技术参数响应评分表（共50分）

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 评分细则 | 分值 | 评分 | 说明 |
|  | 对于一些发病率较高常见遗传病进行特殊设计，如对于DMD基因的拷贝数变异（CNV）、CYP21A2基因的“真假基因融合”、地贫HBA1/2基因常见缺失等。 | 0.5 |  | 提供证明文件 |
|  | 捕获探针应该适配不同参考基因组版本（如GRCh38/Hg38、GRCh37）。 | 0.5 |  | 提供检测报告模板 |
|  | 多种探针：投标单位具有多种外显子捕获探针（自主研发探针、安捷伦、IDT等品牌），满足可选择两种及以上外显子捕获探针得0.5分。 | 0.5 |  | 提供证明文件 |
|  | 投标单位具备处理外周血、口腔拭子、组织、微量干血片、羊水、脐带血样本等特殊样本的实验能力。 | 0.5 |  | 需提供产品公开的宣传彩页等资料 |
|  | 要求测序质控需满足人全外显子测序临床项目开展相关要求，平均测序深度不低于100x；测序数据质量Q20>90%，Q30>85%；碱基类型分布均匀，无GC分离；平均覆盖度99%以上，4×覆盖度≥98%，20X覆盖度＞95% | 0.5 |  | 需提供证明材料 |
|  | 全外捕获探针需要同时覆盖线粒体全长基因组，不低于2000X，平均测序深度5000x，最低检出AF可达到1% | 0.5 |  | 需提供证明材料 |
| 7 | 使用标准品，SNP的检测Precision和Sensitivity均≥99%；Indel的检测Precision和Sensitivity均≥90% | 0.5 |  | 需提供证明材料 |
| 8 | 投标人确保使用的参考数据库至少半年更新一次。 | 0.5 |  | 需提供承诺函 |
| 9 | 投标单位具备生物信息分析及数据储存平台建设能力，可满足医院不同层级的需求，可提供平台建设一体化方案。 | 0.5 |  | 需提供产品公开的宣传彩页等资料 |
| 10 | 投标单位可提供具备国际水准的线上遗传病基因数据分析平台，包括变异位点检测系统和变异位点注释系统的生物分析平台，允许其对检测数据进行数据库比对注释分析、报告模版自定义等功能。 | 0.5 |  | 需提供相应系统的截图和产权证明文件 |
| 11 | 投标单位在家系分析过程中可进行亲缘关系分析、性别质控等；针对产前样本常规进行STR母源污染鉴定。 | 0.5 |  | 提供承诺函 |
| 12 | 分析系统可提供报告自动生成、报告模板定制化功能。 | 0.5 |  | 提供系统截图 |
| 13 | 全外显子检测阳性时，投标单位可提供免费一代验证（Sanger测序）检测服务。 | 0.5 |  | 提供承诺函 |
| 14 | 供应商应具备大数据云平台系统开发能力。云平台应该具备数据库管理能力，分析流程管理 (包含初筛、审核、验证、发布、完成) 且每个流程可以管控到人和具体时间。 | 0.5 |  | 需提供证明材料 |
| 15 | 投标人获得CAP认证，提供证书或相关证明材料并加盖公章，满足得1分，未按要求提供不得分。 | 1 |  | 提供证明文件 |
| 16 | 探针设计区域：OMIM具有明确分子机制的基因、ClinGen专家组评定的基因、调节元件明确致病区域、内含子明确致病区域、线粒体基因组37个基因，RefGene中RNA区域。 | 1 |  | 提供证明文件 |
| 17 | 捕获建库试剂盒获得国家发明专利证书。 | 1 |  | 提供证明文件 |
| 18 | 探针覆盖基因库：覆盖OMIM数据库基因≥99%，HGMD数据库位点≥98%，Clinvar数据库位点≥91%。  | 1 |  | 提供证明文件 |
| 19 | 需采用1样品1探针杂交体系，保证数据质量。 | 1 |  | 需提供产品公开的宣传彩页等资料 |
| 20 | 有效数据需覆盖CDS区以及临床参考数据库中有明确致病性的非编码区（内含子及UTR等区域）变异位点，分析变异类型包括SNV、Indel、外显子级别CNV、>100kb 大片段CNV、LOH（家系UPD）。 | 1 |  | 需提供证明材料 |
