

项目编号： 2020SF-004

管理类型： 项目类

项目类别： 一般项目-社会发展领域



陕西省重点研发计划  
项目合同（任务）书

项目名称： 全外显子组测序及串联质谱技术在儿童罕见病诊疗中 的临床应用

承担单位： 咸阳彩虹医院 (盖章)

项目负责人： 康鹏讲 电子邮箱： xiangyuelanda2006@163.com

手机号码： 13892987866 联系电话： 029-33330995

推荐部门： 咸阳市科学技术局

起止年限： 2019年05月01日 至 2022年12月31日

备注：

正式版本

陕西省科学技术厅 制

# 陕西省重点研发计划项目合同（任务）书

甲方：陕西省科学技术厅（以下简称甲方）

乙方：咸阳彩虹医院（项目实施单位，以下简称乙方）

甲、乙双方根据国家有关法律法规的有关规定，为顺利完成乙方承担的“陕西省2020年重点研发计划”项目全外显子组测序及串联质谱技术在儿童罕见病诊疗中的临床应用（项目编号：2020SF-004，以下简称本项目），特订立本合同。

本项目执行期自2019年05月01日 至 2022年12月31日 。

正式版

## 一、项目概况

### 1、主要研究内容与目标

主要研究内容是2016年至2022年我院儿科系统及我市儿童联盟所收治的罕见病患儿进行分析研究，对患儿的诊治及预后进行深入研究。罕见病（Rare Disease, RD）是指那些发病率极低的疾病。罕见疾病又称“孤儿病”，在中国没有明确的定义。根据世界卫生组织（WHO）的定义，罕见病为患病人数占总人口的0.65%-1%的疾病。世界各国根据自己国家的具体情况，对罕见病的认定标准存在一定的差异。5月22日，国家卫生健康委员会、科技部、工业和信息化部、国家药品监督管理局、国家中医药管理局等五部门联合发布了《第一批罕见病》目录，共涉及121种疾病。本研究样本量近100例左右。孤儿药指特异性治疗罕见病某一适应证的药物。孤儿药的缺乏一直是罕见病治疗中的瓶颈问题。主要目标是通过“全外显子组测序及串联质谱技术在儿童罕见病诊疗中的临床应用”，掌握我省罕见病患儿的发病率、现状及预后，为卫生及政府部门制定医疗政策提供临床依据，并对相关孤儿药的储备进行可行性分析。

### 2、创新点与关键技术

项目的创新点是在合理运用全外显子组测序及串联质谱技术对儿童罕见病进行专项研究，掌握我省罕见病的分布及数量，为卫健委制订罕见病的医疗制度提供依据。

本项目技术关键是早期识别罕见病并选择适宜的全外显子组测序及串联质谱技术，发现致病基因，明确诊断，提供合理的治疗方案及科学的遗传咨询，从而减少罕见病的发生或者发展。

正式版本

3、现有基础与实施条件

- (1). 我院的小儿呼吸科、血液科和重症医学科由一支训练有素的专业团队组成，现有医护人员90人，其中主任医师2人、副主任医师3人、博士1人；病区设置床位80张；PICU床位15张。每年收治疑难重症患儿600例，有丰富的研究标本。
- (2). 我院检验科拥有先进的技术、一流的设备，为咸阳市儿童临床检验中心，其中主任检验师2名，硕士1人；下设生化、临检、免疫血清、细菌、输血及基因6个专业组12个实验室；包括临检、生化、微量元素、内分泌、免疫血清、细菌、院感、血流变、血库、分子生物（PCR）、新生儿溶血性疾病筛查、产前筛查及基因实验室等；购置日本岛津三重四极杆质谱仪LCMS-80301台。所开展项目共计600余项。可以满足本项目各项实验室检查的需要。
- (3). 康圣环球医学特检集团（以下简称“康圣环球”）是中国首家和最大高端医学专科特检服务检验集团。康圣环球致力于引领中国专科特检技术和服务的进步，以促进中国专科诊疗和个性化医学的发展和提高。为我院的签约协作中心，提供全外显子组测序提供质控和指导。

4、预期成果与经济、社会效益

预期成果为发表SCI论文1-2篇，核心论文1-2篇；同时明确我省罕见病的分布及发病率，为我国的罕见病研究提供数据。

与常见疾病相比，罕见病的相关医学研究水平明显滞后，医学界对许多罕见病的发病机制认识受限，诊断手段不足，更缺乏有效的治疗方法。我省及我市目前还没有专项研究，罕见病的种类和患病人数目前还没有统计数据，也没有相关的部门进行遗传咨询指导，严重影响着我省市的儿童健康成长。本研究通过串联质谱及基因筛查等现代化的技术，依据国家的罕见病目录进行研究，尽可能明确我市儿童罕见病的种类、流行特点及患病率，针对性的制定预防、治疗、康复及遗传咨询，提供人口素质，保证患儿健康成长，具有重要的经济意义和社会意义。

