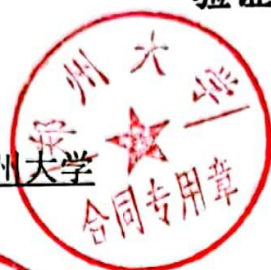


郑州大学第二临床学院郑州市协同创新重大专项
耳聋基因检测试剂盒的研发和应用临床试验
验证服务合同

甲方：郑州大学



乙方：北京优迅医学检验实验室有限公司



一、合同内容及要求：

针对采购人提供的临床试验检测样本，完成 3000 例临床样本的核酸提取、Sanger 测序、数据分析等流程，并提供符合要求的检测报告。

二、合同总价款：

本合同含税总价：人民币 1,500,000.00 元（大写：壹佰伍拾万元整），税率为 6%，不含税总价：人民币 1,415,094.34 元（大写：壹佰肆拾壹万伍仟零玖拾肆元叁角肆分），税额：人民币 84,905.66 元（大写：捌万肆仟玖佰零伍元陆角陆分）。

三、质量要求或服务标准，乙方对质量负责的条件和期限：

遗传性耳聋基因检测服务机构要求：

1. ★多项检测技术及产品(服务)获得过科学技术委员会认定(提供相关证书)；
2. 具有较好的科研能力，对于临床研究及文章发表经验丰富，需提供相关证明材料；
3. ★供应商需有参与十三五国家重点研发计划重点专项的“生殖健康及重大出生缺陷防控研究重点专项”的项目承担经验(提供相关证明材料)；
4. ★室间质量评价：参加过近 1 年内全国新生儿耳聋基因检测(NDGM)室间质评，并提供合格证书；
5. ★室内质量控制：每一板检测样本应有采购人提供的对照样本，对照样本结果与预期完全一致，检测质量合格，才可进行样本结果分析；具有检测操作 SOP(检测流程及各阶段工作的质控要求)，并提供完善的室内质控方案；
6. 引物设计，对于所送样本，质检通过，但测序不成功的，(包括无信号、套峰、杂峰等)可对样本进行重新测定；
7. ★配合采购人完成临床样本的核酸提取工作，需指派专业的技术人员，到采购人临床试验单位，完成核酸提取工作；
8. Sanger 双脱氧链终止法测序平台；
- 9★具有完善的服务团队，可及时提供完善物流网络、技术支持、

售后服务等服务；

10. 按采购人指定时间、地点等相关要求收检和运送标本，并及时发送报告，报告内容符合采购人要求；

11. 供应商保证按国家检验规范进行操作，并对标本的检验报告承担相应的责任；

12. 供应商有为采购人保密的义务，在未经采购人同意或授权下，供应商不得向采购人以外的任何单位或个人泄露采购人委托检测的任何信息；

13. 供应商检测后的剩余标本（如有），由供应商依法处置，供应商按照国家法律法规及相关行业规定的保存期限保存剩余标本（若有）；

14. 在测序样本送达供应商实验平台后，需以邮件或短信形式告知采购人，并核对收到的样本数目，编号是否一致。若出现样本丢失，信息不一致，需供应商实验平台做出应急预案，查找原因，及时找回样本，并将丢失原因及查找结果及时告知采购人；