| 21 | 公司已完成10万例以上该项目的临床检测及数据分析。 | 1 |  | 需提供证明材料 |
| 22 | 数据分析系统可提供两套算法进行数据分析，以保证数据分析的准确性。 | 1 |  | 需提供系统模块截图证明材料 |
| 23 | 1. 使用的分析数据库是权威开源的数据库，包括人群数据库1000genomes、ESP6500、ExAC、gnomAD等；疾病数据库：OMIM、ClinVar、HGMD等；
2. 使用多种剪切预测软件，其中必须包括SpliceAI、dbscSNV、MaxEntScan等；
3. 错义突变危害预测软件：CADD、dann、SIFT、Polyphen2、MetaSVM、MetaLR、M-CAP、REVEL等。以上3项须同时满足得1分。
 | 1 |  | 需提供证明材料：提供的HGMD数据库专业版购买使用合同 |
| 24 | 投标单位具备中国人群基因组大数据库（收录正常人>90万，患者>4万）作为注释解读的支撑。 | 1 |  | 需提供证明材料 |
| 25 | 分析要求：采用表型驱动及基因型驱动两种模式同时进行。 | 1 |  | 提供相应系统的截图 |
| 26 | 数据分析系统需包括CNV分析结果 (含 3 个外显子以上的缺失/重复) 的检测结果展示，UPD分析模块展示。 | 1 |  | 提供系统截图 |
| 27 | 投标单位可提供两年内免费两次再分析、再解读服务 | 1 |  | 提供承诺函 |
| 28 | 投标人具有国家认证认可监督管理部门批准设立的认证机构颁发的质量体系认证证书、信息安全管理体系认证证书，（须提供证书或相关证明材料并加盖公章），每提供一项得1分，最高得2分，未按要求提供不得分。 | 2 |  | 提供证明文件 |
| 29 | 投标人近三年内获得遗传病高通量测序检测相关国家级室间质评合格证书，提供证书或相关证明材料并加盖公章每提供一项得1分，最高2分，未按要求提供不得分。 | 2 |  | 提供证明文件 |
| 30 | 全外显子组检测对血液样本，要求总量≤500ul；能够实现了痕量DNA检测；要求最低量为50ng。全部满足得2分，满足其中一条得1分。 | 2 |  | 提供证明文件 |
| 31 | 投标单位的遗传病基因分析系统和集成的软件具有软件著作及商标等知识产权证明；平台技术人员具备PMP项目管理专业资质认证。 | 2 |  | 提供证书材料 |
| 32 | 投标单位具有提供其它技术平台（MLPA\QPCR\动态突变）验证的能力 | 2 |  | 需提供证明材料 |
| 33 | 建立有效的试剂产品运输异常应急预案及沟通机制，包含对试剂产品在运输途中可能发生的加急、温度异常、运输工具故障、异常天气影响、突发事件做出快速反应，并采取有效措施，保证运输过程中的试剂产品质量与安全。针对上述情况制定详细服务方案：（1）方案合理、可行性高，得3分；（2）方案较合理，可行性一般，得2分；（3）方案一般，可行性一般，得1分；（4）方案差，可行性差或不提供方案，不得分。 | 3 |  |  |
| 34 | 捕获建库试剂盒能够覆盖人类已知的约25000个基因的；探针区段总长度≥60M。全部满足得3分；部分满足得1分；不满足不得分。 | 3 |  | 提供证明文件 |
| 35 | 优选采用PCR-free方法建库，保证数据均一性，满足得3分，其它建库方法得1分。 | 3 |  | 提供专利号和中国专利查询系统的截图 |
| 36 | 投标单位使用生信分析流程类似或优于GATK best practice，自有分析系统已取得国家资质审核优先采纳得3分，其它得1分。 | 3 |  | 需提供证明材料 |
| 37 | 自 2020 年 1 月 1 日至今（按合同签订时间计算），投标人每提供一个类似项目业绩得1分，最高得4分，须提供合同复印件并加盖公章。内容能体现合同名称、主要服务内容以及双方签字盖章页，未按上述要求提供合同复印件的则不得分。 | 4 |  | 提供证明文件 |
| 38 | 验收货物时投标单位能够提供实验试剂完整的生产批号、生产日期及质控记录文件的得2分；满足1周内发货试剂得2分；以上需提供承诺涵并加盖公章，不提供不得分。 | 4 |  | 提供承诺函 |
| 总分 |  | 50 |  |  |