5、考核指标

本地区罕见病的确诊和统计分析，明确罕见病的种类、地域分布、遗传特点、诊治现状及遗传咨询。首先，根据国家的罕见病目录，通过现代串联质谱及基因检查技术尽可能的为大多数罕见病进行确诊，避免漏诊和误诊，节约医疗资源，同时为患儿家庭明确病因。第二，查清罕见病在本地区分布的地域特点，从而为环境因素在罕见病研究中的作用提供基础。第三，通过大样本的研究及专业知识，分析罕见病的遗传特点及并发症。第四，结合本地经济状况和医疗水平，合理配置医疗资源，必要时集中管理和指导，避免患儿来回在多家医院奔波，消耗大量的人力、财力及物力，理性的进行治疗和康复。最后，根据疾病的遗传特点指导婚育，避免近亲结婚和携带者不合理的婚育，保证下一代健康成长。

二、项目组主要参与者

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |     |            |      |                    |    |      |      |    |     |        |       |             |    |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----|------------|------|--------------------|----|------|------|----|-----|--------|-------|-------------|----|
| 项目人数                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |     |            |      |                    |    |      |      |    |     |        |       |             |    |
| 项目组人员总数                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |     | 11人        |      |                    |    |      |      |    |     |        |       |             |    |
| 高级职称                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |     | 4人         | 中级职称 |                    | 3人 | 初级职称 |      | 4人 | 其他  |        | 0人    |             |    |
| 博士                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |     | 1人         | 硕士   |                    | 1人 | 学士   |      | 9人 | 其他  |        | 0人    |             |    |
| 项目负责人                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |     |            |      |                    |    |      |      |    |     |        |       |             |    |
| 序号                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 姓名  | 出生年月       | 证件类型 | 证件号码               | 性别 | 从事专业 | 职称   | 职务 | 学历  | 所在单位   | 项目分工  | 手机          | 签名 |
| 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | 康鹏讲 | 1965-02-18 | 身份证  | 610124196502180097 | 男  | 儿科   | 主任医师 | 院长 | 本科生 | 咸阳彩虹医院 | 项目负责人 | 13892987866 |    |
| 项目负责人简介                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |     |            |      |                    |    |      |      |    |     |        |       |             |    |
| 康鹏讲，主任医师，咸阳彩虹医院副院长，儿科学科带头人，中国医师协会新生儿专业委员会委员、陕西省医学会新生儿专业委员会委员、陕西省医学会儿科分会委员、陕西省保健协会新生儿专业委员会委员、咸阳市医学会儿科分会副主任委员、咸阳市医疗事故技术鉴定专家库成员，曾在上海复旦大学儿科医院、上海交通大学附属儿童医学中心、西安市儿童医院等地进行儿科及新生儿研修学习。从事儿科临床、教学工作20余年，所带领的团队在咸阳地区首先开展多项新生儿重症监护诊断及治疗技术，如新生儿RH溶血症诊断及换血治疗，CPAP，常频及高频呼吸机，NO吸入治疗，亚低温治疗在儿科NICU及PICU的应用，周围动静脉深部置管及脐动静脉置管监护技术等。发表论文十余篇。 |     |            |      |                    |    |      |      |    |     |        |       |             |    |