遗传性耳聋基因检测技术要求：

1、检测方法学：sanger 测序法；

1.1 检测平台要求：

DNA 序列分析达到 0.15bp 大小精度；测序长度最长可达 800bp 以上；

2. 检测样本类型：血液、血斑、足跟血液；

3. ★产品性能：采用金标准测序平台进行检测，准确率高；可准确检出纯合/均质、杂合/异质、复合杂合突变等位点。

遗传性耳聋基因检测质量要求：

1. 质控标准：应对测序前的样本浓度，总量，以及纯度进行质量控制，以满足测序上机要求；

2. 检测内容：完成 13 个扩增子扩增工作；有效测序长度 500bp；

3. 噪音信号：噪音信号不能过高；

4. 能保证产物纯化质量，纯化后的测序产物无染料峰、酒精峰、钉子峰等等杂峰；

5. 如测序图谱异常，需重新进行检测，异常包括高于 5%的背景峰、信号衰减或中断、连续套峰、以及其他可能引起检测错误的异常情况；

6. 数据存储：数据交付后提供免费数据存储服务直至采购人报证结束；

7. 样本保存：实验完成后提供免费样本保存服务直至采购人报证结束；8. 提供检测各阶段的完整、真实的检测记录表；

9. 结果返回的时效要求：收到样本后规定时间内完成及发送测序结果；

10. 检测报告：一人报告、一人审核，盖检验章；同时提供电子

版及纸质版报告（如需要）；

检测周期：

1. 供应商接收到每批样本后，以收到样品日期为准，7个工作日内完成检测报告并返回结果；第一轮反应失败的补测需在5个工作日内返回结果。同批送样超过100个，因需要试测，在以上基础上增加5个工作日；
2. 若在测序中遇到技术障碍，供应商应及时与采购人联系人沟通，双方沟通时间应从合同规定工作日中扣除。如供应商未与采购人沟通，则按7个工作日为验收周期，超过3个工作日视为逾期。

四、服务约定：

1. 服务完成时间：本次验证服务自收到甲方第一批临床试验样本起，至甲方整个临床试验结束。
2. 服务地点：采购人指定临床试验单位。
3. 服务方式：
 - （1）乙方需配合采购人完成临床样本的核酸提取工作，指派专业的技术人员，到采购人临床试验单位，完成核酸提取工作；
 - （2）供应商接收到每批样本后，以收到样品日期为准，7个工作日内完成检测报告并返回结果；第一轮反应失败的补测需在5个工作日内返回结果。同批送样超过100个，因需要试测，在以上基础上增加5个工作日；

(2) 若在测序中遇到技术障碍，供应商应及时与采购人联系人沟通，双方沟通时间应从合同规定工作日中扣除。如供应商未与采购人沟通，则按7个工作日为验收周期，超过3个工作日视为逾期。

五、验收标准、方法：（需提供三份验收资料）

1. 技术服务工作成果的验收标准

(1) 符合本合同第三项遗传性耳聋基因检测质量要求所列出的指标。

(2) 验证过程中，样本必须按照规定要求运输并保存记录，试验完成后，样本及与其有关的所有剩余物需归还医院，按照相关规定统一处理，不得擅自处理。

(3) 检验过程严格按照《SOP-GY-01 扩增测序标准操作规程》2022/0 版执行。

(4) 出具的检测报告需符合药监局核查要求，不得造假，如核查结果违规，乙方承担全部责任。

2. 技术服务工作成果的验收方式

本次验证服务分批次验收，每批次甲方收到乙方出具的检测报告15个工作日内无异议，即表示甲方认可本批次测序结果，按照学校规定组织验收。

六、结算方式及期限：

本次验证服务进行分批次付款。

第一笔款：乙方接收甲方样本总数的 60%（即 1800 例样本）后，根据甲方要求出具相应检测报告，甲方验收合格并经审计后，乙方提供相应数额的发票，甲方付合同总金额的 60%。

第二笔款：乙方接收甲方样本总数的 20%（即 600 例样本）后，根据甲方要求出具相应检测报告，甲方验收合格并经审计后，乙方提供相应数额的发票，甲方付合同总金额的 20%。

第三笔款：乙方接收甲方样本总数的 20%（即 600 例样本）后，根据甲方要求出具相应检测报告，甲方验收合格并经审计后，乙方提供相应数额的发票，甲方付合同总金额的 15%。

第四笔款：剩余 5%的质保金在质保期满后，乙方提供相应数额的发票，甲方结清。

七、免费质保约定：

我公司保证所供服务是严格按照国家 PCR 实验室标准质检流程操作的。保证提供的样本检测服务的程序和结果都是准确的。

公司承诺在遗传性耳聋验证服务项目在测序过程中出现不符合检测质量要求中指标的样本免费进行补测；甲方在收到报告 5 个工作日内对测序结果进行核查，核查不合格的样本，反馈乙方重新测序，

