# 成都市金牛区妇幼保健院

# 院内比选公告

一、项目名称：基因检测外包服务项目。

二、本项目在成都市金牛区妇幼保健院官网主页(http://www.cdjnbjy.com)上公开发布（提供免费下载），供符合条件的生产企业、经营企业以及潜在供应商前来参加。

三、期限：自发布之日起至2023年4月21日。请满足要求的服务商到我院2号楼501院务部提交资料。

四、项目需求（见附件1）。

五、提供真实齐全的资质证明文件一份（保证所提供的各种材料和证明材料的真实性，承担相应的法律责任，并请按照下面的顺序装订）：

1.封面（注明品目、公司名称、联系人、联系电话、加盖公司印章）。

2.营业执照。

3.经办人授权委托书（原件）。

4.报价一览表（格式见附件2）。

5.技术服务和支持方案

6.项目实施保障措施及服务质量承诺方案

7.售后服务方案

8.应急方案

9.检验实力

六、其他说明：

1.根据要求及自身实际用A4纸编制书，严格按上述第五条的装订顺序对所列包每样仪器设备分开编制，须标注页码，并密封。

2.提供的所有资料须加盖鲜章。

3.特别申明：现公示的项目需求因市场了解的局限性，无任何针对性，如有不全之处，敬请理解。对未公示的需求，请各潜在服务商自行提供。

地 址：成都市金牛区长月路12号
联系人：张老师
电 话：028-68938000

附件：1.项目需求

2.用户情况表

附件1

# 一、商务要求

1. **报价要求：**

投标人按照《四川省公立医疗机构基本医疗服务价格》（如该文件有更新，以新版为准），对本项目所有检验内容提供统一的投标折扣率。投标折扣率作为价格部分评分依据。

**2.报价方式：投标折扣率。**

**3.服务期限：签订合同之日起** 年。

**4.预算：**人民币￥ 万元，以实际检测量按投标单价报价进行结算。

**5.服务地点：**采购人指定的地点。

**6.付款和结算方式：**

6.1 按月结算，本月结算上月服务金额。

6.2 项目中标结算价=项目收费标准×对应中标折扣。

6.3 每月的结算金额=Σ（采购服务数量×对应项目的中标结算价）,中标人于每月10 日前提供上月检验送检数量结算明细清单给采购人, 采购人需在每月20日前对结算明细清单进行确认，审核无误后通知中标人开具发票，采购人收到发票后10个工作日内转账支付服务费用。

6.4 中标人每月10日前凭上月采购人送检的检验数目按照《四川省公立医疗机构基本医疗服务价格》以及采购人相关收费规定中确定的收费标准统计总额，根据双方达成的分配比例开具相应的对账单，采购人对对账单进行确认，中标人根据双方确认后的对账单金额开具结算发票。若任何一方在发票开具的叁个月内，对对账单中的项目、价格存在异议，均可提出，经双方确认通过后，根据“多退少补”的原则进行再结算。

6.5项目结算级别以实际发生为准。

# 二、项目技术要求

## （一）总体要求

1. 投标人所开展项目须充分满足采购人委托外送需求。
2. 投标人实验室符合国家卫健委《医疗机构临床实验室管理办法》等法律法规要求。
3. 投标人保证按国家检验规范进行操作，投标人的实验室必须是取得《医疗机构执业许可证》的专业检验中心。
4. 投标人实验室有参加国家卫生部以及省级临床检验中心组织的室间质评。
5. 投标人实验室须具有临床检验中心颁发PCR临床基因扩增检验实验室技术审核验收合格证书。
6. 投标人实验室需拥有专业的技术人员，具备相应资质，可提供专业的医学检验服务。
7. 投标人出具报告快速、准确，可充分满足临床需求。
8. 投标人拥有权威医学院校的技术支撑，具有与医学院校遗传代谢病实验室合作的文件证明，可提供专家咨询、后续的治疗方案指导与绿色通道转诊服务（提供文件证明），以及定期的专业培训与诊疗指导、学术课题科研合作等服务。
9. 投标人保证按国家相关检验规范进行操作，按照规范流程进行标本保存、运输与检测，及时出具检测结果报告并对来样检测结果负责。
10. 中标人安排专业工作人员到医院门诊与科室进行项目知识科普，以及负责项目相关问题的说明与解答、送检标本的收取与寄送、检测结果报告的发放等具体工作。中标人工作人员应提供相应的工作资料给医院备案。
11. 在服务采购期限内，若采购人增加本项目清单外的中标人有资格开展的检测项目时，中标人应尽量配合开展，经双方同意送检的检测项目，按本章第一项商务要求的第6条款执行。

