**采购需求**

一、采购清单及技术参数

（一）采购清单

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 产品名称 | 数量 | 单位 | 包含内容 | 单价限价 | 备注 | 是否核心产品 |
| 1 | 全外显子测序检测试剂盒 | 6000 | 人份 | 外显子组杂交捕获试剂 | 930元/人份 |  |  |
| 2 | 外显子组文库构建试剂 |  |  |
| 3 | 测序反应通用试剂 | 需提供注册证 | 是 |
| 4 | 核酸提取试剂 | 需提供注册证 |  |

（二）技术参数

1.试剂满足临床全外显子组检测实验流程需要，包括：外显子组杂交捕获试剂、外显子组文库构建试剂、测序反应通用试剂，提供可满足处理外周血、组织、羊水等样本的核酸提取试剂。

2. 捕获建库试剂盒能够覆盖人类基因组≥20000个基因，捕获区域≥40M，需要包含致病基因的编码外显子、外显子与内含子临界区域，保证批次间捕获效率一致性。覆盖全部的OMIM、HGMD、ClinVar数据库报道过的基因，试剂盒对于特殊区域增加捕获密度及优化，对特殊基因进行检测及分析，包括但不限于SMA、HBA等假基因。

▲3. 可一次性检测外显子突变及外显子相邻20 bp的内含子区中的点突变、小的缺失插入突变（20bp以内）以及外显子水平的缺失重复变异。方法可提示与受检者表型相关的其它变异类型，包括大片段的基因组拷贝数变异、染色体非整倍体、三倍体致病变异；可以分析大片段的LOH，部分动态突变等。可以对数据库报告过的内含子区变异进行检测并分析。

4.试剂涵盖线粒体基因组，可覆盖对应基因上的致病位点，线粒体平均深度≥2000×。

5. 捕获建库试剂盒探针捕获效率≥65%。

6. 全外显子组测序数据质量Q20≥90%，Q30≥85%。

▲7. 全外显子测序目标区域覆盖度≥99%，20×覆盖度≥98%，30×覆盖度≥97%。

▲8. 使用该试剂盒的全外测序深度质控值≥180×，提供证明材料。

9.试剂盒配套分析软件进行全外数据分析≥10万例。

10.试剂盒配套数据分析软件应整合中国人群特异的变异频率数据库且样例数≥45万。

**二、设备租赁清单及技术参数**

（一）设备租赁清单

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 设备名称 | 单位 | 数量 | 最高限价 | 备注 |
| 1 | 测序仪 | 台 | 1 | 20000元（14项设备）总租金 | 需提供注册证 |
| 2 | 数据处理一体机 | 台 | 1 |  |
| 3 | PCR仪 | 台 | 2 | 需提供注册证 |
| 4 | 核酸浓度测定仪 | 台 | 2 |  |
| 5 | 数据分析工作站 | 台 | 3 |  |
| 6 | 条码机 | 台 | 1 |  |
| 7 | 片段测定仪 | 台 | 1 |  |
| 8 | 核酸提取仪 | 台 | 1 |  |
| 9 | 自动化建库仪 | 台 | 2 | 需提供注册证 |
| 10 | 混匀仪 | 台 | 3 |  |
| 11 | 八道枪 | 台 | 5 |  |
| 12 | 全套单道枪 | 台 | 5 |  |
| 13 | 掌上离心机 | 台 | 3 |  |
| 14 | 硬盘 | 台 | 10 |  |
| 租金总额限价2万，租金含设备租赁期间所有维修费、人工运输、搬运、税费、计量检定、校准、软件系统升级等费用。按照设备保养维护要求提供维保证明。 |

（二）技术参数

**1、测序仪**

1.1.在临床上用于对来源于人体样本的脱氧核糖核酸（DNA）和核糖核酸（RNA）进行基因序列检测，以注册证为准。

1.2.可开展包括但不限于病原微生物宏基因组检测、胎儿染色体异常无创产前基因检测、胚胎植入前染色体异常检测、单基因遗传病基因检测、肿瘤检测等临床应用；及开展包括但不限于全基因组测序、全外显子测序、转录组测序、宏基因组测序、单细胞测序等科研应用。

1.3.测序仪控制软件：具备中英文双语控制系统。

1.4.通量：单次运行可产出≥1000G碱基数量。

1.5.序列数目：单张芯片单次运行可产生≥1500M有效序列（Reads）数量，双芯片模式单次运行可产生≥3000M有效序列（Reads）数量。

1.6.光学系统：≥四通道光路识别。

1.7.序列读长至少支持SE50、SE100、SE400、PE100、PE150 5种。

1.8.单次可同时运行≥2张芯片。

1.9.单张芯片≥4个独立的流道（lane），可同时运行≥4种不同的检测样本（文库）。

1.10.自样品放入基因测序仪后采用线性扩增模式。

1.11.数据质量：使用标准文库，采用≤100bp测序读长时，数据质量可高于Q30碱基≥90%。

1.12.可提供高通量基因检测不同临床应用项目的配套数据分析软件≥7种。

1.13.可提供全外显子检测（WES）本地化检测，单次运行可检测≥32个样本，单个样本数据量≥15G。

1.14.提供能维持整套设备正常运行≥半小时的ups设备一套。

**2、数据处理一体机**

2.1.配置不低于：12核24线程CPU，32G内存，960G系统硬盘+3.84T数据硬盘，27英寸显示器；可扩容。

2.2.具备本地化分析原始下机数据（Fastq文件）并生成中间结果数据（VCF文件）的能力。

2.3.同时提供2套不同算法的数据分析软件，提供软件著作权登记等证明文件。

2.4.提供全外显子测序分析的管理软件，支持样品管理、实验管理、数据管理、信息分析、报告个体化订制；软件分析界面可显示样本的关键质控指标：包括但不限于有效数据量，GC含量等。