如重新测序样本低于总数的 5%，乙方免费进行补测。

配合采购人完成临床样本的核酸提取工作，会指派区域专业的技术人员，到采购人临床试验单位，完成核酸提取工作。

八、售后服务承诺（包括服务的内容、方式、响应的时间、电话、质保期满结束后的维保等相关内容）

售后服务内容

- 1、数据存储：数据交付后提供免费数据存储服务直至甲方报证结束；
- 2、样本保存：实验完成后提供免费样本保存服务直至甲方报证结束；

售后服务方式

- 1、即刻电话响应：
- 2、24 小时服务热线：4006-881-555；010-62673635
- 3、7 天*24 小时工作制

厂家（北京优迅医学检验实验室有限公司）技术部的服务电话时间：

每周一至周日，24 小时，节假日照常。

应急服务时间安排

- 1、按照采购方的要求响应应急处理样本；
- 2、因特殊情况导致设备的维修周期长而影响检验项目正常的进行，乙方可协调备用设备，不耽误检测样本的进度。

3、在北京、苏州、广州和成都设有四大重点售前和售后技术服务中心。

九、履约担保

承包人提供履约担保的形式：以转账的方式提供；

履约担保金额：合同价的 5%；

履约担保期限：履约担保的有效期始于工程开工之日，终止日期则可以约定为工程竣工交付之日。履约担保金在签订合同前交学校财务，工程竣工验收合格交付使用后履行手续退还。

十、违约责任：

1、乙方违约：乙方提供的服务内容不符合约定的质量要求，甲方有权解除或终止合同，并要求乙方按合同总价款的 5%支付违约金，给甲方造成经济损失的，乙方还应如数赔偿；乙方未按约定期限交付标的物，每迟延一天须按合同总价的 1%向甲方支付违约金。如果乙方对合同迟延履行超过合理期限，甲方有权解除或终止，并且要求乙方赔偿由此造成的经济损失。

2、甲方违约：甲方未能按双方约定的方式和期限支付货款，按有关法律规定对乙方承担违约责任。

3、双方其他违约责任按《中华人民共和国民法典》的有关规定处理。

十一、解决合同纠纷的方式：协商和解，如双方协商不成，

可将争议交由有管辖权的人民法院处理。

十二、其它约定事项：无。

十三、本合同未尽事宜双方协商可补充之。

十四、本合同正本贰份、副本捌份，发包人与承包人各执肆份，报送招标代理机构贰份。

十五、本合同自签定之日起生效，随合同履行完成而自行终止。

（以下为合同签章页，无正文。）

(本页为合同签章页，无正文。)

甲方(盖章): 郑州大学

法定代表人或代理人:

单位地址: 郑州市高新区科学大道 100 号

电话: 0371-67781128

开户银行: 工商银行郑州中苑名都支行

户名: 郑州大学

帐号: 1702021109014403854

乙方(盖章): 北京优迅医学检验实验室有限公司

法定代表人或代理人:

单位地址: 北京市海淀区西杉创意园四区 7 号楼 1-4 层 101

电话: 010-62673635

开户银行: 中国银行股份有限公司北京中关村北大街支行

户名: 北京优迅医学检验实验室有限公司

帐号: 338964224438

签约时间: 2022.6.28

签约地点: 郑州大学

分项报价表

序号	分项服务内容	单位	数量	含 税 单 价 (元)	合价(元)	备注
1	引物设计合成 预实验	次	100	60	6000	共 30 个位点,每个位点预估三次左右
2	DNA 提取	例	3000	4	12000	接收样本后需自行提取 DNA。
3	PCR 扩增	例	39000	10	390000	包含冷链运输的快递费用、样本接收及 PCR 扩增。
4	一代测序 SNP 数据统计	例	39000	28	1092000	此处数量按 3000 份样本, 30 个位点, 分成 13 个片段计算, 即 $3000 \times 13 = 39000$ 。
总价: 1500000.00 (元)				壹佰伍拾万元整		

供应商名称(盖单位章): 北京优迅医学检验实验室有限公司
 法定代表人或其委托代理人(签字): _____

日期: 2021 年 04 月 20 日



SOP-GY-01

优迅USCI
Medical Laboratory Co., Ltd.

扩增测序标准操作规程

编 制 人:	<u>张磊</u>	编制日期:	<u>2022.04.01</u>
审 核 人:	<u>王慧</u>	审核日期:	<u>2022.04.01</u>
批 准 人:	<u>刘杰</u>	批准日期:	<u>2022.04.01</u>
版本号/修订号:	<u>2022/0</u>	生效日期:	<u>2022.04.01</u>
分 发 号:	<u> </u>	受控状况:	<u> </u>

北京优迅医学检验实验室有限公司

名称	扩增测序标准操作规程	文件编号	SOP-GY-01
版本号/修订号	修订日期	修订内容	
2022/0	2022.04.01	首次发行	
分发部门 (份数) 共 2 份	工业检测部 1 份，应用技术部 1 份		

1、目的

为规范管理扩增测序操作流程特制定本规程.