## 服务内容要求

**①要求：供应商根据自身实际服务能力填写服务项目，我院将根据参与投标人的综合情况选出检测项目，最符合的一家或者多家。**

**②内容：**

1、新生儿遗传代谢病质谱检测：该项目是对传统新生儿筛查的延伸和补充，采用质谱技术对严重危害新生儿智力体格发育的常见遗传代谢疾病进行检测，可通过一滴血检测60种遗传代谢病，通过一滴尿检测161种遗传代谢病，以避免和减少遗传代谢病对患儿造成的危害。

2、常见遗传病基因筛查：采用高通量测序技术针对新生儿常见的 160种常见遗传病进行基因测序，筛选出可能致病变异（单碱基替换以及小片段插入缺失变异），并针对基因变异进行分析，从而获得检测个体所携带致病突变，实现从基因水平上进行病因分析，联合表型与生化结果进行全面诊断，以更好地指导干预与治疗。

3、NGS染色体异常检测：该项目是采用新一代的高通量测序技术（NGS）进行染色体异常检测，可全面检测受检者23对染色体异常情况，从而对流产、不良妊娠、不孕不育进行染色体遗传病因分析，也可以对发育迟缓、智力异常、表征异常的未成年个体和成人进行染色体原因查找，指导优生优育。

4、叶酸与维生素B12利用能力基因检测：该项目是采用基因芯片法测定人群中叶酸代谢相关基因位点（MTRR A66G、MTHFR C677T、MTHFR A1298C）与维生素B12需求相关基因位点（FUT2 G772A）的差异，了解个体的叶酸与维生素B12的利用能力，可以精准评估孕前及孕期叶酸和维生素B12的需求量，制定科学有效合理的个性化补充方案，以达到相关疾病的早期预防、早期诊断和早期治疗。

5、遗传性耳聋基因检测：该项目是采用基因芯片技术对受检者携带耳聋基因缺陷的情况进行检测分析，通过一滴血即可对6个常见耳聋基因包括（线粒体12SrRNA基因、GJB2基因、SLC26A4（PDS）基因、GJB3基因、MT-CO1基因、USH2A基因）24个突变位点进行全面检测，弥补了常规新生儿听力筛查易漏检的缺陷，早期发现迟发性耳聋和药物性耳聋易感人群，以达到早期干预和预防的目的。

6、新生儿及儿童安全用药基因检测：该项目是针对0-15岁的新生儿及儿童，通过现已成熟的DNA检测技术，检测孩子用药相关基因，评估孩子对药物的疗效和不良反应。

7、原发性免疫缺陷病是由基因突变引起的免疫细胞数量和（或）功能异常的一类致死性疾病，重症联合免疫缺陷病和X-连锁无丙种球蛋白血症是原发性免疫缺陷病中最严重、常见的类型。原发性免疫缺陷病筛查是采用实时荧光定量PCR技术辅助临床早期筛查发现重症联合免疫缺陷病和X-连锁无丙种球蛋白血症患儿，为患儿争取最佳治疗窗口期，提高后续诊治成功率和改善疾病预后，减少疾病对患儿造成的伤害。

8、黄疸常见遗传病基因检测是一项针对临床具有黄疸表型的新生儿的检测项目，该检测涵盖29种可导致病理性黄疸表型的遗传病，通过采集受检者的血液样本，并进行DNA提取，采用高通量测序技术，对常见的黄疸致病基因进行测序检测及分析，捕捉致病变异，辅助临床排查导致黄疸的常见遗传性疾病，明确病因，实现对新生儿黄疸快速、精准的干预。

9、早发性卵巢功能不全常见基因检测采用高通量测序技术，针对采集的标本（外周血），一次性全面检测与POI密切相关35个基因，以帮助临床进行POI病因学分析与诊断，为下一步诊疗提供科学依据。该项目依靠国内外50多个权威的开源数据库，具有一次采样即可检测POI相关常见35个基因、专业的报告解读与遗传咨询服务等优势。

10、女性生殖道感染常见病原体检测是指采用先进的医学分子生物学方法，针对采集的标本（拭子），一次性全面检测与女性生殖道感染（主要为阴道炎、宫颈炎、常见性传播疾病）密切相关21种常见病原体，以帮助临床进行生殖道感染性疾病病原体确认，为下一步诊疗提供科学依据。

