**地中海贫血基因检测项目具体参数要求**

一、总体要求：

1. 检测方法：探针熔解曲线法。

2. 规格要求：单份标本可独立检测。

3. 提供配套核酸抽提试剂、反应管等相关耗材。

4. 操作相对简单，污染风险低，提供配套仪器设备。

5. 租赁配套检测设备及抽提仪2套。

6. 具有较强的售后服务保障团队，能及时协助疑难结果判读；对临床疑似病例，能根据临床医生要求及时采用其他方法（如多重连接依赖探针扩增技术MLPA、测序等）协助验证结果；对罕见突变位点及新发突变位点有一定识别能力；设备维修及时（响应小于8小时），维修期内提供备用仪器；合同期内提供日常维修和校准服务，并出具校准报告；定期提供操作培训。

7. 具有完善的销售供应保障体系，供应商须有24小时内加急供货的应急能力。

二、具体项目参数

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **项目名称** | **产品名称** | **产品参数要求** |
| 地中海贫血基因检测 | 地中海贫血基因检测试剂盒 | 1. 适用范围：缺失型、非缺失型α地中海贫血及β地中海贫血热点突变及其他基因突变类型检测，用于辅助地中海贫血诊断及分型。
2. 检测范围：试剂盒检测范围包含但不限于常见的3个α-地贫缺失型位点和3个α-地贫非缺失型位点及6个β-地贫推荐检测位点，每个位点均能准确分型。
 |
| G-6-PD基因突变检测 | G-6-PD基因突变检测试剂盒 | 1. 适用范围：检测G-6-PD基因突变，用于G-6-PD缺乏症的诊断。
2. 检测范围：试剂盒检测位点包含但不限于《新生儿G-6-PD缺乏症新生儿筛查与诊断实验室检测技术专家共识》推荐的所有检测位点，覆盖95%以上中国人群G-6-PD基因的突变类型。
 |