优因USCI Medical Laboratory Co., Ltd.	标准操作规程	文件编号	SOP-GY-01
		页 码	第 3 页 / 共 8 页
文件名称	扩增测序标准操作规程	版本号/修改次数	2022/0

2、范围

基本流程适用于 CE 平台检测 SNP 位点/突变点/基因序列的操作过程。

3、职责

3.1 工业检测部为本规程的归口管理部门，负责本制度的编制及修订工作。

4、内容

4.1 基本流程

1. 样本接收
2. DNA 提取和质检
3. 引物设计合成
4. PCR 扩增
5. PCR 产物胶回收纯化
6. 测序体系配制
7. BDT 产物纯化
8. 数据分析及结果比对
9. 出报告

4.2 操作步骤

4.2.1 样品接收

- 1) 核对样品或 DNA 的数量、编号或名称；浓度信息包括分光光度计测量浓度和琼脂糖电泳胶图（标明 Marker 大小）检测结果；是否存在漏液或蒸干、其它杂质污染等情况。接收的样本或总 DNA 须及时冻存于 -20℃。
- 2) 以上信息不完整及时跟客户沟通确认。

4.2.2 DNA 提取和质检

4.2.2.1 DNA 提取：

- 1) 在 1.5ml 离心管中，加入 20ul Proteinase K。
- 2) 转移 200ul 抗凝血液、血浆、血卡、血水等样品至装有 Proteinase K 管子中，震荡混匀 5 秒。
- 3) 加入 200ul Buffer AL 至样品中，高速涡旋 10 秒。70℃震荡温浴 10 分钟。
- 4) 加入 200ul 无水乙醇至样品中，高速涡旋 10 秒。

优因USCI Medical Laboratory Co., Ltd	标准操作规程	文件编号	SOP-GY-01
		页 码	第 4 页 / 共 8 页
文件名称	扩增测序标准操作规程	版本号/修改次数	2022/0

- 5) 把 Hipure DNA Mini Column 装在 2ml 收集管中。转移 < 750ul 混合液（包括沉淀）至柱子中。10000 x g 离心 1 分钟。
- 6) 可选：混合液超过 750ul 倒弃滤液，把柱子转回收集管中，转移剩余混合液（包括沉淀）至柱子中。10000 x g 离心 1 分钟。弃去废液和收集管。
- 7) 把柱子装在新的收集管中。加入 500ul Buffer GW1（已用乙醇稀释）至柱子中。10000 x g 离心 1 分钟。
- 8) 倒弃废液，把柱子装回收集管中。加入 650ul Buffer GW2（已用无水乙醇稀释）至柱子中。10000 x g 离心 1 分钟。（Buffer GW2 在使用之前，须按瓶子标签指示加入无水乙醇稀释，处理 DNA 含量低的样品时，重复用 650ul Buffer GW2 洗涤柱子一次）
- 9) 倒弃废液，把柱子装回收集管中。10000 x g 离心 3 分钟。
- 10) 将柱子装在新的 1.5ml 离心管中，加入 20~100ul 预热至 70℃ Buffer AE 至柱子的膜中央（放置 3 分钟，10000 x g 离心 1 分钟。）
- 11) 丢弃 DNA 结合柱，把 DNA 保存于 2~8℃，长期保存需保存于 -20℃。未提取过的样本类型，与部门经理协商提取方案。

4.2.2.2 DNA 质检：

- 1) 取 2μl 提取好的 DNA，LD15000 DNA Marker 1μl，均与 3μl 含有千分之一花青素的 Loading Buffer 混合，0.8% 琼脂糖凝胶电泳，电压 120V 中槽电泳 20 分钟，成像，胶图文件名为“日期-客户姓名-DNA”。
- 2) 对于石蜡等预期有降解的样品，可再带上 D2000 DNA Marker 1μl 一起电泳。取 2μl 用 NAS-99 测 DNA 的浓度和纯度。A260/280 在 1.6-2.0 之间，浓度一般要大于 10ng/μl 算合格。
- 3) DNA 质量评估：
 - a) 电泳后 DNA 应为单一条带，且大小与 15000bp 齐平。
 - b) 如果有拖尾，说明 DNA 降解，及时与部门经理反馈，沟通实验方案。
 - c) 如果 Marker 正常而 DNA 仍停留在加样孔内，说明 DNA 中多糖残留过多，建议先纯化再质检合格后进行后续实验。
 - d) 若看不到条带，说明 DNA 浓度低，及时跟项目部负责人沟通，看客户是否补样。（自己无法判断时，及时跟主管沟通）

