**第一条 本合同研究开发项目的要求如下：**

1. 建库测序：

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **样本数** | **文库类型** | **文库数** | **测序平台** | **测序模式** | **测序数据量** | **技术指标** |
| 100 | 基因组重测序文库 | 100 | Novaseq6000 | PE150 | 25 Gb/样 | 碱基平均Q30≥85% |

注：在总数据量足够的情况下，每个样本数据量不低于目标数据量的95%。

2．生物信息分析：

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 群体进化（SNP，二代） | 信息分析内容 | 备注 |
| 标准分析 | 1. 测序数据质控    1. 数据质控统计    2. 测序错误率评估    3. A/T/G/C含量分布检查 | 基于Raw data |
| 1. 参考基因组比对（比对软件：BWA）    1. 数据比对统计    2. 测序覆盖度分布 | 基于甲方指定的参考基因组序列信息或链接 |
| 3. SNP及INDEL检测、过滤及注释（call SNP及INDEL软件：GATK；注释软件：ANNOVAR）   * 1. 根据比对结果对所有样品进行SNP检测   2. 根据位点缺失率、最小等位基因频率和样品缺失率等信息对SNP集合进行过滤   3. 对获得的SNP及INDEL集合进行注释   备注：  （1）call SNP的过程先用GATK-HaplotypeCaller生成gvcf，然后再到vcf。  （2）缺失的基因型通过单倍型的方法进行基因型填充。 | 基于甲方指定基因结构注释文件 |
| 1. 群体遗传结构分析    进化树分析（TREE）（使用软件：Treebest构建遗传距离，临接发构树）   * 1. 主成分分析（PCA）（使用软件：GCTA）   2. 遗传结构分析（STRUCTURE）（使用软件：Admixture） | 基于群体SNP及INDEL检测结果 |
| 1. 连锁不平衡（LD）分析（使用软件：popLDdecay） | 基于群体SNP检测结果 |
| 标准分析 | 1. SV检测、过滤及注释（群call SV软件；lumpy、 delly manta ，然后合并三个软件结果；注释方法：annovar）   6.1 根据比对结果对所有样品进行SV检测 ；  6.2 基于annovar注释结果，对sv注释结果进行统计。  备注：  （1）SV基因型不能填充。 |  |
| 高级分析 | 1. 选择消除分析    1. 基于群体分化的选择消除分析（Fst）    2. 基于群体多样性的选择消除分析（θπ）    3. 基于群体之间的多基因座等位基因频率的选择消除分析（XP\_CLR分析） | 基于群体SNP及INDEL检测结果和群体遗传结构分析结果 |
| 1. 受选择区段功能分析    1. 统计选择区段大小和基因情况    2. 受选择基因GO富集分析    3. 受选择基因KEGG富集分析 | 基于群体选择消除分析结果 |

**第二条 二代测序评分标准**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 序号 | | 评分因素及权重 | 分值 | 评分标准 |
| 1 | | 投标报价  （20%） | 20 | 有效的投标报价中的最低价为评标基准价，按照下列公式计算每个投标人的投标价格得分。  投标报价得分＝（评标基准价/投标报价）×价格权重×100 |
| 2 | 服务部分 | 硬件设施 | 20 | 投标人拟投入的主要设备情况：  拟投入Illumina NovaSeq 6000测序平台，在15台及15台以上得20分；10（含）-14（含）台得8分；10台以下得3分。  需提供投标人或其全资子公司的设备购置证明材料，如购买合同或发票等 |
| 项目实施方案 | 11 | 根据各投标人的项目实施和技术方案进行评分：  项目实施方案合理严谨，技术响应方案完整、详细，样本检测合格后数据交付时间等服务优于项目检测实际需求，可操作性强，得8-11分；  项目实施方案较为合理严谨，技术响应方案完整、详细，样本检测合格后数据交付时间等服务满足项目检测实际需求，具有较强的可操作性，得4-7 分；  项目实施方案基本合理，技术响应方案基本完整，样本检测合格后数据交付时间等服务不完全满足项目检测实际需求，得1-3分；  项目实施方案存在问题，技术响应方案和数据交付时间等服务不符合要求或有任何缺漏项导致不完全响应的，得0 分。 |
| 项目实施团队 | 3 | 项目负责人具有副高级及以上职称的，得3分；具有中级职称的得1分；未提供不得分。  需提供相关证书复印件。 |
| 4 | 项目实施团队人员配备齐全，需包括整个项目实施过程中各个环节的具体执行人员，得2分  团队中具有硕士及以上学历的成员在15人以上的，得2分。  需提供包括详细成员职责的项目人员名单，项目人员学历学位及职称证书等证明材料。 |
| 研究水平 | 5 | 投标人或其员工自2018年1月1日以来，以第一作者或第二作者身份在Nature、Cell或Science主刊上发表过基因组研究工作相关文章的，得5分；投标人或其员工自2018年1月1日以来，以第一作者或第二作者身份在除Nature、Cell或Science主刊以外的其他学术刊物（不低于SCI级别）发表过基因组研究工作相关文章的，得1分；未提供不得分，本项最高得10分。  需提供相关证明材料复印件为准 |
| 售后服务方案 | 6 | 1、售后服务响应时间保证在24小时内，得1.5分；  2、有完善的应急服务方案，得1.5分；  3、售后服务人员配置合理，需在北京配备有售后服务机构，并有专门的项目对接人员，得1.5分；  4、针对本项目有详细的培训计划，保证客户充分理解报告中的数据和分析结果，得1.5分 |
| 3 | 商务部分 | 综合实力 | 20 | 投标人具有数据分析团队和服务器集群分析平台，得5分；  投标人拥有自主研发的Verita Trekker®变异检测和Enliven®注释系统，得10分；  投标人拥有40万或以上的中国人基因组大数据库，得5分。  以提供分析团队介绍、服务器集群平台购买证明以及国内门户网站对数据库的报道截图作为证明文件。 |
| 项目业绩 | 6 | 2018年1月至今的百万以上测序大项目，每提供一项得1分，最高得6分。  以提供合同或中标通知书为准，如提供合同请附上合同关键页（含签订合同双方的单位名称、合同项目名称、项目金额与签订合同双方的落款签订的关键页）复印件作为评价证明资料 |
| 荣誉证书 | 5 | 1、具有有效的Illumina官方CSP认证，得1分，无不得分。  2、获得国家高新技术企业荣誉资质，有得 1分；无不得分。  3、具有ISO9001质量管理体系，有得1分；无不得分。  4. 具有ISO14001质量管理体系，有得1分；无不得分。  5、具有ISO45001环境管理体系，有得1分；无不得分。  以提供相关有效证明文件复印件作为评价证明资料 |