11、Y染色体微缺失检测是采用先进的实时荧光定量PCR技术，选取欧洲男科学会和欧洲分子基因诊断质量联盟推荐的无精子症缺失基因（DAZ基因）上的6个经典序列表及位点（STS）：AZFa:sY84、sY86；AZFb:sY127、sY134；AZFc:sY254、sY255进行检测，从分子水平有效排查无精子症或少精子症患者的病因，为优生优育提供可靠的临床指导依据。

12、脊髓性肌萎缩症（spinal muscular atrophy，SMA）是儿童最常见的神经肌肉病，以脊髓前角α‑运动神经元退化变性导致的肌无力和肌萎缩为主要临床特征。患儿会逐渐丧失包含呼吸、吞咽的各种运动神经功能，但认知功能和感觉系统不受影响，最终多死于窒息或营养不良。95%的SMA患者是因为遗传了来自父母双方的7号外显子缺失的SMN1基因，脊髓性肌萎缩症（SMA）基因检测通过PCR-熔解曲线法，对样本中运动神经元存活基因SMN1基因第7外显子和第8外显子的拷贝数进行检测，可用于不同人群脊髓性肌萎缩症（SMA）的筛查及辅助诊断。

13、单基因遗传病携带者筛查：在妊娠前或妊娠早期通过高通量测序等方法，检测表型正常的夫妇是否携带有常染色体或X连锁隐性遗传病相关的基因突变，一次性筛查多种遗传病，从而对受检夫妇进行生育风险评估及指导生育决策，达到降低出生缺陷率的目的。

14、TORCH病原体核酸检测：通过荧光定量PCR法对弓形虫(TOX)、风疹病毒(RV)、巨细胞(CMV)、单纯疱疹I/II(HSVI/II)型5种病原体核酸进行检测，了解备孕期或孕早期妇女体内是否存在活动性感染的病原体，准确发现现症感染依据，评估孕期的风险，从而针对性制订相应的防治措施。同时也可用于诊断胎儿是否存在宫内感染以及产后感染监控，最终达到优生优育目的。

15、常见遗传病基因致病变异检测（基础版）通过对新生儿常见的遗传病的热点致病位点进行检测，从而判断受检者致病变异的携带情况，评估患病风险。如肝豆状核变性，可以在任何年龄起病，但多见于5~35岁，临床上易被误诊或漏诊。目前尚未纳入常规筛查体系，于新生儿期或儿童早期进行基因筛查有助于快速发现潜在“患者”，在症状前有效干预，避免疾病危害。

16、遗传代谢病基因变异检测通过高通量测序技术，针对新生儿血尿质谱检测异常或疑似遗传代谢病患儿，分析遗传代谢病相关的100多个常见致病基因。

17、宫颈细胞DNA倍体分析：宫颈细胞DNA定量分析技术主要通过对细胞核内DNA含量或倍体的测定来判断细胞的生理状态和病理改变，对宫颈细胞DNA自动检测是针对人体细胞DNA含量的检测，是直接指标。可以防止宫颈疾病的过诊断和过治疗，为临床提供明确的指标，可作为TCT的升级版本与HPV联合用于宫颈癌筛查。

18、染色体基因芯片分析CMA：检测常规染色体核型分析可检测出的唐氏综合征、18三体综合征、13三体综合征以及一些大的染色体缺失/重复外，还可以检测到常规核型分析不能检测出的染色体微缺失和/或微重复。对于不明原因的发育迟缓/智力障碍、自闭症以及先天性多发畸形的患者而言，CMA的诊断率（15%~20%）与常规染色体核型分析（3%）相比高出5倍左右，能大幅度提高检出率。CMA能为临床医生提供更为详细和明确的染色体诊断结果，帮助临床医生为患者提供更好的临床诊疗和临床护理。

19、矮小症基因检测：检测矮小症患儿的基因序列及相关基因点位，从基因层面上进行病因分析，联合症状、基因表型、生化结果进行全面诊断，以便采取合适的治疗和康复措施。

20、智力障碍基因检测：检测智力障碍患儿的基因序列及相关基因点位，从基因层面上进行病因分析，联合症状、基因表型、生化结果进行全面诊断，以便采取合适的治疗和康复措施。