2.5.数据解读规则参考美国医学遗传学和基因组学学院（American College of Medical Genetics and Genomics，ACMG）相关指南；报告中致病位点给出明确的致病性评级证据项；报告主要针对目前明确与疾病相关或可能与疾病相关的突变。

2.6.分析软件应包含以下功能。

2.6.1.解析VCF（支持多类测序平台的VCF文件解析），能完成变异注释和过滤。

2.6.2.支持变异ACMG在线分析。

2.6.3.支持de novo、复合杂合、纯合等共分离等模式在线分析。

▲2.6.4.支持患者临床表型与≥六千多种遗传疾病表型自动在线匹配：具有本地化汉化HPO数据库信息，可自动匹配HPO表型词，系统自动完成表型打分和变异排序。

2.6.5.设超链接，可自动连接OMIM、ClinVar、gnomAD、PubVar、UCSC、NCBI、Google Scholar等数十个综合开源和本地数据库，可自动进行位点文献查询和注释。

2.7.按照ACMG框架解读，实时更新本地致病变异数据库权限；能够提供访问HGMD实时数据库。

2.8.数据分析质控流程包括常规质控、亲缘关系、性别质控等。

2.9.生信分析能力：投标人每年参与国家遗传病高通量测序检测生物信息学分析室间质量评价，并合格通过。

2.10.下机数据提供数据储存硬盘或者储存服务器，用于数据备份。

▲2.11.具备提供针对复杂检测结果的多技术平台家系溯源验证技术平台，如QF-PCR、Sanger测序等。

**3、PCR仪**

3.1.支持模块规格：0.2ml \*96。

3.2.有效孔位：96孔（单管，8联管，12联管，无裙板，半裙板)。

3.3.温度范围：0-105℃。

3.4.温度准确度：≤±0.1°C。

3.5.具有≥10列温度梯度功能，范围为30-99℃。

**4、核酸浓度测定仪**

4.1.DNA：检测范围为0.01 ng/μL至1,000 ng/μL，最低检测浓度为10 pg/μL。

4.2.RNA：检测范围为0.01 ng/μL至1,000 ng/μL，最低检测浓度为12.5 μg/mL。

4.3.蛋白质：检测范围为0.01μg/μL至1,000μg/μL，最低检测浓度为12.5μg/mL。

**5、数据分析工作站**

5.1.处理器:≥Intel i5 仅为对规格及性能的描述，并非对品牌或型号的设定。

5.2.内存容量: ≥16GB。

5.3.固态硬盘容量：≥1TB HDD。

**6、条码机**

可用于低温样本标签条码打印，并配备配套打印纸。

**7、片段测定仪**

7.1.抛弃式卡夹设计，每支卡夹可分析100-300个样品( DNA、RNA和Protein )。

7.2.最低样本需求：≤1μL。

7.3.分析时间：≤1 min/样本。

7.4.灵敏度：≤1pg/μL。

7.5.分辨率：1-4bp ( 500bp以内 )。

7.6.定量范围 ：DNA≤50ng/μL，RNA≤ 500ng/μL。

7.7.分离范围 : 15bp-50kb，可检测大于50kb片段，最大可达165kb。

7.8.可同时进行定性及定量分析。

**8、核酸提取仪**

8.1.样本通量:1-96。

8.2.工作体积:20μL-1000 μL。

8.3.磁珠回收率:≥98%。

8.4.温控范围:4℃-120℃。

8.5.污染控制:负压 HEPA 排气过滤模块，内置紫外消毒模块。

**9、自动化建库仪**

9.1.可实现样本核酸提取、PCR扩增、文库制备等全程自动化。

9.2.温度控制模块控制范围4-90℃，可用于试剂低温保存。

9.3.具备自动PCR仪功能，温度控制范围4-99℃。

9.4.配备紫外灯、层流罩。

9.5.移液范围涵盖1-200μL。

9.6.移液精确度:1μL:≤5%，200μL: ≤1%。

9.7.移液准确度:1μL:≤±10%，200 μL: ≤±1%。

**10、混匀仪**

10.1.转速300-2800 转/分。

10.2.工作方式:连续、点触、调速。

10.3震荡方式：旋回。

**11、八道枪**

精度可达到±0.3%至±1.0%，重复性可达到≤0.15%至≤0.5%。

**12、全套单道枪**

精度可达到±0.3%至±1.0%，重复性可达到≤0.15%至≤0.5%。

**13、掌上离心机**

13.1转速≥7000 转/分。

13.2.离心量: 1.5mL\*6，0.5mL\*6 。

**14、硬盘**

硬盘空间≥8T。