乳腺癌转录组、WES 及 MRD 全套基因检测服务清单

1.1.技术服务的内容：

通过组织转录组测序（包括基线组织 RNA-Seq 及 WES）及外周血 MRD 检测后，提供以下检测报告内容及基因测序分析服务：

1) 实体瘤微小残留病灶（MRD）和转录组测序及生物信息分析；
2) 提供项目管理服务，包含提供样本采集盒、采样相关耗材、实验室手册等；
3) 批量检测，收样合格后，检测周期如下表所示：

检测内容	检测周期（20 例样本以内）	检测周期（大于等于 20 例）
基线组织-HE 染色扫描	3 个自然日	5 个自然日
基线组织-RNA-Seq	30 个自然日	30 个自然日
基线组织-WES	25 个自然日	30 个自然日
第一次定制 MRD 检测	15 个自然日	15 个自然日
第二次定制 MRD 检测	15 个自然日	15 个自然日
第三次定制 MRD 检测	15 个自然日	15 个自然日

检测周期结束 5 个工作日内发送检测结果至甲方及主中心邮箱。

检测信息如下：

检测内容	样本类型	样本量（例）	单价（元）	总计 [RMB]（含税）	备注
基线组织-HE 染色扫描	HE 切片	17	0	0	HE 切片扫描
基线组织-RNA-Seq	新鲜组织/FFPE	17	1200	20,400	分子分型和基因表达信息

基线组织-WES	新鲜组织/FFPE	17	2050	34,850	变异信息
第一次定制 MRD 检测	外周血	17	1800	30,600	MRD 值
第二次定制 MRD 检测	外周血	17	520	8,840	MRD 值
第三次定制 MRD 检测	外周血	17	475	8,075	MRD 值
物流信息	组织/外周血	17	300	5,100	物流信息单
				107,865	

备注：

1、基线组织检测优先建议新鲜组织样本， 取不到新鲜组织用 FFPE 样本；

1.2 技术服务工作交付内容：

分析报告交付：测序的原始数据和基于测序数据的生物信息学分析报告，以及根据甲方需求的定制化的生信分析服务，包含但不限于以下内容。

分析内容如下：

转录组

1）. 基线肿瘤组织 HE 切片扫描数据

2）. 数据质控，去掉接头污染和低质量数据

3）. 测序数据整体质量评估

4）. 参考基因组比对、比对统计

5）. mRNA 基因表达分析

6）. 结构变异分析：SV 检测

7）. 基于基因表达信息进行分子分型分析，并统计不同亚型患者的总体病理缓解率，以揭示其对早期/局晚期中国 HER2+乳腺癌患者抗 HER2 双药联合化疗的新辅助疗法的疗效预测价值。（需所有中心数据合并分析）

实体瘤 MRD——基线 WES + 919 panel 检测

1）. 数据质控，去掉接头污染和低质量数据

2）. 测序数据整体质量评估

3）. 参考基因组比对、比对统计

4）. SNP/InDel/SV/CNV/TMB 检测及注释

5）. 筛选患者至多 20 个 marker 进行个体化 panel 定制

实体瘤 MRD——MRD 检测

1）. 数据质控，去掉接头污染和低质量数据

2）. 测序数据整体质量评估

3）. 参考基因组比对、比对统计

4）. 追踪位点的变异信息检测及注释

5）. MRD 计算

6）. MRD 与总体病理缓解率的关联分析（需所有中心数据合并分析）

除了以上分析内容，如果甲方需要增加个性分析，需要双方沟通同意后开展。

1.3 因该项目为多中心临床研究项目，项目实施单位为山东第一医科大学附属肿瘤医院，研究内容涉及乳腺癌患者临床队列建立、样本采集、分子分型检测、微小残留病灶（MRD）检测、基因突变检测及相关数据分析等内容。该项目旨在基于前瞻性临床队列，构建乳腺癌精准分子分型体系，为患者风险分层、治疗方案优化及临床决策提供科学依据。由于本项目属于多中心、前瞻性临床研究，对检测技术平台的一致性、检测流程标准化、质量控制体系以及数据分析结果的可重复性具有较高要求。研究过程中涉及大量临床样本的长期管理和连续检测，不仅要求供应商具备成熟稳定的肿瘤分子检测能力，同时需要具备多中心临床研究服务经验，能够保障不同研究中心样本检测结果的一致性和研究数据的完整性。项目启动前，课题组将根据研究方案要求，对相关技术服务供应商进行调研和比

较，重点考察 MRD 检测、基因突变检测、样本管理、生物信息分析以及临床研究配套服务能力。力求实现检测流程、质量标准和数据分析体系的统一，保障多中心研究数据的连续性、可靠性和后续统计分析的科学性。