优思USCI Medical Laboratory Co., Ltd.	标准操作规程	文件编号	SOP-GY-01
		页 码	第 5 页/ 共 8 页
文件名称	扩增测序标准操作规程	版本号/修改次数	2022/0

如果琼脂糖凝胶电泳与 NAS-99 测定浓度不一致, 及时与部门经理反馈, 沟通实验方案。

4.2.3 引物设计合成

- 1) 根据客户提供的基因名称或者位点名称在 NCBI 数据库中进行查找基因序列。
- 2) 使用 Primer Premier 5.0 在目的片段或者位点的两侧序列进行引物设计, 引物长度一般为 20-25bp, 扩增片段长度一般在 100-500bp。

4.2.4 PCR 扩增

4.2.4.1 反应体系配制如下表。

试剂	10 μ l 反应体系
10 $\times$ Buffer I	1 μ l
2.5mM dNTP	0.8 μ l
特异引物 F+R (5 μ M)	0.6 μ l
TAKARA HS Taq(5U/ μ l)	0.1 μ l
DNA(浓度 20ng/ μ l)	1.2 μ l
ddH ₂ O	添加至 10 μ l

分别配制不同引物的反应体系, 各组分震荡混匀后分装到 PCR 反应管中, 加入对应 DNA 样本。盖紧管盖后短暂离心 10s 钟, 使反应液集中在 PCR 反应管的底部。

注意:

- 1) 由于引物数量过多, 建议扩增缓冲液、酶和水先混成 mix 后分装, 单独加入引物和模板。
- 2) 样本加入量控制在 50ng 左右。

4.2.4.2 PCR 扩增按如下程序进行

温度	时间	循环数
95 $^{\circ}$ C	5min	1
95 $^{\circ}$ C	30s	35cycles
60 $^{\circ}$ C	30s	
72 $^{\circ}$ C	30s	
60 $^{\circ}$ C	30min	1

4.2.5 扩增产物胶回收纯化

4.2.5.1 取 2 μ l 产物进行琼脂糖电泳, 根据设计的片段大小判读扩增产物是否是目的片段。

优因USCI Medical Laboratory Co., Ltd.	标准操作规程	文件编号	SOP-GY-01
		页 码	第 6 页/ 共 8 页
文件名称	扩增测序标准操作规程	版本号/修改次数	2022/0

4.2.5.2 确认是目的片段，然后配置胶回收专用的胶，进行电泳，切胶。

4.2.5.3 胶回收纯化步骤

1) 在紫外灯下切下含有目的片段的琼脂糖凝胶，计算凝胶重量（提前记录 1.5ml 离心管的重量），该重量作为一个凝胶体积（如 100mg=100ul 体积）

2) 加入 3 个凝胶体系的 Bffer-DE-A, 混合均匀于 75°C 加热（低熔点琼脂糖凝胶于 40°C 加热），间断混合（每 2-3min）摇晃一次，直至凝胶块完全融化（约 6-8min）

3) 加入 0.5 个 Bffer-DE-A 体积的 Bffer-DE-B，上下摇晃，直到混合均匀。当分离的 DNA 片段小于 400bp 时，需要再加入 1 个凝胶体积的异丙醇。

4) 吸取步骤 3) 中的混合液，转移到 DNA 制备管（置于 2ml 离心管（试剂盒内提供））中，12000r 离心 1min。弃滤液。

5) 将制备管置回 2ml 离心管中，加入 500ul Buffer W1，12000r 离心 1min。弃滤液。

6) 将制备管置回 2ml 离心管中，加入 700ul Buffer W2，12000r 离心 1min。弃滤液。

7) 重复步骤 6) 一次。

8) 将制备管置回 2ml 离心管中，12000r 离心 1min。

9) 将制备管置于洁净的 1.5ml 离心管中，在制备膜中央加入 30ul 的去离子水，室温静置 3min。12000r 离心 2min 洗脱。

4.2.6 测序体系配制

4.2.6.1 将 BigDye 与 BigDye Buffer 按照 1: 5 稀释（即 1μl BigDye 加 5μl BigDye Buffer），配制 Bigdye 稀释液（每个 DNA 样本至少需要 6μl 稀释液）；

4.2.6.2 按照下表配制体系：

组分名称	用量(μL)
BigDye 稀释液	1
Exon9/Exon10/Exon11/Exon12/Exon13/Exon14 测序引物(3.2μM)	1
模板 (PCR 产物)	0.3~3
无核酸酶纯水	补足
总	5

