯吡格雷疗效基因检测 | 1. 外周血 2. 口腔黏膜脱落细胞 | 覆盖CYP2C19\*2、\*3基因位点检测，指导氯吡格雷抗血小板治疗，指导精准用药，可检测类型包括野生型GG、杂合性GA、突变型AA等。 |
|  | 人膀胱癌基因甲基化检测项目 | 1. 尿液 | 有效检测特异性、高敏感度DNA甲基化位点，辅助临床诊断，整体准确性大于85%。 |
|  | 人SHOX2、RASSF1A基因甲基化DNA检测 | 1. 脱落细胞DNA-肺泡灌洗液 2. 痰液 3. 胸水   穿刺样本等 | 有效检测特异性、高敏感度DNA甲基化位点，辅助临床诊断，检测敏感性不低于70%，特异性不低于90%。 |
|  | 脂溶性维生素测定 | 1. 血清 | 对脂溶性维生素（25-羟基维生素D2、25-羟基维生素D3、25-羟基维生素D、维生素E、维生素A、维生素K1）检测，量化脂溶性维生素类营养元素代谢水平。 |
|  | 水溶性维生素测定 | 1. 血清 | 对水溶性维生素（维生素B1、维生素B2、维生素B3、维生素B5、维生素B6、维生素B7、维生素B9、维生素B12和维生素C）检测，量化水溶性维生素类营养元素代谢水平。 |
|  | 抗菌类药物检测 | 1. 血清 | 对抗菌类药物（包括万古霉素、伏立康唑、美罗培南、替考拉宁、去甲万古、亚胺培南、替加环素、利奈唑胺、伊曲康唑、阿米卡星、庆大霉素等）的疗效预测、计量预测、药物毒性及不良反应监测，以及代谢/药代动力学（PK）。 |
|  | 抗病毒药物检测 | 1. 血清 | 对抗病毒药物（包括拉米夫定、奈韦拉平、依非韦伦、替诺福韦）的疗效预测、计量预测、药物毒性及不良反应监测，以及代谢/药代动力学（PK)。 |
|  | 抗心律失常药检测 | 1. 血清 | 对抗心律失常药（包括地高辛、华法林、胺碘酮）的疗效预测和计量预测。 |
|  | 抗肿瘤药物检测 | 1. 血清 | 对抗肿瘤药物（包括甲氨蝶呤、多西他赛、伊马替尼、5-氟尿嘧啶、紫杉醇、奥沙利铂）的疗效预测、计量预测、药物毒性及不良反应监测。 |
|  | 抗癫痫类药物检测 | 1. 血清 | 对抗癫痫类药物（包括卡马西平/环氧卡马西平、拉莫三嗪、奥卡西平/10-羟基卡马西平、苯妥英、左乙拉西坦、苯巴比妥、扑米酮、托吡酯、丙戊酸等）的疗效预测、计量预测、药物毒性及不良反应监测。 |
|  | 抗精神分裂类药物检测 | 1. 血清 | 对抗精神分裂类药物（包括氨磺必利、阿立哌唑/脱氢阿立哌唑、氟奋乃静、奋乃静、氯氮平N-去甲氯氮平、氟哌啶醇/还原氟哌啶醇、奥氮平N-去甲奥氮平、硫利达嗪、氯丙嗪、氟哌噻吨、喹硫平/去甲喹硫平、利培酮/9-羟基利培酮、舒必利、齐拉西酮、氯普噻吨、洛沙平、鲁拉西酮等）的疗效预测、计量预测、药物毒性及不良反应监测。 |
|  | 阿司匹林疗效检测 | 1. 尿液 | 对尿液检测血栓烷代谢产物，用于评估阿司匹林疗效，预测不良心血管事件结局，调整治疗方案降低严重血管事件的发作。 |
|  | 生长刺激表达基因2蛋白定量检测 | 1. 血清 | 对可溶性生长刺激表态基因2蛋白（sST2）检测，用于急性心衰的辅助诊断、慢性心衰的治疗效果评估以及预后评估。 |
|  | 男性不育基因检测 | 外周血 | 1. 采用目标区域靶向捕获技术和高通量测序技术，检测≥290个男性不育基因；平均测序深度≥1000X，有效测序深度≥600X，>99.9%的目标区域测序深度≥30X，捕获数据均一性高； 2. 检测类型包含针对单核苷酸变异（SNV），插入缺失（indel≤50bp）,内含子±10bp区域变异，大片段的CNV及外显子水平的CNV；检测10%以上的嵌合（低至5%Y染色体的嵌合）；包含明确致病的非编码区域（如SOX9上游启动子区域等）； 3. Y染色体AZFa/b/c区域设置≥1000条探针；完整覆盖15点法的STS区域；可区分局部缺失及完全缺失，同时可提示缺失片段大小； 4. 对于panel中具有相似度高同源区域的基因，供应商能提供基于专利技术进行有针对性的一代测序位点验证解决方案，有效排除同源区域干扰，且该专利技术有相应SCI文献报道（Nat Biomed Eng，IF>25）； 5. 检测项目包含多囊肾表型7个相关的基因，同时兼顾*PKD1*假基因的鉴别；对于检测阳性结果可提供优于long-PCR的专利验证方案。 