**全外显子组（WES）检测服务项目采购需求及技术参数**

**一、基本要求**

1.项目名称：全外显子组（WES）检测服务项目采购。

2.项目主要内容：

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 序号 | 内容 | 数量 | 服务期 |
| 1 | 全外显子组（WES）检测服务项目 | 1 | 合同签订日2年以内 |

3.项目采购方式：院内竞争性谈判。

二、**主要技术要求**

1. ▲检测内容：包含人类基因组20000+编码基因的全部外显子区域及外显子毗邻±25bp区域、线粒体全基因组。
2. 检测方法：靶向捕获技术+高通量测序
3. ▲质控标准：单个样本的测序数据量在12Gb以上，平均测序深度≥100X，捕获效率≥60%，靶标区域覆盖度≥99%，测序深度大于30X的区域≥90%，Q30碱基百分比≥90%。线粒体基因组平均深度≥10000X。
4. ▲数据分析内容：（1）单核苷酸变异SNVs；（2）小片段插入缺失InDels（≤50bp）；（3）通过二代测序数据运用数据算法能够精准分析100kb以上CNV，包括分析单个外显子、多个外显子、染色体层面的缺失和重复变异，能覆盖DMD、α-地中海贫血、SMA等遗传病的特殊类型变异；（4）可以实现低至1%的线粒体变异检测；（5）核心家系全外显子检测可分析UPD变异。
5. 5)数据分析与解读：位点致病性的解读需要参考ACMG发布的位点致病性解读指南。同时按照临床实验室改进修正案（CLIA）和美国病理学家学会（CAP）的要求进行可靠的验证，以保证灵敏度、特异性和准确度达到要求，从而确保检出、分析及报出结果的准确性。
6. 数据重分析：在全外显子组检测分析完成及交付遗传病基因检测报告后，可在2年内对原始数据进行2次免费数据分析服务。
7. 补充检测技术验证服务：对于检测范围内的SNV/Indel变异，免费进行金标准Sanger测序验证；对于一些特殊的基因（如假基因）检测，大片段CNV（<1Mb），有能力提供特异性长链PCR+巢式PCR+Sanger测序、CNV-seq等技术的验证服务；对于检出的内含子区域VUS剪切变异，有能力提供转录水平验证服务，提升位点致病性等级评价证据。
8. ★可根据临床需求，为进行WES的助孕女性提供基于WES的供精者数据匹配方案，并提供相应方案描述。
9. 至少完成100例基于WES的供精者基因检测，提供相应检测结果情况证明。
10. ★可针对助孕女性提供基于WES的“单基因遗传病携带者筛查”保险，并提供保险合作协议作为证明。
11. 本地化生信分析能力：具有提供配套的数据分析系统及数据库，搭建本地化数据分析平台的能力。
12. 合作文章发表：合作单位基于该技术发表的SCI文章≥5篇，并提供对应证明材料。
13. 遗传咨询能力：投标单位至少 5人拥有权威机构颁发的遗传咨询师相关证书（提供证明材料）。

（注：评标方法为综合评分法时带“▲”的参数需求为实质性要求，供应商必须响应并满足的参数需求，采购人、采购代理机构应当根据项目实际需求合理设定，并明确具体要求。带“★”号条款为允许负偏离的参数需求，若未响应或者不满足，将在综合评审中予以扣分处理。）