



某体外分子诊断建设项目 可行性研究报告案例

编制单位：北京尚普信息咨询有限公司

联系电话：010-82885739 传真：010-82885785

邮编：100083 邮箱：hfchen@shangpu-china.com

北京总公司：北京市海淀区北四环中路 229 号海泰大厦 1118 室

网址：<http://plan.cu-market.com.cn/>

<http://www.shangpu-china.com/>

目 录

第一章 项目总论.....	1
第一节 项目概况.....	1
第二节 项目概述.....	1
第三节 研究项目主要结论.....	2
一、项目投资结构及资金来源.....	2
二、项目投资效益情况.....	2
第二章 项目建设背景及必要性.....	3
第一节 政策背景.....	3
一、国家对于文化、旅游领域的相关政策、规划.....	3
第二节 项目建设的必要性.....	4
一、项目的建设是落实国家医学科技发展政策重要手段.....	4
二、项目的建设有助于降低出生缺陷，提高人口素质战略的实施.....	4
三、项目的建设是实现相应疾病预防的必需技术保障.....	5
四、项目的建设致力推进精准医学发展，助力健康中国建设.....	5
五、项目的建设顺应国内外 LDTs 发展潮流.....	6
第三章 区域概况及城市规划.....	6
第四章 场址选择.....	6
第五章 规划总则.....	6
第一节 规划编制依据.....	6
第二节 指导思想和原则.....	7
一、指导思想.....	7
二、规划原则.....	7
三、规划理念.....	7
第六章 节能设计.....	8
第七章 环境影响评价.....	8
第八章 劳动安全与卫生消防.....	8
第九章 组织机构与人力资源配置.....	8
第十章 项目实施进度.....	8

第十一章 工程招投标.....8

第十二章 项目总投资额及资金筹措.....8

第十三章 项目的经济效益分析.....8

第十四章 社会效益及风险分析.....8

第十五章 结论与建议.....8

第一章 项目总论

第一节 项目概况

项目名称:

某体外分子诊断建设项目

项目性质:

新建

项目拟建地点:

**

项目申报单位:

**

总投资额:

项目总投资 400 万元

建设周期:

0.5 年

第二节 项目概述

项目建设单位目前两大平台分别是晶读™-基于二代测序的单基因遗传病分析解读平台、晶锐™-面向肿瘤伴随诊断的 NGS 数据存储计算解读一体机，开发的产品包括宣传新生儿检测、肿瘤精准用药检测、健康人基因检测服务，开展的生物信息科研服务包括基因组学、转录组学、表现组学以及多组学的生物信息学分析。

项目联合三甲医院逐步建成全国性的基因检测诊断及预防体系，建立覆盖我国大面积的因为遗传因素导致患病的筛查与诊断体系，例如肿瘤、婴儿缺陷、糖尿病等遗传疾病，通过遗传咨询，帮助患者正确认识外部环境对患病风险的影响，有针对性的改善生活方式，远离诱发疾病的外部风险因素；通过产前诊断，可有效防止患儿的出生，从而降低我国人群出生缺陷率。

图表 1：项目拟开展临床基因诊断项目及用途

项目	检测内容	用途
无创产前筛查	21-三体，18-三体，13-三体产前筛查	胎儿21-三体，18-三体，13-三体综合征筛查
遗传病筛查	226种遗传代谢病和单基因糖尿病基因筛查	新生儿及儿童单基因遗传病筛查
肿瘤诊断 和治疗	40余种遗传性肿瘤综合征基因筛查	早期发现遗传性肿瘤
	肺癌靶向药标准检测	检测肿瘤组织，指导肺癌靶向药的选择
	肺癌靶向药标准血检	检测血液ctDNA，指导肺癌靶向药的选择