6. 针对*CFTR*基因全长进行探针覆盖，包括深度内含子和非编码区域覆盖； 7. 针对项目检出的疑似生殖腺嵌合（SNV、indel和有明确断点的CNV），能提供基于专利技术解决方案，样本通过PCR +sanger的方法进行验证，可报出百分之一以上生殖腺嵌合；采用目标区域靶向捕获技术和高通量测序技术，检测≥290个男性不育基因；平均测序深度≥1000X，有效测序深度≥600X，>99.9%的目标区域测序深度≥30X，捕获数据均一性高； 8. 检测类型包含针对单核苷酸变异（SNV），插入缺失（indel≤50bp）,内含子±10bp区域变异，大片段的CNV及外显子水平的CNV；检测10%以上的嵌合（低至5%Y染色体的嵌合）；包含明确致病的非编码区域（如SOX9上游启动子区域等）； 9. Y染色体AZFa/b/c区域设置≥1000条探针；完整覆盖15点法的STS区域；可区分局部缺失及完全缺失，同时可提示缺失片段大小； 10. 对于panel中具有相似度高同源区域的基因，供应商能提供基于专利技术进行有针对性的一代测序位点验证解决方案，有效排除同源区域干扰，且该专利技术有相应SCI文献报道（Nat Biomed Eng，IF>25）； 11. 检测项目包含多囊肾表型7个相关的基因，同时兼顾*PKD1*假基因的鉴别；对于检测阳性结果可提供优于long-PCR的专利验证方案。 12. 针对*CFTR*基因全长进行探针覆盖，包括深度内含子和非编码区域覆盖；   针对项目检出的疑似生殖腺嵌合（SNV、indel和有明确断点的CNV），能提供基于专利技术解决方案，样本通过PCR +sanger的方法进行验证，可报出百分之一以上生殖腺嵌合； |
|  | ⼥性不孕基因检测 | 外周血 | 1. 采用目标区域靶向捕获技术和高通量测序技术，检测≥144个女性不孕基因，同时包含叶酸代谢的检测和易栓症检测； 2. 平均测序深度≥1000X，有效测序深度≥600X，＞99.9%的目标区域测序深度≥30X，捕获数据均一性高； 3. 检测类型包含针对点突变（SNV），插入缺失（indel≤50bp）,内含子±10bp区域变异，大片段的CNV及外显子水平的CNV；可检测10%以上的嵌合；包含明确致病的非编码区域（如*SOX9*上游启动子区域）； 4. 针对*FMR1*启动子区域的CGG重复序列使用TP-PCR结合毛细管电泳法进行检测，能准确检测200以下的具体重复数，并判断大于200的重复； 5. 对于panel中具有相似度高同源区域的基因，供应商能提供基于专利技术的有针对性的一代测序位点验证解决方案，有效排除同源区域干扰，且该专利技术有相应SCI文献报道（Nat Biomed Eng，IF>25）；   针对项目检出的疑似生殖腺嵌合（SNV、indel和有明确断点的CNV），能提供基于专利技术解决方案，样本通过PCR +sanger的方法进行验证，可报出百分之一以上生殖腺嵌合； |
|  | 反复种植失败基因检测（单人） | 外周血 | 1. 覆盖WES两万多个基因的外显子区域，可以检测单核苷酸变异（SNV）、插入缺失（indel，≤50bp），内含子±10bp区域变异，大片段的CNV及外显子水平的CNV；以及低至20%的染色体嵌合（Y染色体可分别10%）；针对280个以上不孕不育基因进行探针优化；  2. 检测数据量不少于14G，测序深度≥200X；对于特别关注的男性不育女性不孕相关基因进行探针优化，测序深度≥300X,整体Q30比例不低于90%；%duplication≤20%；目标区域30X以上覆盖度>98%；  3. 针对*FMR1*启动子区域的CGG重复序列使用TP-PCR结合毛细管电泳法进行检测，能准确检测200以下的具体重复数，并判断大于200的重复；  4. 探针覆盖针对不孕不育明确相关的非编码区，如*SOX9*上游增强子、*CFTR* 9号内含子区域（如intron9的5T变异）及Y染色体AZF区（AZFa/b/c三个区域设置450条探针，可区分局部缺失及完全缺失，同时可提示缺失片段大小）；  5. 对于不孕不育中具有相似度高同源区域的16个基因，供应商能利用专利技术提供有针对性的一代测序位点验证解决方案且该专利技术有IF>25的SCI文献报道；  6. 针对项目检出的疑似嵌合（SNV、indel和有明确断点的CNV），能提供基于专利技术解决方案，样本通过PCR +sanger的方法进行验证，可报出百分之一以上生殖腺或组织嵌合； |
