# 附件1：

# 三代地贫检测项目需求参数

### 1 服务能力要求

★1.1 要求提供≥5台可满足技术需求的三代高通量测序仪器设备型号清单证明。

▲1.2 具有较强的三代测序技术研发能力，捕获建库试剂盒获得国家发明专利证书，提供三代测序捕获试剂相关专利证书证明件；

▲1.3 投标人具备成熟的三代测序产品服务，提供三代测序平台的医疗器械注册检验报告（医疗器械质量监督检验中心下发）及其使用三代测序技术发表的IF≥5分的SCI文章≥10篇的证明；

1.4 投标人2022年1月1日以来(以合同签订时间为准)具有三级医院检测委托服务项目≥10份（提供合同关键页）；

1.5 提供地中海贫血三代检测项目的临床报告单模板10份以上；

1.6 投标人公司或关联公司获得CAP认证的证明；

★1.7 投标单位自有实验室满足该标的对实验设备及分析流程的要求，独立完成该检测项目，不会将测序服务转交第三方公司承诺书；

▲1.8 提供从事三代测序临床检测的实验室临床基因扩增实验室技术人员≥5名及遗传咨询师资质（≥3名）；

▲1.9 完成10万例以上地中海贫血三代测序临床检测及数据分析的书面证明材料；

### 2 检测技术参数

★2.1 检测范围：能同时检测α相关基因和β相关基因各类突变，要求包含不少于30种α缺失型（包括3种常见α地贫缺失）、4 种同源重组、HBA1和HBA2基因210种突变（包含3种常见α地贫突变），包含不少于28种β缺失型、HBB基因300种突变（17种常见β地贫突变）；可一次性检出SNV、Indel、缺失型变异、三联体、四联体、HKαα及融合基因；可分辨识别识别复杂结构变异、未报道的变异；可检出未明确为地贫的各类异常血红蛋白变异。

▲2.2 样本类型：要求适用于EDTA抗凝外周血、DNA样本，必要时可接收口腔拭子、干血斑、组织样本；最低检测DNA总量300ng；

2.3 测序环节无需经过PCR过程，文库均一性好，无GC偏好性，实现对每一条DNA分子的单独测序。

2.4 测序读长可达到100kb，可针对富 AT 或富 GC 区域、高度重复的序列、长均聚物和回文序列进行测序，能精确读取≥8个的连续单碱基重复。

★2.5 在10X测序深度下，碱基准确度≥99.9%；在40X测序深度下，碱基准确度可达到QV50（99.999%）；

2.6 HBA基因测序HiFi reads≥60条，HBB基因测序HIFI reads≥30条（相当于测序深度200X以上），目标区域测序覆盖度100%；

▲2.7 按照采购方要求定期返回原始测序数据，bam数据文件至少保存3个月。

### 3 售后服务需求

★3.1 交付时间：要求自采样日起15个工作日内将检测报告交付给采购方。

▲3.2 根据采购方需求，必要时提供数据重分析解读服务。

▲3.3 根据采购方需求，投标人可提供3%样本量的免费验证服务，包括但不限于一代验证、MLPA、Q-PCR服务等，需提供技术证明材料。

3.4 因故需要延长交付时间时，必须及时通知采购方延迟原因和报告发放时间；确认需要重采血的样本，需第一时间通知采购方，重新检测的费用由投标方承担。

3.5 因故无法完成检测的样本，需第一时间通知采购方，双方协调取消检测服务。

3.6 售后查询及响应时间：投标方售后咨询组人员将提供查询服务，包括检测进度查询、检测结果查询、检测报告邮寄查询、保险进度查询等，及时处理和反馈客户问题。服务期内提供 7\*24 小时电话支持，电话工作时间实时响应，必要时工作人员1小时内到达现场处理。

说明：打“★”号条款为实质性条款，若有任何一条负偏离或不满足则导致投标无效；打“▲”号条款为重要技术参数，若有部分“▲”条款未响应或不满足，将导致其响应性评审加重扣分，但不作为无效投标条款。