第三节 研究项目主要结论

一、项目投资结构及资金来源

项目总投资 400 万元，资金来源全部为企业自筹。

二、项目投资效益情况

基于基因检测而对癌症进行精准分类后，可以采取有针对性精准治疗，选项最合适最有效的治疗方式。近年来癌症分子靶向治疗进展非常迅速，很多分子靶向治疗药物不断上市。尽管分子靶向治疗药物效果较好，但并非对所有癌症都有效，比如治疗肺腺癌的分子靶向治疗药物“易瑞沙”，只对 EGFR 基因某些突变的病人有效，而没有 EGFR 基因没有突变的病人完全无效。因此，基因检测是以后开展癌症精准治疗的重要基础。目前，化疗总体有效率在 30%到 40%，而通过基因检测筛选出获益病人，有效率可以提高到 80%。分子检测为癌症治疗模式带来了翻天覆地的变化，癌症治疗开始迈入个性化治疗的新天地。

自 2008 年以来，我国每年新生儿超过 1600 万。从长远来看，通过本项目的运营（以对新生儿覆盖率 50%计），每年将为我国减少严重出生缺陷患儿约 5 万名，避免数以万计的家庭悲剧发生，使得“提高人口素质”的基本国策落到实处，并对我国人力资源的健康存量意义深远。以每名患儿带给国家和家庭的负担 60 万计，本项目可望每年为社会挽回经济损失超过 300 亿元。

第二章 项目建设背景及必要性

第一节 政策背景

一、国家对于文化、旅游领域的相关政策、规划

《中华人民共和国国民经济和社会发展第十三个五年规划纲要》

《中华人民共和国国民经济和社会发展第十三个五年规划纲要》第二十三章第一节提出，将大力推进精准医疗等新兴前沿领域创新和产业化，形成一批新增增长点。

第六十章第三节提出，提升基层公共卫生服务能力，加强肿瘤防控等薄弱环节能力建设，实施慢性病综合防控战略，有效防控恶性肿瘤等慢性病。

第六十章第四节中提出，要加强出生缺陷综合防治，建立覆盖城乡居民，涵盖孕前、孕期、新生儿各阶段的出生缺陷防治免费服务制度。全面提高妇幼保健服务能力，加大妇女儿童重点疾病防治力度，提高妇女常见病筛查率和早诊早治率，加强儿童疾病防治和预防伤害。

《关于国家重点研发计划精准医学研究等重点专项 2016 年度项目申报指南的通知》（国科发资〔2016〕69 号）

2016 年 3 月 7 日，科技部发布了“关于国家重点研发计划精准医学研究等重点专项 2016 年度项目申报指南的通知”（国科发资〔2016〕69 号），要求“以我国常见高发、危害重大的疾病及若干流行率相对较高的罕见病为切入点，实施精准医学研究的全创新链协同攻关，构建百万人以上的自然人群国家大型健康队列和重大疾病专病队列，建立多层次精准医学知识库体系和安全稳定可操作的生物医学大数据共享平台，突破新一代生命组学临床应用技术和生物医学大数据分析技术，建立创新性的大规模研发疾病预警、诊断、治疗与疗效评价的生物标志物、靶标、制剂的实验和分析技术体系。以临床应用为导向，形成重大疾病的风险评估、预测预警、早期筛查、分型分类、个体化治疗、疗效和安全性预测及监控等精准防治方案和临床决策系统，形成可用于精准医学应用全过程的生物医学大数据参考咨询、分析判断、快速计算和精准决策的系列分类应用技术平台，建设中国人群典型疾病精准医学临床方案的示范、应用和推广体系，推动一批精准治疗药物和分子检测技术产品进入国家医保目录，为显著提升人口健康水平、

减少无效和过度医疗、避免有害医疗、遏制医疗费用支出快速增长提供科技支撑，使精准医学成为经济社会发展新的增长点。”

.....