| 主要研究人员                        |     |            |      |                    |    |          |       |                |       |        |        |             |    |
|-------------------------------|-----|------------|------|--------------------|----|----------|-------|----------------|-------|--------|--------|-------------|----|
| 序号                            | 姓名  | 出生年月       | 证件类型 | 证件号码               | 性别 | 从事专业     | 职称    | 职务             | 学历    | 所在单位   | 项目分工   | 手机          | 签名 |
| 1                             | 张维华 | 1976-04-08 | 身份证  | 622801197604081075 | 男  | 重症监护、心血管 | 副主任医师 | PICU副主任/科教科副主任 | 博士研究生 | 咸阳彩虹医院 | 项目指导   | 17729103662 |    |
| 2                             | 文金全 | 1960-02-07 | 身份证  | 61010219600207031X | 男  | 血液       | 主任医师  | 主任             | 本科生   | 咸阳彩虹医院 | 项目指导   | 18991235582 |    |
| 3                             | 张继明 | 1977-09-03 | 身份证  | 230421197709031815 | 男  | 医学检验     | 副主任技师 | 质控科副主任         | 硕士研究生 | 咸阳彩虹医院 | 实验数据采集 | 17719682630 |    |
| 4                             | 张雪波 | 1970-07-02 | 身份证  | 610402197007022318 | 男  | 儿科       | 主治医师  | 副主任            | 本科生   | 咸阳彩虹医院 | 临床数据分析 | 15353152126 |    |
| 5                             | 许梦  | 1973-02-02 | 身份证  | 610426197302020025 | 女  | 儿科       | 主治医师  | 无              | 本科生   | 咸阳彩虹医院 | 临床数据采集 | 13759705165 |    |
| 6                             | 史斐娟 | 1984-04-30 | 身份证  | 610324198404300024 | 女  | 儿科临床     | 主治医师  | 无              | 本科生   | 咸阳彩虹医院 | 临床数据采集 | 13619182066 |    |
| 7                             | 郝磊  | 1987-02-07 | 身份证  | 610425198702071516 | 男  | 儿科重症     | 医师    | 医疗组长           | 本科生   | 咸阳彩虹医院 | 临床数据采集 | 15691065096 |    |
| 8                             | 党扶扶 | 1986-03-15 | 身份证  | 610431198603155340 | 女  | 儿科       | 医师    | 无              | 本科生   | 咸阳彩虹医院 | 临床数据采集 | 15929297049 |    |
| 9                             | 李飞  | 1990-12-07 | 身份证  | 610423199012074121 | 女  | 血液       | 医师    | 无              | 本科生   | 咸阳彩虹医院 | 临床数据采集 | 18391006671 |    |
| 10                            | 邓希贤 | 1991-06-04 | 身份证  | 620524199106043688 | 女  | 内分泌      | 医师    | 无              | 本科生   | 咸阳彩虹医院 | 数据统计分析 | 13109617707 |    |
| 与原申请书比较人员有什么变化，原因是？若无变动则填写“无” |     |            |      |                    |    |          |       |                |       |        |        |             |    |
| 无                             |     |            |      |                    |    |          |       |                |       |        |        |             |    |

三、合作单位信息

| 序号 | 单位名称 | 单位地址 | 项目负责人 | 联系电话 |
|----|------|------|-------|------|
|----|------|------|-------|------|

正式版

四、项目经费情况

1、项目经费表 (金额单位：万元)

| 支出科目                       | 项目总投资 | 专项资助经费 | 说明            |
|----------------------------|-------|--------|---------------|
| 一、直接费用                     | 14.80 | 8.00   | \             |
| 1、设备费                      | 1.00  | 1.00   | \             |
| (1) 购置设备费                  | 1.00  | 1.00   | 电脑及打印机等数据收集设备 |
| (2) 自制设备费                  | 0.00  | 0.00   |               |
| (3) 设备改造与租赁                | 0.00  | 0.00   |               |
| 2、材料费                      | 2.00  | 0.50   |               |
| 3、测试化验加工费                  | 8.00  | 5.00   |               |
| 4、燃料动力费                    | 0.50  | 0.00   |               |
| 5、差旅/会议/国际合作与交流费           | 1.50  | 1.00   |               |
| 6、信息费（出版/文献/信息传播/知识产权事物费等） | 0.30  | 0.30   |               |
| 7、专家咨询费                    | 0.50  | 0.00   |               |
| 8、劳务费                      | 0.50  | 0.20   |               |
| 9、其他支出                     | 0.50  | 0.00   |               |
| 二、间接费用                     | 0.50  | 0.00   | \             |
| 1、管理费                      | 0.20  | 0.00   |               |
| 2、绩效支出                     | 0.30  | 0.00   |               |
| 合计                         | 15.30 | 8.00   | \             |

备注：此表须经本单位财务部门审核并盖章。

2、需增添的主要仪器设备（使用专项资助经费购买价值10万元以上的设备）

| 序号 | 设备名称 | 型号 | 价格<br>(万元) | 说明 |
|----|------|----|------------|----|
|----|------|----|------------|----|



五、项目进度计划（说明项目进度，包括实施方案、实施地点等内容）

| 阶段   | 开始日期       | 结束日期       | 计划完成内容                                                                 |
|------|------------|------------|------------------------------------------------------------------------|
| 第1阶段 | 2019-05-01 | 2019-09-30 | 成立课题组，讨论立项，确定成员及分工，撰写标书，申请医院伦理委员会和科研科批准；课题组申请医院配套经费及设备购置，完成相关人员专业培训工作。 |
| 第2阶段 | 2019-10-01 | 2022-06-30 | 收集实验组及对照组的临床、实验室、影像数据资料。                                               |
| 第3阶段 | 2022-07-01 | 2022-08-31 | 数据统计分析， 撰写论文。                                                          |
| 第4阶段 | 2022-09-01 | 2022-12-31 | 组织课题结题及鉴定。                                                             |