|  | 精子非整倍体检测 | 新鲜或冷冻人类精液2ml | 1. 可一次性检测可能导致非整倍体胚胎活产的男性精子13、18、21号染色体以及性染色体非整倍性，可实现对以上五条染色体二体、缺失的准确计数 2. 一份样本观察2000个以上精子细胞； 3. 本检测使用荧光原位杂交（FISH），可用荧光显微镜即可直接观察目标DNA所在的位置，对染色体目标DNA进行定性、定量或相对定位分析，具有很高的灵敏度和特异性；   4. 对不明原因不育、少弱畸形精子症、不明原因反复流产、反复种植失败；放化疗后或有毒有害接触史精子评估 |
|  | 胚胎发育阻滞基因检测 | 外周血 | 1. 覆盖约人类2万个多种基因的外显子区域，能够检出现有已知的近7000种遗传病，包含400000+探针，目标捕获区间≥39M； 2. 检测数据量不小于10G，测序深度≥200X；Q30比例不低于90%；%duplication≤20%；目标区域30X以上覆盖度>98%； 3. 检测类型包含针对点突变、单核苷酸变异（SNV），插入缺失（indel≤50bp）,内含子±10bp区域变异，大片段的CNV及外显子水平的CNV；低至20%的染色体嵌合； 4. 针对家系样本中临床强烈怀疑生殖腺嵌合的情况（SNV、indel和有明确断点的CNV），可提供基于专利技术的验证方案，可报出百分之一以上生殖腺嵌合；   针对全外检测范围内的具有相似度高同源区域的基因，供应商能利用专利技术提供有针对性的测序位点验证解决方案且该专利技术有IF>25的SCI文献。 |
|  | 幽门螺杆菌基因分型检测 | 粪便 | 根据美国卫生及公共服务部发布第15版致癌物报告，幽门螺旋杆菌慢性感染被列明为明确致癌物。其中空泡毒素（VacA）和细胞毒素（CagA）是Hp毒素的主要标志。依据其分泌毒素的情况不同，可以将Hp分为两类：Ⅰ型和Ⅱ型。Ⅰ型：产细胞毒素的Hp菌株，有较强的毒性。这类菌株感染能使胃上皮细胞出现空泡、变形和损害，引起溃疡和诱发癌变，其检出率约占总Hp感染的50-60%。Ⅰ型含有细胞毒素（CagA）和 VacA（空泡毒素）基因，并表达一种或两种蛋白。Ⅰ型感染者中的胃癌和溃疡患病率显著高于Ⅱ型Hp感染者，Ⅰ型感染人群需要进行根除治疗。Ⅱ型：不产生细胞毒素的Hp菌株，毒力低，感染后一般只引起慢性浅表性胃炎而无临床症状。对于Ⅱ型Hp，因为其毒性低，可根据不同情况自主选择是否需要用药。对于无临床症状的患者可以不使用药物治疗，随访观察、饮食调理即可。 灵敏度：100 copies/反应 准确性：与Sager测序结果对比，符合率达到 99%以上。 重复性：检测1份阳性精密度参考品（J），重复10次检测，结果全部为阳性。CV均应不高于5%. 反应时间：PCR ≤ 2 hours 样本类型：胃黏膜、胃粘膜石蜡包埋组织、粪便 |
|  | 幽门螺杆菌耐药基因检测 | 粪便 | 幽门螺杆菌耐药可分原发耐药和继发耐药，后者指治疗失败后耐药。Hp 对克拉霉素、甲硝唑和左氧氟沙星的耐药率（包括多重耐药率）近几年呈上升趋势，Hp 原发耐药率克拉霉素为 20%-50%，甲硝唑为 40%-70%，左氧氟沙星为 20%-50%。调研结果显示与克拉霉素、喹诺酮类耐药相关的基因分别是 23SrRNA和 gyrA。与甲硝唑耐药相关的基因较多且突变随机，研究也都有很多不确定性。而 Hp 对阿莫西林（0%-5%）、四环素（0%-5%）和呋喃唑酮（0%-1%）的耐药率仍很低，应用这些抗生素根除 Hp 尚不需要顾虑是否耐药。因此对高耐药率的克拉霉素和喹诺酮耐药基因突变检测具有重要的临床意义。进行耐药基因突变检测，可快速全面的评价所感染的 Hp 发生耐药的情况，帮助医生采用有效的抗菌药物进行治疗，防止低效抗菌药物的滥用，提升一次治疗的根除率。 灵敏度：50 copies/μl 准确性：与Sager测序结果对比，符合率达到 95%以上。 重复性：检测1份阳性精密度参考品（J），重复10次检测，结果全部为阳性。CV均应不高于5%. 反应时间：PCR ≤ 2 hours 样本类型：胃黏膜、胃粘膜石蜡包埋组织、粪便 |