第二节 项目建设的必要性

一、项目的建设是落实国家医学科技发展政策重要手段

《中华人民共和国国民经济和社会发展第十三个五年规划纲要》第二十三章第一节提出，将大力推进精准医疗等新兴前沿领域创新和产业化，形成一批新增长点。

《国家中长期科学和技术发展规划纲要(2006-2020 年)》中提到，将控制人口出生数量，提高出生人口质量。重点发展生育监测、生殖健康等关键技术，开发系列生殖医药、器械和保健产品，为人口数量控制在 15 亿以内、出生缺陷率低于 3%提供有效科技保障。

本项目将在遗传咨询、产前咨询、产前超声诊断、介入性产前诊断、技术研发、生产、孕妇的产前筛查、诊断及预防等领域全面布局，正是上述重要思想、方针、政策的具体体现。项目的建设，是落实国家医学科技发展政策的重要手段。

二、项目的建设有助于降低出生缺陷，提高人口素质战略的实施

遗传性疾病是由基因变异所致的疾病，具有先天性、终生性和家族性，病种多、发病率高，依据每日更新的 OMIM（Online Mendelian Inheritance in Man，在线人类单基因病）数据库，2013 年 9 月 3 日为止发现遗传病近 4000 种。其中，可以明确与基因突变有关的疾病达 118 种，涉及 12000 个基因突变。由于选择作用，遗传病多具有隐袭和迟发的特性。临床医生难于依据临床表现和普通检测发现遗传病，往往确诊时已到达疾病晚期。尽管大多数遗传病目前并无治疗良方，但是也有相当多的遗传病有特异的治疗和预防方法，早期诊断可以大大改善疾病的预后。而对于如脊肌萎缩症（Spinal Muscular Atrophy, SMA）、21 三体综合征等危害性很大的遗传疾病，通过产前筛查确诊患病胎儿，从而阻止患儿的出生则是唯一的预防手段。目前，我国出生缺陷率达 5.6%左右，加强全国范围内的遗传疾病孕前产前体外筛查和诊断，提高出生人口素质，迫在眉睫。

本项目旨在依托项目建设单位研究开发的遗传疾病诊断试剂和产品，整合建设单位基因检测技术及平台，搭建具有自主知识产权的国际先进科学技术平台；同时，联合三甲医院逐步建成全国性的基因检测诊断及预防体系，建立覆盖我国大面积的因为遗传因素导致患病的筛查与诊断体系。因此，项目的建设有助于降低出生缺陷，提高人口素质战略的实施。

三、项目的建设是实现相应疾病预防的必需技术保障

近年来，我国在新生儿出生缺陷方面已采取了系列积极的措施，并取得了一定的成效，如：加大 B 超等产前筛查的力度、在贫困地区免费实施孕妇叶酸补充等措施，使得我国近 10 年来的神经管畸形的发生率得到了显著的下降。但是筛查手段相对单一、筛查范围有限。产前筛查所依赖的最主要的手段是 B 超和实验室生化检测。B 超检测在可见畸形（如无脑儿、脑膨出、开放性脊柱裂、严重的开放胸腹壁缺损内脏外翻、单腔心以及致死性软骨发育不全等）的筛查方面具有先天优势。染色体病则主要通过对羊水细胞和生化检测来实现筛查及诊断；单基因遗传病主要依赖于分子诊断技术检测，但除广东地区针对地中海贫血等地方性遗传病的分子筛查外，在常见遗传病的分子筛查领域上我国几乎处于空白状态。

本项目建设完成后，通过开展实时荧光 PCR 实验、片段分析、一代测序、二代测序、基因芯片或核酸质谱检测等，可对多种遗传病分子进行检测，可帮助父母们及时发现宝宝的异常健康状况，采取正确的干预措施，避免致残致畸等严重后果；另外，项目可对肿瘤进行有效检测和预防，通过遗传咨询帮助患者正确认识外部环境对患癌风险的影响，有针对性的改善生活方式，远离诱发癌症的外部风险因素，项目的建设是实现相应疾病预防的必需技术保障。

四、项目的建设致力推进精准医学发展，助力健康中国建设

精准医学是以个体化医疗为基础、随着基因组测序技术快速进步以及生物信息与大数据科学的交叉应用而发展起来的新型医学概念与医疗模式，本质上是通过基因组、蛋白质组等组学技术和医学前沿技术，对于大样本人群与特定疾病类型进行生物标记物的分析与鉴定、验证与应用，从而精确寻找到疾病的原因和治疗的靶点，并对一种疾病不同状态和过程进行精确亚分类，最终实现对于疾病和