正式版

## 六、项目绩效目标

| 一级指标类别 | 二级指标类别 | 明细指标           | 预期绩效目标 |
|--------|--------|----------------|--------|
| 产出类指标  | 知识产权   | 1、专利授权数（项）     | 0      |
|        |        | （1）授权发明专利      | 0      |
|        |        | （2）实用新型        | 0      |
|        |        | （3）外观设计        | 0      |
|        |        | 2、软件著作权授权数（项）  | 0      |
|        |        | 3、发表论文（篇）      | 2      |
|        |        | （1）其中SCI索引收录数  | 1      |
|        |        | （2）其中EI索引收录数   | 1      |
|        |        | （3）其它论文        | 0      |
|        |        | 4、著作（部）        | 0      |
|        |        | 5、制订标准数（项）     | 0      |
|        |        | （1）国际标准        | 0      |
|        |        | （2）国家标准        | 0      |
|        |        | （3）行业标准        | 0      |
|        |        | （4）地方标准        | 0      |
|        |        | （5）企业标准        | 0      |
|        | 其他成果   | 1、填补技术空白数（项）   | 1      |
|        |        | （1）国际          | 0      |
|        |        | （2）国家          | 0      |
|        |        | （3）省级          | 1      |
|        |        | 2、获奖项数         | 1      |
|        |        | （1）国家奖项        | 0      |
|        |        | （2）部、省奖项       | 0      |
|        |        | （3）地市级奖项       | 1      |
|        |        | 3、其他科技成果产出     | 0      |
|        |        | （1）新工艺（或新方法模式） | 0      |
|        |        | （2）新产品（含农业新品种） | 0      |
|        |        | （3）新材料         | 0      |
|        |        | （4）新装备（装置）     | 0      |

|           |       |                  |   |
|-----------|-------|------------------|---|
|           |       | (5) 平台/基地/示范点    | 0 |
|           |       | (6) 中试线          | 0 |
|           |       | (7) 生产线          | 0 |
|           |       | 4、研究开发情况         | \ |
|           |       | (1) 小试           | 否 |
|           |       | (2) 中试（样品样机）     | 否 |
|           |       | (3) 小批量          | 否 |
|           |       | (4) 规模化生产        | 否 |
|           | 人才引育  | 1、引进高层次人才        | 0 |
|           |       | (1) 博士、博士后       | 0 |
|           |       | (2) 硕士           | 0 |
|           |       | 2、培养高层次人才        | 0 |
|           |       | (1) 博士、博士后       | 0 |
|           |       | (2) 硕士           | 0 |
|           | 产业化情况 | 新增产能（台/套/只等）     | 0 |
|           |       | 新增产能利用率（%）       | 0 |
| 效果类指标     | 经济效益  | 1、新增产值（万元）       | 0 |
|           |       | 2、新增销售（万元）       | 0 |
|           |       | 3、新增出口创汇（万美元）    | 0 |
|           |       | 4、新增利润（万元）       | 0 |
|           | 社会效益  | 1、新增税收（万元）       | 0 |
|           |       | 2、新增就业人数         | 0 |
|           |       | 其中：本科以上就业人数      | 0 |
|           |       | 3、就业培训（人次）       | 0 |
|           |       | 4、带动农民增收（万元）     | 0 |
|           |       | 5、农户培训（人次）       | 0 |
|           |       | 6、新增产业带动情况       | 无 |
|           |       | 7、技术集成示范（项）      | 0 |
|           |       | 8、建立农业示范基地（亩数）   | 0 |
|           |       | 9、节约资源能源         | 无 |
| 10、环保效益   | 无     |                  |   |
| 其他需要说明的情况 |       | 项目为临床罕见病诊治及分布研究。 |   |

七、附件清单

| 序号                         | 附件名称 | 是否必备材料 |
|----------------------------|------|--------|
| <input type="checkbox"/> 1 | 其他附件 | 否      |

