**一、项目要求**

1.供应商所使用的测序仪须具有医疗器械注册证，要求提供注册证复印件及设备购置证明。

2.供应商需上门交接样本，每周安排不少于三次取样。提供冷链运输（保证样本运输过程中质量不受影响），要求提供自身物流运输能力或与第三方物流单位的合作文书等证明文件；供应商还需提供样本物流状态追踪（若有样本未能按时达到实验室所在地、不慎遗失等特殊情况，须立即联系院方再次送样，并向院方提供书面说明及改进措施）。

3.所有送检样本，除检验使用消耗，均需按院方要求保存并进行记录，后续处理方式（销毁或返回）必须及时向院方确定。

4.原始数据传输要求安全合理，可通过云端线上传输等方式。所有数据应保留至少2年。若因样本质量等问题无法进行实验，自实验室接收到样本24小时内应反馈院方。由供应商原因造成的数据延迟（样本运输、实验失败等），以及可能由此造成的后果，院方将保留拒绝支付费用并进一步索要赔偿的权利。

5.供应商具有LIS检验系统、前处理软件系统，可实现LIS系统对接，网络查询报告功能。

6.涉及样本、数据事宜均需严格按照我国人类遗传学资源管理办法等相关要求执行。中标后供应商须与院方签订保密协议。上述因样本、数据遗失造成违规、违法等严重后果的，需由供应商承担相应的赔偿及法律责任。

7.供应商须委派专业技术人员在合同期内提供技术支持。要求1小时内通过电话、视频会议等方式回复；如需到场解决，8小时内须专人上门。

8.在涉及测序数据生信分析、临床分析及IT运维方面，供应商须对院方从事该项目的分析人员提供完全的技术培训和支持，不得以任何理由设置技术壁垒。

9.供应商须积极配合医院进行后期样本回溯，样本存储周期要求不少于半年，每半年返回样本一次。如用户方实验室存在场地限制，供应商实验室平台应为用户免费提供长期储存样本服务。

10.供应商须具备提供专业咨询服务的能力，可根据采购人需求定期开展讨论会，提供线下分析等服务。

11.供应商须具有共建能力，至少包括各流程本地化、物流体系搭建（冷链运输等）、生物样本库和数据库搭建和协作网络搭建等。

12.供应商须提供科研支持服务，至少包括科研课题辅助申请、至少每半年进行样本结果汇总、案例及数据挖掘、文章发表等。

★13.供应商须承诺：如在合同期间，由于国家相关政策规定，采购人需对供应商所提供的检测服务重新采购并确定新的服务商，则本合同自动终止。供应商对此无条件接受。**（以承诺函为准）**

