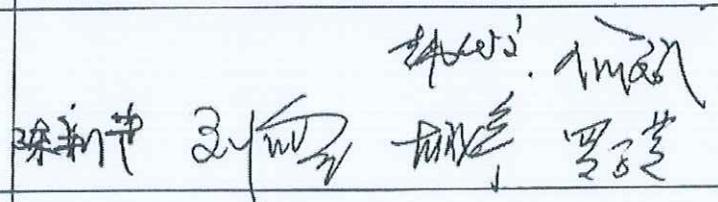


单一来源采购方式专业人员论证意见

项目信息	项目名称： 常见单基因病六联检试剂盒 供应商名称： 迈基诺（重庆）基因科技有限责任公司
专业人员论证意见	<p><u>(专业人员论证意见应当完整、清晰和明确的表达从唯一供应商处采购的理由)</u></p> <p>脊髓性肌萎缩症、Duchenne/Becker 型肌营养不良、α/β-地中海贫血、遗传性耳聋（包括药物性耳聋）、葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症、肝豆状核变性是我国常见的六种单基因病。其对应 12 个致病基因（SMN1、SMN2、DMD、HBA1、HBA2、HBB、GJB2、GJB3、SLC26A4、MT-RNR1、G6PD、ATP7B）需覆盖外显子+明确致病内含子+UTR 区域进行检测。且能区分 SMN1/SMN2 真假基因，分析 SMN1 Exon7-8 的拷贝数变异、并可分析特殊的 SMN1 2+0 型；针对 DMD 基因，能精确分析单个外显子及以上的拷贝数变异；能分析 α/β-地中海贫血目前已知的所有突变型。</p> <p>经多渠道了解及核实，供应商针对上述需求，运用双链 DNA 捕获专利技术（专利号：WO 2013/003585 A3）对上述 12 个基因进行设计，特殊设计高度同源基因如 SMN1/SMN2，HBA1/HBA2 基因，应用两项实用新型专利技术“一种 DMD 基因捕获试剂盒（CN 203065468 U）”“一种耳聋基因捕获试剂盒（CN 203065464 U）”，可实现一个样本一次实验同时检测与分析上述 6 种遗传病 12 个致病基因的已知的所有变异类型。</p> <p>经市场调研，目前无其他响应需求的供应商报名，为了满足临床需求，遂采用唯一供应商处采购。</p>
专业人员签名	
日期	

注：本表格中专业人员由使用科室管理小组成员组成。