正式版

## 八、其他条款

### （一）、甲方（省科技厅）

1、负责及时划拨项目经费给项目单位。

2、负责协调、监督项目实施，检查项目执行情况，审计项目经费使用情况。经检查审计，如发现违反合同，有权暂停或停止划拨经费。

3、按《陕西省重点研发计划管理办法》等有关规定，依据本合同所规定的内容和要求对项目进行验收。

### （二）、乙方（项目承担单位）

1、负责项目组织实施，进行项目日常管理及检查监督，并按规定向甲方报送项目年度执行情况报告。

2、乙方须呈交项目/课题科技报告。在项目/课题实施过程中提交进展报告和专题报告（包括试验/实验报告、分析/研究报告、工程/生产/运行报告、评价报告、技术节点报告、时间节点报告等），在项目/课题结题验收时提交最终报告。以上科技报告中，最终报告为必备报告，其他报告视项目/课题执行情况酌情提交。

3、按合同规定的开支范围，对甲方划拨项目经费实行专款专用。

4、负责提供应由本单位安排的基建、物资、自筹经费、人工等有关保证条件。

5、接受甲方对项目执行及经费使用等情况进行检查或审计。

6、项目完成后，负责提出项目总结报告，及时做出经费决算，接受甲方组织的项目验收。

7、项目完成后，须进行成果登记；不进行成果登记的，将会影响项目负责人及承担单位承担省级科技计划项目的信用。

### （三）、项目推荐部门

1、负责项目实施过程中的组织协调、监督检查；对项目经费使用情况进行监督管理。

2、协助甲方对项目执行及经费使用情况进行检查或审计。项目完成后，协助甲方对项目进行验收。

3、负责解决应属本部门安排的基建、物资、配套资金等保证条件。

### （四）、项目的转包、分包

1、非经甲方同意，乙方不得将合同项目及其权利和义务转包、分包给第三者。

2、本项目若转包、分包必须经甲方同意后另行签订合同，并将转包、分包合同副本作为本合同的正式附件，交甲方存查。

3、因第三方不能完成转包或分包合同的约定义务，影响乙方完成本合同应完成的义务，由乙方负责。

### （五）、知识产权归属

凡使用甲方下达经费取得的科研成果及其形成的知识产权，除涉及国家安全、国家利益和重大社会公共利益的以外，授予科研项目承担单位。项目承担单位可以依法自主决定实施、许可他人实施、转让、作价入股等，并取得相应的收益。同时，在特定情况下，或根据合同中要求保留无偿使用、开发、使之有效利用和获取收益的权利。其它事宜按照科技部《关于国家科研计划项目研究成果知识产权管理的若干规定》执行。

#### （六）、技术资料的保密

1、非经双方同意，保密资料不得向第三方泄露。

2、对必须由保密审查部门审查后方能公开发表的保密资料，乙方不得擅自发表，擅自发表者要承担失密责任，直至依法对当事人追究刑事责任。

#### （七）、合同的变更或解除

1、任何一方提出变更合同或解除合同的要求，需与另一方协商，签订变更条款或协议，作为本合同的正式附件，方可执行。

2、一方因他方违反合同或发生不可抗力，或国家计划调整，致使合同履行成为不可能或不必要，有权通知另一方解除合同。

3、当事人一方逾期两个月不履行合同规定的义务，对方有权解除合同。

4、变更或解除合同造成的损失由双方协商或按责任原则分别承担。

#### （八）、不可抗力和风险责任的承担

1、任何一方因不可抗力或国家计划调整不能履行合同的全部或部分义务时，应及时通知另一方，并采取措施减少损失，在合理期限内提供合同不能履行的证明。

2、甲方不履行合同内容，导致项目失败或部分失败，所拨经费（无偿部分）和物资不得追回。乙方不履行合同内容，导致项目失败或部分失败，应全部退还或部分退还甲方所拨经费和物资，情节严重者要追究责任。

3、乙方在执行合同过程中发生风险情况，应及时通知甲方，并采取措施减少损失。乙方没有及时通知甲方并采取适当措施，导致损失扩大的，应就扩大的损失承担责任，甲方有权要求乙方支付违约金或赔偿经济损失。

#### （九）、合同文本的要求

本合同一式肆份，甲方存贰份，推荐部门存壹份，乙方存壹份，具有同等法律效力。

#### （十）、其他附加条款

经双方协商订立的下列条款作为本合同正式内容的一部分。

## 九、本合同签约各方

甲方：陕西省科学技术厅

业务处室负责人（签章）： 

业务处室经办人（签章）： 

电话：87294140

通讯地址：丈八五路10号

邮编：710077



乙方：咸阳彩虹医院

单位负责人（签章）：

项目负责人（签章）：

通讯地址：咸阳市渭阳西路3号

电话：029-33330915

邮编：712021

盖章

年 月 日

推荐部门：咸阳市科学技术局

负责人（签章）：

联系人：霍运动

电话：38163120

通讯地址：咸阳市秦皇路6号

邮编：712000