14、供应商应提供所有委托检验项目的仪器设备及详细检测方法。

15、供应商应提供项目负责人的资质证明，含学历、职称、能力评估、工作经历（证书必须提供复印件）。

1. **检测项目**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **编号** | **项目名称** | **疾病** | **检测内容** | **基因数量** | **方法学** | **检测目的** | **项目通用参数** | **报告周期** |
| 1 | **儿童肿瘤全转录组测序分析** | 儿童血液肿瘤（ALL,AML等）、泛肿瘤（神母，肾母，软组织肉瘤等） | 可检测RNA层面的所有突变、融合及部分基因CNV变异，辅助疾病诊断分型、靶向药选择，如NTRK融合阳性患者可选择NTRK抑制剂恩曲替尼治疗；发现新的融合基因 | 全转录组 | NGS | 辅助儿童血液肿瘤诊断、分型、预后分层及用药指导，并发现新的变异；检测泛癌种的突变和融合，辅助疾病诊断分型、靶向药选择，同时可以发现新的融合基因，有助于临床积累数据 | 1、样本要求：外周血/骨髓/新鲜组织样本； 2、使用去核糖体RNA和链特异性方式建库； 3、测序数据量≥15G； 4、检测内容：实体瘤至少包括SNV、indel、fusion；血液肿瘤至少包括SNV、indel、fusion、化疗药物基因SNP分型、重要基因表达、ALL和AML分子亚型聚类分析等。 | 18个自然日 |
| 2 | **儿童脑肿瘤分子分型(甲基化版)** | 儿童脑肿瘤髓母细胞瘤，ATRT等 | 全基因组甲基化检测，可预测髓母5分型（WNT、TP53野生型SHH、TP53突变型SHH、Group 3型和Group 4型），对于G3和G4型，可进一步预测subtype1-8分型等儿童脑肿瘤 | 全基因组 | 全基因组甲基化芯片 | 髓母细胞瘤，ATRT等分子分型，精细化的分型有助于患者危险度分层，制定个性化的治疗方案 | 1.甲基化标记数量≥90万个，且全面覆盖已知的增强子、超级增强子、CTCF 结合域以及使用ATAC-seq和ChIP-seq鉴定的与原发性肿瘤相关的染色质开放区域； 2.基于DNA甲基化聚类分析，辅助不少于80种脑肿瘤分子亚型的区分和鉴定； 3.CNV分析：要求同时能提供CNV分析，分析染色体臂的拷贝数变异； 4.MGMT甲基化分析：要求同时能提供MGMT甲基化水平，辅助替莫唑胺的疗效判断。 | 30个自然日 |
| 3 | **儿童实体瘤全基因组芯片检测** | 泛肿瘤（神母，肾母等） | 一次检测全染色体拷贝数变异（CNV），杂合性缺失（LOH），单亲二倍体（UPD） | 全基因组 | 全基因组snp芯片 | 检测泛癌种的拷贝数异常，辅助儿童实体肿瘤的临床诊断、危险度分层和治疗方案选择 | 1.基于SNP Array方法，SNP标记数量≥85万个； 2.兼容FFPE低质量样本，对于低质量样本，自建修复方法和CNV基线数据，数据样本不少于1000个； 3.可检测CNV（>100kb）、胚胎嵌合（>20%）、单亲二倍体、非平衡易位、单倍体、拷贝数中性杂合性缺失（CN-LOH）； 4.可提示DNA倍性，SCA异常以及整条染色体异常 | 18个自然日 |
| 4 | **泛儿童实体肿瘤基因检测（panel）** | 儿童实体泛肿瘤 | 通过（DNA+RNA）NGS技术一次性检测561 个突变、 350 个融合基因、11 个微卫星（MS）位点、 66 个化疗单核苷酸多态性（SNP）位点；包含体细胞变异检测，胚系变异检测，微卫星不稳定性分析，肿瘤突变负荷分析等 | 561 个突变、 350 个融合基因、11 个微卫星（MS）位点、 66 个化疗单核苷酸多态性（SNP）位点 | NGS | 辅助泛肿瘤的诊断、 靶向药的选择、预后评估、免疫疗效预测、实体肿瘤遗传易感基因检测和化疗药物基因组学检测 | 1.检测至少包含500个基因突变基因，3000对融合基因，探针覆盖区域≥3.5Mb； 2.检测内容除SNV、indel、fusion外，还应包括TMB、MSI、化疗用药位点； 3.探针覆盖度≥98%，10X覆盖度≥98%，捕获效率≥70%，DNA平均测序深度≥2000X，RNA数据量≥4G； 4. 最低可检测>1%的SNV，>5%的indel，>3条reads数的融合基因。 | 19个自然日 |
| 5 | **数字定量pcr监测（基因突变/融合）** | 泛肿瘤、血液病，遗传病等 | 数字定量pcr监测（基因突变/融合） | 单个基因突变或者融合基因 | 数字pcr | 数字PCR可精确且深度地检测患者体内融合基因和基因突变，实时反映肿瘤细胞负荷，有助于疗效评估、微小残留监测及早期预测分子复发，检测结果可作为分子级缓解的临床参考。检测下限达到10-6 | 1.样本要求：包括外周血/骨髓样本、脑脊液、新鲜组织等 2.检测参数：单次上机检测技术参数需达到检测灵敏低至0.001%，基因突变内参拷贝数≧5000，融合基因内参拷贝数≧10000，使用FAM/VIC双色荧光检测； 3.能利用数字PCR技术检测儿童血液肿瘤靶点基因变异检测的证明材料（请列出能够提供检测的基因靶点清单），同时报告中能够展示同一位点多种样本类型的长期动态监测图 | 2-7个自然日 |

1. **本项目特定资格要求：**

1.供应商须具有卫生部门核发且在有效期内的《医疗机构执业许可证》第三方独立医学检验室。

2.供应商须具备《临床基因扩增检验实验室技术审核合格证》或《临床基因扩增检验项目登记备案》。