21、孤独症基因检测：检测孤独症患儿的基因序列及相关基因点位，从基因层面上进行病因分析，联合症状、基因表型、生化结果进行全面诊断，以便采取合适的治疗和康复措施。

22、雷特（Rett）综合征基因检测：检测相关基因点位，从基因层面上进行病因分析，获得检测个体所携带致病突变，明确病因，以便采取合适的治疗和康复措施。

## （三）标本送检要求

中标人承担样本收取与寄送工作，有专门工作人员负责，上门服务时间为周一至周六 08:00-18:00 。

## （四）报告质量和时间要求

1. 有专业的遗传代谢病专家或临床医师对检测数据进行审核判读、对检测结果进行分析，以及给出专业的治疗指导意见或下一步的检查建议。

2.检测结果报告时间要求

2.1 新生儿遗传代谢病检测：正常情况下，不得超过7个工作日出具检测结果报告。

2.2 常见遗传病基因筛查（即常见遗传病基因致病变异检测）：正常情况下，不得超过14个工作日出具检测结果报告。

2.3 原发性免疫缺陷病筛查：正常情况下，不得超过10个工作日出具检测结果报告。

2.4 黄疸常见遗传病基因检测：正常情况下，不得超过14个工作日出具检测结果报告。

2.5 新生儿及儿童安全用药基因检测：正常情况下，不得超过10个工作日出具检测结果报告。

2.6 遗传性耳聋基因检测：正常情况下，不得超过10个工作日出具检测结果报告。

2.7 NGS染色体异常检测：正常情况下，不得超过10个工作日出具检测结果报告。

2.8 早发性卵巢功能不全常见基因检测：正常情况下，不得超过14个工作日出具检测结果报告。

2.9 女性生殖道感染常见病原体检测：正常情况下，不得超过7个工作日出具检测结果报告。

2.10 叶酸与维生素B12利用能力基因检测：正常情况下，不得超过10个工作日出具检测结果报告。

2.11 Y染色体微缺失检测：正常情况下，不得超过10个工作日出具检测结果报告。

2.12脊髓性肌萎缩症（SMA）基因检测：正常情况下，不得超过10个工作日出具检测结果报告。

2.13 TORCH病原体核酸检测：正常情况下，不得超过3个工作日出具检测结果报告。

2.14单基因遗传病携带者筛查（核心版）：正常情况下，不得超过21个工作日出具检测结果报告；单基因遗传病携带者筛查（扩展版）：正常情况下，不得超过25个工作日出具检测结果报告。

2.15 常见遗传病基因致病变异检测（基础版）：正常情况下，不得超过14个工作日出具检测结果报告。

2.16 遗传代谢病基因变异检测：正常情况下，不得超过14个工作日出具检测结果报告。

## （五）患者服务要求

给予电子版检测结果报告，受检者家属可通过公众号平台查询并下载电子版结果报告，或由工作人员发放纸质版结果报告给医院或受检者家属。

## （六）增值服务要求

★1.常见遗传病基因筛查（即常见遗传病基因致病变异检测）可提供遗传咨询与阳性随访服务：
1.1 所有结果均发送短信通知家属，针对需验证患儿，客服主动致电家属，告知进一步检测；
1.2 需验证患儿及高风险患儿，遗传咨询及随访团队2个工作日内主动拨打遗传咨询电话，进行报告解读和遗传咨询；
1.3 按疾病种类分不同频率随访，如对于早发疾病在出生后即进行较频繁的随访，频率根据情况调整，约1~3月一次；对于晚发疾病在患儿发病前进行半年或一年一次的定期随访，发病后根据情况可转为较频繁的随访，频率根据情况调整，约1~3月一次，若家属不主动退出，则持续随访。如：常染色体1A型耳聋遗传咨询及随访：1月龄、3月龄及三岁前每半年一次随访。三岁前共完成8次遗传咨询及随访。

2.对采购人在诊断、治疗等方面的疑问给予及时的应答，以及对采购人进行科研活动或论文发表提供支持与帮助。

# 三、项目违约责任

1. 若因中标人原因导致医疗事故的误差，由中标人承担相应的法律责任，并赔偿采购人的损失,采购人有权单方终止合同。

2. 中标人对采购人送检的合格样本结果负责，对于按照中标人要求取材的合格样本，若因中标人原因导致检测结果存在质量问题，由中标人承担相应责任。

3. 中标人应保证其用到本项目的专利、技术是其合格持有，且享有处分权，若因实施本项目的专利技术产生的侵权纠纷，采购人有权向中标人追究责任，并向中标人索赔因此受到的全部损失，并有权单方终止本项目合同。

 附件2

**用户情况表**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 用户名称 | 中标时间 | 联系人及联系方式 | 备注 |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |