

技术商务评分明细（专家1）

项目名称：绍兴市妇幼保健院遗传病扩展性携带者筛查项目（SXJHCG-2024-N0254）

序号	评分类型	评分项目内容	分值范围	杭州博圣医学 检验实验室有 限公司	杭州金域医学 检验实验室有 限公司	武汉良培医学 检验实验室有 限公司	福州福瑞医学 检验实验室有 限公司
1	技术	具备优秀的单基因病科研服务能力，自2021年1月1日起至今参加省级或国家级相关遗传或出生缺陷防治方面的重点研发计划。自2021年1月1日起至今参加国家级重点研发计划者得5分，参加省级重点研发计划者得3分，需提供证明资料并加盖投标人公章，不提供证明材料者不得分。	0-5	5.0	0.0	0.0	3.0
2	技术	投标人具备丰富的单基因病扩展性携带者筛查（检测病种在100种以上）检测经验，提供项目开展时间、检测内容、检测量等证明材料。检测病种在100种以上，且近3个月内，平均每个月检测量大于5000例者得4分，2000-5000（不含）者得2分，1000-2000（不含）者得1分，1000（不含）以下者不得分。提供实验室内部临床样本数据真实截图信息并加盖投标人公章，不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0	0.0	2.0
3	技术	投标人自2021年1月1日起至今（以合同签订时间为准）参与同类项目服务经验。提供服务合同证明材料并加盖投标人公章，每个案例得1分，最高得2分，不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	2.0	0.0	2.0
4	技术	实验室具有完善的质量管理控制体系，对检测全过程进行质控。需要提供全流程质控体系的证明材料并加盖投标人公章，包含样本接收、湿实验、干实验、分析解读、报告制作各个环节等。由专家进行综合评审，0-3分，不包含或不提供证明材料者不得分。	0-3	2.5	1.0	2.0	2.0
5	技术	拥有遗传咨询团队，提供单病例遗传咨询协助、遗传咨询能力培训等提高临床咨询能力的服务。提供咨询团队人员资质材料，包括证书复印件和社保或聘用合同证明复印件等并加盖投标人公章，由专家进行综合评审，0-4分，不提供证明材料者不得分。	0-4	3.5	2.0	2.0	2.5
6	技术	基础版至少包含10种但不多于15种严重单基因遗传病，必须包含高发的单基因遗传病耳聋、地中海贫血、SMA及肝豆状核变性、甲基丙二酸血症 需提供检测疾病种类清单，符合10-15种得1分，不符合不得分；提供检测高发单基因遗传病的证明，包含1-2种疾病的得1分，包含3-4种的得2分，全部包含的得3分，不包含不得分。	0-4	4.0	0.0	2.0	3.0
7	技术	基础版采用NGS技术方法，平均测序深度不低于400X 需提供临床样本检测数据证明，平均测序深度不低于400×者得2分，不满足或不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	0.0	0.0	0.0
8	技术	基础版应尽可能包含以下重要疾病的检测变异类型：（1）耳聋，参考临床指南，除检测GJB2和SLC26A4基因外，还需能检测GJB3、MT-RNR1、MT-CO1和MT-TH基因；（2）叶酸，需能检测MTHFR、MTRR基因（3）甲基丙二酸血症，需至少包含MMACHC、MUT基因 需提供耳聋/叶酸/甲基丙二酸血症检测基因的证明材料，包含1-3个基因者得1分，包含4-6个基因者得2分，包含全部基因得4分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0	1.0	1.0
9	技术	拓展版疾病种类：检测超过200种单基因遗传病，其中必须包含地中海贫血、耳聋、DMD、SMA、PKU、血友病A型、脆性X综合征、常染色体隐性多囊肾8种常见的单基因病。需提供检测报告，展示检测疾病的清单，符合201-300种遗传病者得3分，超过300种遗传病者得4分。其中检测清单中包含的上述8种常见单基因病疾病者，得4分；少1种，扣1分，扣完为止。不提供证明材料者不得分。	0-8	8.0	0.0	1.0	0.0
10	技术	拓展版检测基因变异能力评估：检测平台必须能够检测单核苷酸变异、小插入缺失变异、常见的CNV变异、脆性X综合征的动态突变、血友病A型的常见倒位变异。提供血友病A型内含子倒位、脆性X综合征动态突变、常染色体隐性多囊肾、地中海贫血、SMA基因阳性报告，1份报告得0.5分，全部符合得3分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-3	3.0	0.0	0.0	1.0
11	技术	拓展版具备优秀的CNV检出能力 提供DMD的单个外显子缺失/重复的相关检测结果进行证明得2分，不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	0.0	0.0	0.0
12	技术	拓展版检测技术需包括高通量测序，至少能够检测单核苷酸变异、小插入缺失变异、常见的CNV变异，且探针覆盖HGMD及ClinVar中判断为致病的深度内含子变异。需提供检测技术证明材料，有高通量测序技术得2分，没有不得分；提供检测探针覆盖范围证明，探针覆盖HGMD及ClinVar中判断为致病的深度内含子变异者得2分；不满足或不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0	0.0	0.0

技术商务资信评分明细表

13	技术	拓展版高通量测序数据质控应达到平均测序深度不低于400×，目标区域覆盖度>99%，目标区域大于20X比例>99% 需提供高通量测序数据质量证明，平均测序深度大于400×者得1分，目标区域覆盖度>99%得1分，目标区域大于20X且比例>99%者得1分。本项满分3分，不满足或不提供证明材料者不得分。	0-3	3.0	0.0	0.0	1.0
14	技术	需提供线上信息化方案，协助建立项目开展的线上工具，实现线上开单、线上缴费、查询报告等功能，并可与医院系统对接及投标人实验室系统对接 需提供线上信息化方案，由专家进行综合评审，0-3分，不提供证明材料者不得分。	0-3	2.0	1.0	1.0	1.0
15	技术	提供专业分析软件，软件包含下列功能： （1）系统集成样本管理（包含临床信息、家系信息等），可进行夫妻家系关联。系统包含批次管理、数据质控、分析报告等模块； （2）系统支持可视化查看整批次特殊基因变异情况（如HBA1/HBA2、DMD等），并可查看数据质控和相关性结果； （3）系统内嵌点变异、小片段插入/缺失变异分析，并支持内置IGV可视化查看工具； （4）系统包含疾病库、表型库、位点库等； （5）系统支持基础的数据统计功能，如阳性携带率、高危率等； （6）支持对本项目所属样本及数据进行姓名、性别、样本类型及基因信息等检索。 需提供专业分析软件的介绍，应包含多个功能和模块，支持家系关联、样本管理、数据统计等功能，每包含1项得1分，满分6分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-6	6.0	0.0	0.0	6.0
16	技术	需提供出生缺陷防控的全方位检测服务，应包括多种技术方法及检测项目，未来可支持筛查后诊断、分娩后筛查、再妊娠指导等服务。检测技术/项目需包括高分辨核型（≥550条带）、核型分析C/Q/R带、CMA、FISH、定制BAC探针、QF-PCR、Gap-PCR、MLPA、MS-MLPA、STR验证、Sanger、WES、OGM。 需提供筛查-诊断体系服务方案，包含高分辨核型（≥550条带）、核型分析C/Q/R带、CMA、FISH、定制BAC探针、QF-PCR、Gap-PCR、MLPA、MS-MLPA、STR验证、Sanger、WES、OGM。提供齐全的检测项目报告，共计10分，少1项扣1分，扣完为止。不提供不得分。	0-10	10.0	0.0	3.0	5.0
17	技术	提供检测样本采集、包装、寄送的方法及要求说明；为递送样本提供免费的冷链物流服务，安排专人接收院方递送的样本，接收时对样本进行样本合格评估，及时反馈不合格样本情况。 需提供详尽的样本采集说明及冷链、物流服务方案，由专家进行综合评审，0-3分，不包含或不提供证明材料者不得分。	0-3	2.0	2.0	1.0	1.0
合计			0-70	67.0	8.0	13.0	30.5

专家（签名）：

技术商务评分明细（专家2）

项目名称：绍兴市妇幼保健院遗传病扩展性携带者筛查项目（SXJHCG-2024-N0254）

序号	评分类型	评分项目内容	分值范围	杭州博圣医学 检验实验室有 限公司	杭州金域医学 检验实验室有 限公司	武汉良培医学 检验实验室有 限公司	福州福瑞医学 检验实验室有 限公司
1	技术	具备优秀的单基因病科研服务能力，自2021年1月1日起至今参加省级或国家级相关遗传或出生缺陷防治方面的重点研发计划。自2021年1月1日起至今参加国家级重点研发计划者得5分，参加省级重点研发计划者得3分，需提供证明资料并加盖投标人公章，不提供证明材料者不得分。	0-5	5.0	0.0	0.0	3.0
2	技术	投标人具备丰富的单基因病扩展性携带者筛查（检测病种在100种以上）检测经验，提供项目开展时间、检测内容、检测量等证明材料。检测病种在100种以上，且近3个月内，平均每个月检测量大于5000例者得4分，2000-5000（不含）者得2分，1000-2000（不含）者得1分，1000（不含）以下者不得分。提供实验室内部临床样本数据真实截图信息并加盖投标人公章，不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0	0.0	2.0
3	技术	投标人自2021年1月1日起至今（以合同签订时间为准）参与同类项目服务经验。提供服务合同证明材料并加盖投标人公章，每个案例得1分，最高得2分，不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	2.0	0.0	2.0
4	技术	实验室具有完善的质量管理控制体系，对检测全过程进行质控。需要提供全流程质控体系的证明材料并加盖投标人公章，包含样本接收、湿实验、干实验、分析解读、报告制作各个环节等。由专家进行综合评审，0-3分，不包含或不提供证明材料者不得分。	0-3	2.5	2.0	2.0	2.0
5	技术	拥有遗传咨询团队，提供单病例遗传咨询协助、遗传咨询能力培训等提高临床咨询能力的服务。提供咨询团队人员资质材料，包括证书复印件和社保或聘用合同证明复印件等并加盖投标人公章，由专家进行综合评审，0-4分，不提供证明材料者不得分。	0-4	3.0	2.0	2.0	2.5
6	技术	基础版至少包含10种但不多于15种严重单基因遗传病，必须包含高发的单基因遗传病耳聋、地中海贫血、SMA及肝豆状核变性、甲基丙二酸血症 需提供检测疾病种类清单，符合10-15种得1分，不符合不得分；提供检测高发单基因遗传病的证明，包含1-2种疾病的得1分，包含3-4种的得2分，全部包含的得3分，不包含不得分。	0-4	4.0	0.0	2.0	3.0
7	技术	基础版采用NGS技术方法，平均测序深度不低于400X 需提供临床样本检测数据证明，平均测序深度不低于400×者得2分，不满足或不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	0.0	0.0	0.0
8	技术	基础版应尽可能包含以下重要疾病的检测变异类型：（1）耳聋，参考临床指南，除检测GJB2和SLC26A4基因外，还需能检测GJB3、MT-RNR1、MT-CO1和MT-TH基因；（2）叶酸，需能检测MTHFR、MTRR基因（3）甲基丙二酸血症，需至少包含MMACHC、MUT基因 需提供耳聋/叶酸/甲基丙二酸血症检测基因的证明材料，包含1-3个基因者得1分，包含4-6个基因者得2分，包含全部基因得4分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0	1.0	1.0
9	技术	拓展版疾病种类：检测超过200种单基因遗传病，其中必须包含地中海贫血、耳聋、DMD、SMA、PKU、血友病A型、脆性X综合征、常染色体隐性多囊肾8种常见的单基因病。需提供检测报告，展示检测疾病的清单，符合201-300种遗传病者得3分，超过300种遗传病者得4分。其中检测清单中包含的上述8种常见单基因病疾病者，得4分；少1种，扣1分，扣完为止。不提供证明材料者不得分。	0-8	8.0	0.0	1.0	0.0
10	技术	拓展版检测基因变异能力评估：检测平台必须能够检测单核苷酸变异、小插入缺失变异、常见的CNV变异、脆性X综合征的动态突变、血友病A型的常见倒位变异。提供血友病A型内含子倒位、脆性X综合征动态突变、常染色体隐性多囊肾、地中海贫血、SMA基因阳性报告，1份报告得0.5分，全部符合得3分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-3	3.0	0.0	0.0	1.0
11	技术	拓展版具备优秀的CNV检出能力 提供DMD的单个外显子缺失/重复的相关检测结果进行证明得2分，不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	0.0	0.0	0.0
12	技术	拓展版检测技术需包括高通量测序，至少能够检测单核苷酸变异、小插入缺失变异、常见的CNV变异，且探针覆盖HGMD及ClinVar中判断为致病的深度内含子变异。需提供检测技术证明材料，有高通量测序技术得2分，没有不得分；提供检测探针覆盖范围证明，探针覆盖HGMD及ClinVar中判断为致病的深度内含子变异者得2分；不满足或不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0	0.0	0.0

技术商务资信评分明细表

13	技术	拓展版高通量测序数据质控应达到平均测序深度不低于400×，目标区域覆盖度>99%，目标区域大于20X比例>99% 需提供高通量测序数据质量证明，平均测序深度大于400×者得1分，目标区域覆盖度>99%得1分，目标区域大于20X且比例>99%者得1分。本项满分3分，不满足或不提供证明材料者不得分。	0-3	3.0	0.0	0.0	1.0
14	技术	需提供线上信息化方案，协助建立项目开展的线上工具，实现线上开单、线上缴费、查询报告等功能，并可与医院系统对接及投标人实验室系统对接 需提供线上信息化方案，由专家进行综合评审，0-3分，不提供证明材料者不得分。	0-3	2.5	1.0	1.0	2.0
15	技术	提供专业分析软件，软件包含下列功能： （1）系统集成样本管理（包含临床信息、家系信息等），可进行夫妻家系关联。系统包含批次管理、数据质控、分析报告等模块； （2）系统支持可视化查看整批次特殊基因变异情况（如HBA1/HBA2、DMD等），并可查看数据质控和相关性结果； （3）系统内嵌点变异、小片段插入/缺失变异分析，并支持内置IGV可视化查看工具； （4）系统包含疾病库、表型库、位点库等； （5）系统支持基础的数据统计功能，如阳性携带率、高危率等； （6）支持对本项目所属样本及数据进行姓名、性别、样本类型及基因信息等检索。 需提供专业分析软件的介绍，应包含多个功能和模块，支持家系关联、样本管理、数据统计等功能，每包含1项得1分，满分6分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-6	6.0	0.0	0.0	6.0
16	技术	需提供出生缺陷防控的全方位检测服务，应包括多种技术方法及检测项目，未来可支持筛查后诊断、分娩后筛查、再妊娠指导等服务。检测技术/项目需包括高分辨核型（≥550条带）、核型分析C/Q/R带、CMA、FISH、定制BAC探针、QF-PCR、Gap-PCR、MLPA、MS-MLPA、STR验证、Sanger、WES、OGM。 需提供筛查-诊断体系服务方案，包含高分辨核型（≥550条带）、核型分析C/Q/R带、CMA、FISH、定制BAC探针、QF-PCR、Gap-PCR、MLPA、MS-MLPA、STR验证、Sanger、WES、OGM。提供齐全的检测项目报告，共计10分，少1项扣1分，扣完为止。不提供不得分。	0-10	10.0	0.0	3.0	5.0
17	技术	提供检测样本采集、包装、寄送的方法及要求说明；为递送样本提供免费的冷链物流服务，安排专人接收院方递送的样本，接收时对样本进行样本合格评估，及时反馈不合格样本情况。 需提供详尽的样本采集说明及冷链、物流服务方案，由专家进行综合评审，0-3分，不包含或不提供证明材料者不得分。	0-3	2.8	2.0	2.0	2.5
合计			0-70	67.8	9.0	14.0	33.0

专家（签名）：

技术商务评分明细（专家3）

项目名称：绍兴市妇幼保健院遗传病扩展性携带者筛查项目（SXJHCG-2024-N0254）

序号	评分类型	评分项目内容	分值范围	杭州博圣医学 检验实验室有 限公司	杭州金域医学 检验实验室有 限公司	武汉良培医学 检验实验室有 限公司	福州福瑞医学 检验实验室有 限公司
1	技术	具备优秀的单基因病科研服务能力，自2021年1月1日起至今参加省级或国家级相关遗传或出生缺陷防治方面的重点研发计划。自2021年1月1日起至今参加国家级重点研发计划者得5分，参加省级重点研发计划者得3分，需提供证明资料并加盖投标人公章，不提供证明材料者不得分。	0-5	5.0	0.0	0.0	3.0
2	技术	投标人具备丰富的单基因病扩展性携带者筛查（检测病种在100种以上）检测经验，提供项目开展时间、检测内容、检测量等证明材料。检测病种在100种以上，且近3个月内，平均每个月检测量大于5000例者得4分，2000-5000（不含）者得2分，1000-2000（不含）者得1分，1000（不含）以下者不得分。提供实验室内部临床样本数据真实截图信息并加盖投标人公章，不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0	0.0	2.0
3	技术	投标人自2021年1月1日起至今（以合同签订时间为准）参与同类项目服务经验。提供服务合同证明材料并加盖投标人公章，每个案例得1分，最高得2分，不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	2.0	0.0	2.0
4	技术	实验室具有完善的质量管理控制体系，对检测全过程进行质控。需要提供全流程质控体系的证明材料并加盖投标人公章，包含样本接收、湿实验、干实验、分析解读、报告制作各个环节等。由专家进行综合评审，0-3分，不包含或不提供证明材料者不得分。	0-3	2.0	1.5	1.5	1.5
5	技术	拥有遗传咨询团队，提供单病例遗传咨询协助、遗传咨询能力培训等提高临床咨询能力的服务。提供咨询团队人员资质材料，包括证书复印件和社保或聘用合同证明复印件等并加盖投标人公章，由专家进行综合评审，0-4分，不提供证明材料者不得分。	0-4	3.0	2.5	2.5	2.0
6	技术	基础版至少包含10种但不多于15种严重单基因遗传病，必须包含高发的单基因遗传病耳聋、地中海贫血、SMA及肝豆状核变性、甲基丙二酸血症 需提供检测疾病种类清单，符合10-15种得1分，不符合不得分；提供检测高发单基因遗传病的证明，包含1-2种疾病的得1分，包含3-4种的得2分，全部包含的得3分，不包含不得分。	0-4	4.0	0.0	2.0	3.0
7	技术	基础版采用NGS技术方法，平均测序深度不低于400X 需提供临床样本检测数据证明，平均测序深度不低于400×者得2分，不满足或不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	0.0	0.0	0.0
8	技术	基础版应尽可能包含以下重要疾病的检测变异类型：（1）耳聋，参考临床指南，除检测GJB2和SLC26A4基因外，还需能检测GJB3、MT-RNR1、MT-CO1和MT-TH基因；（2）叶酸，需能检测MTHFR、MTRR基因（3）甲基丙二酸血症，需至少包含MMACHC、MUT基因 需提供耳聋/叶酸/甲基丙二酸血症检测基因的证明材料，包含1-3个基因者得1分，包含4-6个基因者得2分，包含全部基因得4分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0	1.0	1.0
9	技术	拓展版疾病种类：检测超过200种单基因遗传病，其中必须包含地中海贫血、耳聋、DMD、SMA、PKU、血友病A型、脆性X综合征、常染色体隐性多囊肾8种常见的单基因病。需提供检测报告，展示检测疾病的清单，符合201-300种遗传病者得3分，超过300种遗传病者得4分。其中检测清单中包含的上述8种常见单基因病疾病者，得4分；少1种，扣1分，扣完为止。不提供证明材料者不得分。	0-8	8.0	0.0	1.0	0.0
10	技术	拓展版检测基因变异能力评估：检测平台必须能够检测单核苷酸变异、小插入缺失变异、常见的CNV变异、脆性X综合征的动态突变、血友病A型的常见倒位变异。提供血友病A型内含子倒位、脆性X综合征动态突变、常染色体隐性多囊肾、地中海贫血、SMA基因阳性报告，1份报告得0.5分，全部符合得3分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-3	3.0	0.0	0.0	1.0
11	技术	拓展版具备优秀的CNV检出能力 提供DMD的单个外显子缺失/重复的相关检测结果进行证明得2分，不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	0.0	0.0	0.0
12	技术	拓展版检测技术需包括高通量测序，至少能够检测单核苷酸变异、小插入缺失变异、常见的CNV变异，且探针覆盖HGMD及ClinVar中判断为致病的深度内含子变异。需提供检测技术证明材料，有高通量测序技术得2分，没有不得分；提供检测探针覆盖范围证明，探针覆盖HGMD及ClinVar中判断为致病的深度内含子变异者得2分；不满足或不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0	0.0	0.0

技术商务资信评分明细表

13	技术	拓展版高通量测序数据质控应达到平均测序深度不低于400×，目标区域覆盖度>99%，目标区域大于20X比例>99% 需提供高通量测序数据质量证明，平均测序深度大于400×者得1分，目标区域覆盖度>99%得1分，目标区域大于20X且比例>99%者得1分。本项满分3分，不满足或不提供证明材料者不得分。	0-3	3.0	0.0	0.0	1.0
14	技术	需提供线上信息化方案，协助建立项目开展的线上工具，实现线上开单、线上缴费、查询报告等功能，并可与医院系统对接及投标人实验室系统对接 需提供线上信息化方案，由专家进行综合评审，0-3分，不提供证明材料者不得分。	0-3	3.0	2.0	2.0	2.0
15	技术	提供专业分析软件，软件包含下列功能： （1）系统集成样本管理（包含临床信息、家系信息等），可进行夫妻家系关联。系统包含批次管理、数据质控、分析报告等模块； （2）系统支持可视化查看整批次特殊基因变异情况（如HBA1/HBA2、DMD等），并可查看数据质控和相关性结果； （3）系统内嵌点变异、小片段插入/缺失变异分析，并支持内置IGV可视化查看工具； （4）系统包含疾病库、表型库、位点库等； （5）系统支持基础的数据统计功能，如阳性携带率、高危率等； （6）支持对本项目所属样本及数据进行姓名、性别、样本类型及基因信息等检索。 需提供专业分析软件的介绍，应包含多个功能和模块，支持家系关联、样本管理、数据统计等功能，每包含1项得1分，满分6分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-6	6.0	0.0	0.0	6.0
16	技术	需提供出生缺陷防控的全方位检测服务，应包括多种技术方法及检测项目，未来可支持筛查后诊断、分娩后筛查、再妊娠指导等服务。检测技术/项目需包括高分辨核型（≥550条带）、核型分析C/Q/R带、CMA、FISH、定制BAC探针、QF-PCR、Gap-PCR、MLPA、MS-MLPA、STR验证、Sanger、WES、OGM。 需提供筛查-诊断体系服务方案，包含高分辨核型（≥550条带）、核型分析C/Q/R带、CMA、FISH、定制BAC探针、QF-PCR、Gap-PCR、MLPA、MS-MLPA、STR验证、Sanger、WES、OGM。提供齐全的检测项目报告，共计10分，少1项扣1分，扣完为止。不提供不得分。	0-10	10.0	0.0	3.0	5.0
17	技术	提供检测样本采集、包装、寄送的方法及要求说明；为递送样本提供免费的冷链物流服务，安排专人接收院方递送的样本，接收时对样本进行样本合格评估，及时反馈不合格样本情况。 需提供详尽的样本采集说明及冷链、物流服务方案，由专家进行综合评审，0-3分，不包含或不提供证明材料者不得分。	0-3	2.0	1.5	1.5	1.0
合计			0-70	67.0	9.5	14.5	30.5

专家（签名）：

技术商务评分明细（专家4）

项目名称：绍兴市妇幼保健院遗传病扩展性携带者筛查项目（SXJHCG-2024-N0254）

序号	评分类型	评分项目内容	分值范围	杭州博圣医学 检验实验室有 限公司	杭州金域医学 检验实验室有 限公司	武汉良培医学 检验实验室有 限公司	福州福瑞医学 检验实验室有 限公司
1	技术	具备优秀的单基因病科研服务能力，自2021年1月1日起至今参加省级或国家级相关遗传或出生缺陷防治方面的重点研发计划。自2021年1月1日起至今参加国家级重点研发计划者得5分，参加省级重点研发计划者得3分，需提供证明资料并加盖投标人公章，不提供证明材料者不得分。	0-5	5.0	0.0 无相关证明材料	0.0 无相关材料	3.0
2	技术	投标人具备丰富的单基因病扩展性携带者筛查（检测病种在100种以上）检测经验，提供项目开展时间、检测内容、检测量等证明材料。检测病种在100种以上，且近3个月内，平均每个月检测量大于5000例者得4分，2000-5000（不含）者得2分，1000-2000（不含）者得1分，1000（不含）以下者不得分。提供实验室内部临床样本数据真实截图信息并加盖投标人公章，不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0 无相关材料	0.0 材料不全	2.0
3	技术	投标人自2021年1月1日起至今（以合同签订时间为准）参与同类项目服务经验。提供服务合同证明材料并加盖投标人公章，每个案例得1分，最高得2分，不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	2.0	0.0 无相关材料	2.0
4	技术	实验室具有完善的质量管理控制体系，对检测全过程进行质控。需要提供全流程质控体系的证明材料并加盖投标人公章，包含样本接收、湿实验、干实验、分析解读、报告制作各个环节等。由专家进行综合评审，0-3分，不包含或不提供证明材料者不得分。	0-3	2.5	2.0	2.0	2.1
5	技术	拥有遗传咨询团队，提供单病例遗传咨询协助、遗传咨询能力培训等提高临床咨询能力的服务。提供咨询团队人员资质材料，包括证书复印件和社保或聘用合同证明复印件等并加盖投标人公章，由专家进行综合评审，0-4分，不提供证明材料者不得分。	0-4	3.5	2.8	2.8	3.0
6	技术	基础版至少包含10种但不多于15种严重单基因遗传病，必须包含高发的单基因遗传病耳聋、地中海贫血、SMA及肝豆状核变性、甲基丙二酸血症 需提供检测疾病种类清单，符合10-15种得1分，不符合不得分；提供检测高发单基因遗传病的证明，包含1-2种疾病的得1分，包含3-4种的得2分，全部包含的得3分，不包含不得分。	0-4	4.0	0.0 无相关材料	2.0	3.0
7	技术	基础版采用NGS技术方法，平均测序深度不低于400X 需提供临床样本检测数据证明，平均测序深度不低于400×者得2分，不满足或不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	0.0 无相关材料	0.0 无相关材料	0.0
8	技术	基础版应尽可能包含以下重要疾病的检测变异类型：（1）耳聋，参考临床指南，除检测GJB2和SLC26A4基因外，还需能检测GJB3、MT-RNR1、MT-CO1和MT-TH基因；（2）叶酸，需能检测MTHFR、MTRR基因（3）甲基丙二酸血症，需至少包含MMACHC、MUT基因 需提供耳聋/叶酸/甲基丙二酸血症检测基因的证明材料，包含1-3个基因者得1分，包含4-6个基因者得2分，包含全部基因得4分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0 无相关材料	1.0	1.0
9	技术	拓展版疾病种类：检测超过200种单基因遗传病，其中必须包含地中海贫血、耳聋、DMD、SMA、PKU、血友病A型、脆性X综合征、常染色体隐性多囊肾8种常见的单基因病。需提供检测报告，展示检测疾病的清单，符合201-300种遗传病者得3分，超过300种遗传病者得4分。其中检测清单中包含的上述8种常见单基因病疾病者，得4分；少1种，扣1分，扣完为止。不提供证明材料者不得分。	0-8	8.0	0.0 无相关材料	1.0	0.0
10	技术	拓展版检测基因变异能力评估：检测平台必须能够检测单核苷酸变异、小插入缺失变异、常见的CNV变异、脆性X综合征的动态突变、血友病A型的常见倒位变异。提供血友病A型内含子倒位、脆性X综合征动态突变、常染色体隐性多囊肾、地中海贫血、SMA基因阳性报告，1份报告得0.5分，全部符合得3分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-3	3.0	0.0 无相关材料	0.0 无相关材料	1.0
11	技术	拓展版具备优秀的CNV检出能力 提供DMD的单个外显子缺失/重复的相关检测结果进行证明得2分，不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	0.0 无相关材料	0.0 无相关材料	0.0
12	技术	拓展版检测技术需包括高通量测序，至少能够检测单核苷酸变异、小插入缺失变异、常见的CNV变异，且探针覆盖HGMD及ClinVar中判断为致病的深度内含子变异。需提供检测技术证明材料，有高通量测序技术得2分，没有不得分；提供检测探针覆盖范围证明，探针覆盖HGMD及ClinVar中判断为致病的深度内含子变异者得2分；不满足或不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0 无相关材料	0.0 无相关材料	0.0

技术商务资信评分明细表

13	技术	拓展版高通量测序数据质控应达到平均测序深度不低于400×，目标区域覆盖度>99%，目标区域大于20X比例>99% 需提供高通量测序数据质量证明，平均测序深度大于400×者得1分，目标区域覆盖度>99%得1分，目标区域大于20X且比例>99%者得1分。本项满分3分，不满足或不提供证明材料者不得分。	0-3	3.0	0.0 无相关材料	0.0 无相关材料	1.0
14	技术	需提供线上信息化方案，协助建立项目开展的线上工具，实现线上开单、线上缴费、查询报告等功能，并可与医院系统对接及投标人实验室系统对接 需提供线上信息化方案，由专家进行综合评审，0-3分，不提供证明材料者不得分。	0-3	2.5	2.0	2.0	2.1
15	技术	提供专业分析软件，软件包含下列功能： （1）系统集成样本管理（包含临床信息、家系信息等），可进行夫妻家系关联。系统包含批次管理、数据质控、分析报告等模块； （2）系统支持可视化查看整批次特殊基因变异情况（如HBA1/HBA2、DMD等），并可查看数据质控和相关性结果； （3）系统内嵌点变异、小片段插入/缺失变异分析，并支持内置IGV可视化查看工具； （4）系统包含疾病库、表型库、位点库等； （5）系统支持基础的数据统计功能，如阳性携带率、高危率等； （6）支持对本项目所属样本及数据进行姓名、性别、样本类型及基因信息等检索。 需提供专业分析软件的介绍，应包含多个功能和模块，支持家系关联、样本管理、数据统计等功能，每包含1项得1分，满分6分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-6	6.0	0.0 无相关材料	0.0	6.0
16	技术	需提供出生缺陷防控的全方位检测服务，应包括多种技术方法及检测项目，未来可支持筛查后诊断、分娩后筛查、再妊娠指导等服务。检测技术/项目需包括高分辨核型（≥550条带）、核型分析C/Q/R带、CMA、FISH、定制BAC探针、QF-PCR、Gap-PCR、MLPA、MS-MLPA、STR验证、Sanger、WES、OGM。 需提供筛查-诊断体系服务方案，包含高分辨核型（≥550条带）、核型分析C/Q/R带、CMA、FISH、定制BAC探针、QF-PCR、Gap-PCR、MLPA、MS-MLPA、STR验证、Sanger、WES、OGM。提供齐全的检测项目报告，共计10分，少1项扣1分，扣完为止。不提供不得分。	0-10	10.0	0.0 无相关材料	3.0	5.0
17	技术	提供检测样本采集、包装、寄送的方法及要求说明；为递送样本提供免费的冷链物流服务，安排专人接收院方递送的样本，接收时对样本进行样本合格评估，及时反馈不合格样本情况。 需提供详尽的样本采集说明及冷链、物流服务方案，由专家进行综合评审，0-3分，不包含或不提供证明材料者不得分。	0-3	2.5	1.8	1.8	2.1
合计			0-70	68.0	10.6	15.6	33.3

专家（签名）：

技术商务评分明细（专家5）

项目名称：绍兴市妇幼保健院遗传病扩展性携带者筛查项目（SXJHCG-2024-N0254）

序号	评分类型	评分项目内容	分值范围	杭州博圣医学 检验实验室有 限公司	杭州金域医学 检验实验室有 限公司	武汉良培医学 检验实验室有 限公司	福州福瑞医学 检验实验室有 限公司
1	技术	具备优秀的单基因病科研服务能力，自2021年1月1日起至今参加省级或国家级相关遗传或出生缺陷防治方面的重点研发计划。自2021年1月1日起至今参加国家级重点研发计划者得5分，参加省级重点研发计划者得3分，需提供证明资料并加盖投标人公章，不提供证明材料者不得分。	0-5	5.0	0.0	0.0	3.0
2	技术	投标人具备丰富的单基因病扩展性携带者筛查（检测病种在100种以上）检测经验，提供项目开展时间、检测内容、检测量等证明材料。检测病种在100种以上，且近3个月内，平均每个月检测量大于5000例者得4分，2000-5000（不含）者得2分，1000-2000（不含）者得1分，1000（不含）以下者不得分。提供实验室内部临床样本数据真实截图信息并加盖投标人公章，不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0	0.0	2.0
3	技术	投标人自2021年1月1日起至今（以合同签订时间为准）参与同类项目服务经验。提供服务合同证明材料并加盖投标人公章，每个案例得1分，最高得2分，不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	2.0	0.0	2.0
4	技术	实验室具有完善的质量管理控制体系，对检测全过程进行质控。需要提供全流程质控体系的证明材料并加盖投标人公章，包含样本接收、湿实验、干实验、分析解读、报告制作各个环节等。由专家进行综合评审，0-3分，不包含或不提供证明材料者不得分。	0-3	2.0	2.0	2.0	2.0
5	技术	拥有遗传咨询团队，提供单病例遗传咨询协助、遗传咨询能力培训等提高临床咨询能力的服务。提供咨询团队人员资质材料，包括证书复印件和社保或聘用合同证明复印件等并加盖投标人公章，由专家进行综合评审，0-4分，不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	2.0	2.0	2.0
6	技术	基础版至少包含10种但不多于15种严重单基因遗传病，必须包含高发的单基因遗传病耳聋、地中海贫血、SMA及肝豆状核变性、甲基丙二酸血症 需提供检测疾病种类清单，符合10-15种得1分，不符合不得分；提供检测高发单基因遗传病的证明，包含1-2种疾病的得1分，包含3-4种的得2分，全部包含的得3分，不包含不得分。	0-4	4.0	0.0	2.0	3.0
7	技术	基础版采用NGS技术方法，平均测序深度不低于400X 需提供临床样本检测数据证明，平均测序深度不低于400×者得2分，不满足或不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	0.0	0.0	0.0
8	技术	基础版应尽可能包含以下重要疾病的检测变异类型：（1）耳聋，参考临床指南，除检测GJB2和SLC26A4基因外，还需能检测GJB3、MT-RNR1、MT-CO1和MT-TH基因；（2）叶酸，需能检测MTHFR、MTRR基因（3）甲基丙二酸血症，需至少包含MMACHC、MUT基因 需提供耳聋/叶酸/甲基丙二酸血症检测基因的证明材料，包含1-3个基因者得1分，包含4-6个基因者得2分，包含全部基因得4分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0	1.0	1.0
9	技术	拓展版疾病种类：检测超过200种单基因遗传病，其中必须包含地中海贫血、耳聋、DMD、SMA、PKU、血友病A型、脆性X综合征、常染色体隐性多囊肾8种常见的单基因病。需提供检测报告，展示检测疾病的清单，符合201-300种遗传病者得3分，超过300种遗传病者得4分。其中检测清单中包含的上述8种常见单基因病疾病者，得4分；少1种，扣1分，扣完为止。不提供证明材料者不得分。	0-8	8.0	0.0	1.0	0.0
10	技术	拓展版检测基因变异能力评估：检测平台必须能够检测单核苷酸变异、小插入缺失变异、常见的CNV变异、脆性X综合征的动态突变、血友病A型的常见倒位变异。提供血友病A型内含子倒位、脆性X综合征动态突变、常染色体隐性多囊肾、地中海贫血、SMA基因阳性报告，1份报告得0.5分，全部符合得3分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-3	3.0	0.0	0.0	1.0
11	技术	拓展版具备优秀的CNV检出能力 提供DMD的单个外显子缺失/重复的相关检测结果进行证明得2分，不提供证明材料者不得分。	0-2	2.0	0.0	0.0	0.0
12	技术	拓展版检测技术需包括高通量测序，至少能够检测单核苷酸变异、小插入缺失变异、常见的CNV变异，且探针覆盖HGMD及ClinVar中判断为致病的深度内含子变异。需提供检测技术证明材料，有高通量测序技术得2分，没有不得分；提供检测探针覆盖范围证明，探针覆盖HGMD及ClinVar中判断为致病的深度内含子变异者得2分；不满足或不提供证明材料者不得分。	0-4	4.0	0.0	0.0	0.0