4.2.6.3 根据测得的 DNA 浓度计算需要加入的体积，确保最终投入量在 20ng 左右。

注意：

1) 由于引物数量过多，建议 BigDye 稀释液、酶和水先混成 mix 后分装，单独加入引物和模板。

2) 样本加入量控制在 20ng 左右，浓度过高需要稀释。

4.2.6.4 Bigdye 反应

阶段	温度	时间	循环数
孵育	95°C	5min	1
变性	95°C	20s	

优迅USCI Medical Laboratory Co., Ltd.	标准操作规程	文件编号	SOP-GY-01
		页 码	第 7 页 / 共 8 页
文件名称	扩增测序标准操作规程	版本号/修改次数	2022/0

退火	50°C	30s	30
延伸	60°C	3min	
保持	12°C	——	

4.2.7 BDT 产物纯化

4.2.7.1 观察并完全混匀 SAM™ Solution;

注意：如果看到试剂里有沉淀，需先 37°C 加热并混匀以让其溶解。使用前将试剂降至室温。

4.2.7.2 配制预混液后分装至反应板，并按顺序将试剂添加至反应板；

注意：每次实验前配置新鲜的预混液。

4.2.7.3 将测序反应产物在 1000 g 离心 1min；

4.2.7.4 在移液前，先颠倒混匀 BigDye XTerminator™ Solution 至其呈均一相。移液器吸取 BigDye XTerminator™ Solution 时注意吸头的孔径。

注意：一般情况下将采用 10μl 透明枪头进行吸取 BigDye XTerminator™ Solution，但 10μl 透明枪头孔径较小需提前使用眼科剪/小剪刀将枪头口剪开一点致口径达到 1mm 以上。

4.2.7.5 按下表的顺序向每个反应孔添加试剂：

注意：每隔 1min，就要重新混匀 BigDye XTerminator™ Solution 以避免其分层。

试剂组分	每孔体积
BigDye XTerminator™ Solution	5
SAM Solution	22.5
预混液总体积 (μl)	27.5

4.2.7.6 按下述步骤对 BDT 反应板进行震荡：

1) 将反应板/八连排在振荡器上固定牢，注意密封严实，避免震荡时漏液，如使用反应板压膜时确认所有孔都被密封；

2) 设置震荡反应板，振荡 20min，转速 1800rpm；

3) 振荡结束后进行离心，离心后吸取上清液约 15-20μl 至检测板中

注意：如果不立即进行电泳，可将反应板进行短期保存；使用 BigDye XTerminator™ Purification Kit 纯化的反应板，盖上粘性封膜或者热封膜后，在室温下可以稳定保存 48h。

4.2.7.7 上机检测

根据样本数目在 96 孔板中每孔吸取 20μl 纯化好的上清液，不足 4 或者 4 的倍数时，其他孔用去离子水或者甲酰胺补齐，离心准备上机。

4.2.8 数据分析及结果比对

1) 打开 Snapgene 或 Sequencing Analysis Software 7.0；

2) 以 Snapgene 为例，点选 ，点击要分析的测序数据；

优迅USCI Medical Laboratory Co., Ltd.	标准操作规程	文件编号	SOP-GY-01
		页 码	第 8 页 / 共 8 页
文件名称	扩增测序标准操作规程	版本号/修改次数	2022/0

3) 查看峰形是否正常，有无杂峰，结果是否符合预期；

4) 复制所测对应外显子的野生型序列，在右上角编辑栏打开“查找”，或直接使用快捷键 Ctrl+F 在下方粘贴上所复制序列，观察是否能找到对应的野生型序列；

5) 查看对应的野生型序列，查看峰图是否存在套峰。若无套峰，则没有突变；若存在套峰，找到对应位置的碱基变化；

6) 找到对应外显子突变的相关信息，确认碱基变化和所测序列突变位置的能否对应，及所对应的氨基酸变化；

7) 继续查找确认其他外显子的突变情况。

4.2.8 出报告

根据已有的报告模板，按照客户的目的及要求进行出报告。

4.3 验所用仪器：

Centrifuge 5415D 离心机 (Eppendorf 公司)；

NAS-99 分光光度计 (ACTGene 公司)；

GeneAmp PCR system 9600 PCR 仪 (ABI 公司)；

BC-subMIDI 电泳仪 (北京六一仪器厂)；

JY300C 电泳槽 (北京君意东方电泳设备有限公司)；

BioSens SC 810B 凝胶成像仪 (上海山富科学仪器有限公司)；

3730xl 基因分析仪 (ABI 公司)。