特定患者进行个性化精准治疗的目的，提高疾病诊治与预防的效益。

本项目建设的遗传疾病筛查与诊断应用示范基地是以人的需求为主导方向，以技术服务为重点，以科学技术为先导，全面实施系统的服务与管理。它将在跟踪世界遗传优生研究前沿、保护我国遗传资源、普及优生知识的基础上，选择成熟的医学、生物、物理等优生技术和方法，促进精准医学行业发展，助力健康中国建设。

五、项目的建设顺应国内外 LDTs 发展潮流

LDTs 是如今精准医学大环境中最热门的话题之一。在 2015 年，我国独立医学实验室数量由 216 家猛增至 356 家，为规范由此产生的诸多临床检验项目，卫计委特发文告知对于未列入《医疗机构临床检验项目目录（2013 年版）》，但临床意义明确、特异性和敏感性较好、价格效益合理的临床检验项目，应当及时论证以满足临床需求；以及通过合理设置审核程序，优化流程，提高效率，使得符合要求的临床检验项目在第一时间能够使用，可谓是为一些优质 LDTs 项目设立“绿色通道”。

通过本项目的建设，部分产品将形成试剂盒并申报 CFDA 注册，最终商品化；而另一部分产品则将以 LDTs 的形式形成技术输出，较之申报注册的产品，大大加速了新技术临床应用的进程。

.....

第三章 区域概况及城市规划

第四章 场址选择

第五章 规划总则

第一节 规划编制依据

《中华人民共和国城乡规划法》；

《中华人民共和国土地管理法》；

《某市片区控制性详细规划》；

国家和地区相关的法律、条例、规范；

业主设计任务书、现状地形图。

第二节 指导思想和原则

一、指导思想

.....

二、规划原则

- 1、生态原则：低碳节能的建筑和生态景观空间塑造，持续健康发展。
- 2、特色原则：立足优势条件，开发特色项目，做到雅俗共赏。
- 3、效益原则：满足客户需求，提供优质服务，争创经济效益。
- 4、弹性原则：合理规划建设时序，有序开发，便于建设管理和资金协调。
- 5、从属原则：严格按照上位规划和地块设计条件进行规划建设。

三、规划理念

.....

第六章 节能设计

第七章 环境影响评价

第八章 劳动安全与卫生消防

第九章 组织机构与人力资源配置

第十章 项目实施进度

第十一章 工程招投标

第十二章 项目总投资额及资金筹措

第十三章 项目的经济效益分析

第十四章 社会效益及风险分析

第十五章 结论与建议

尚普咨询各地联系方式

北京总部：北京市海淀区北四环中路 229 号海泰大厦 1118 室

联系电话：010-82885739 13671328314

河北分公司：河北省石家庄市长安区广安大街 16 号美东国际 D 座 6 层

联系电话：0311-86062302 0311-80775186 15130178036

山东分公司：山东省济南市历下区解放路 43 号银座数码广场 15 层

联系电话：0531-61320360 13678812883

天津分公司：天津市南开区鞍山西道信诚大厦 3 楼

联系电话：022-87079220 13920548076

江苏分公司：江苏省南京市秦淮区汉中路 169 号金丝利国际大厦 13 层

联系电话：025-86870380 18551863396

上海分公司：上海市浦东新区新区商城路 800 号斯米克大厦 6 楼

联系电话：021-51860656 18818293683

陕西分公司：西安市高新区科技五路北橡树星座 B 座 2602 室

联系电话：029-63365628 15114808752

广东分公司：广州市天河区林和西路 157 号保利中汇广场 A 座 9 层

联系电话：020-84593416 13527831869

重庆分公司：重庆市渝中区民权路 28 号英利国际金融中心 19 层

联系电话：023-89236085 18581383953