技术商务资信评分明细表

13	技术	拓展版高通量测序数据质控应达到平均测序深度不低于400×，目标区域覆盖度>99%，目标区域大于20X比例>99% 需提供高通量测序数据质量证明，平均测序深度大于400×者得1分，目标区域覆盖度>99%得1分，目标区域大于20X且比例>99%者得1分。本项满分3分，不满足或不提供证明材料者不得分。	0-3	3.0	0.0	0.0	1.0
14	技术	需提供线上信息化方案，协助建立项目开展的线上工具，实现线上开单、线上缴费、查询报告等功能，并可与医院系统对接及投标人实验室系统对接 需提供线上信息化方案，由专家进行综合评审，0-3分，不提供证明材料者不得分。	0-3	2.0	1.0	1.0	1.0
15	技术	提供专业分析软件，软件包含下列功能： （1）系统集成样本管理（包含临床信息、家系信息等），可进行夫妻家系关联。系统包含批次管理、数据质控、分析报告等模块； （2）系统支持可视化查看整批次特殊基因变异情况（如HBA1/HBA2、DMD等），并可查看数据质控和相关性结果； （3）系统内嵌点变异、小片段插入/缺失变异分析，并支持内置IGV可视化查看工具； （4）系统包含疾病库、表型库、位点库等； （5）系统支持基础的数据统计功能，如阳性携带率、高危率等； （6）支持对本项目所属样本及数据进行姓名、性别、样本类型及基因信息等检索。 需提供专业分析软件的介绍，应包含多个功能和模块，支持家系关联、样本管理、数据统计等功能，每包含1项得1分，满分6分，不符合或不提供证明材料者不得分。	0-6	6.0	0.0	0.0	6.0
16	技术	需提供出生缺陷防控的全方位检测服务，应包括多种技术方法及检测项目，未来可支持筛查后诊断、分娩后筛查、再妊娠指导等服务。检测技术/项目需包括高分辨核型（≥550条带）、核型分析C/Q/R带、CMA、FISH、定制BAC探针、QF-PCR、Gap-PCR、MLPA、MS-MLPA、STR验证、Sanger、WES、OGM。 需提供筛查-诊断体系服务方案，包含高分辨核型（≥550条带）、核型分析C/Q/R带、CMA、FISH、定制BAC探针、QF-PCR、Gap-PCR、MLPA、MS-MLPA、STR验证、Sanger、WES、OGM。提供齐全的检测项目报告，共计10分，少1项扣1分，扣完为止。不提供不得分。	0-10	10.0	0.0	3.0	5.0
17	技术	提供检测样本采集、包装、寄送的方法及要求说明；为递送样本提供免费的冷链物流服务，安排专人接收院方递送的样本，接收时对样本进行样本合格评估，及时反馈不合格样本情况。 需提供详尽的样本采集说明及冷链、物流服务方案，由专家进行综合评审，0-3分，不包含或不提供证明材料者不得分。	0-3	2.0	2.0	2.0	2.0
合计			0-70	67.0	9.0	14.0	31.0

专家（签名）：