

Nadir Genetik Hastalıklar Paneli Hizmet Teknik Şartnamesi

TEKNİK ÖZELLİKLER

- İhale konusu için kapsamı :** Sağlık uygulama tebliği (SUT) EK-2B hizmet başı hizmet puan listesi esas alınmak suretiyle toplam hizmet puanı **2.873.517** tür. İhale konusu iş kapsamında yapılacak olan tetkik türü ve puan miktarları aşağıda gösterilmiştir. Toplam hizmet puanı üzerinden aşağıda belirtilen SUT kodları arasında dönüşüm yapılabilecektir. Bu ihale 12 ay süresinde tamamlanmalıdır.
- İhtiyaç doğrultusunda aşağıda belirtilen SUT kodları arasında dönüşüm yapılabilmelidir.

Sut kodu	Tetkik adı	Sut işlem puanı
908.713	DNA dizi analizi 1-5 çift	303.54
908.717	DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift	1.854,97

2-Genel Hususlar

İhale, hasta başına hizmet alımı şeklinde yapılacaktır. Kliniklerden gelen talep doğrultusunda "tüm genom dizileme" eklenebilmeli ve firma bununla ilgili gerekli tasarım ve kit sağlama konusunda desteğini sunmalı ve bu hizmetler mevcut hizmet puanından düşülebilmelidir. İhale sonucuna göre Tıbbi Genetik Anabilim Dalına hizmet verecek kurum aşağıdaki hususları karşılamalıdır:

- Kurum tarafından verilecek hizmet aşağıdaki hastalık/hastalık panellerini içermelidir:
 - Entelektüel yetersizlik
 - Epilepsi
 - Mikrosefali
 - Otizm
 - Nörogenetik hastalıkları
 - Çoklu konjenital anomaliler
 - İskelet ve bağ dokusu hastalıkları
 - Kalıtsal endokrin hastalıklar
 - Cinsiyet gelişim anomalileri
 - Retinitis pigmentoza
- Verilecek olan ekzom analiz hizmeti 20.000 gen üzerinde sekanslama yapıp, "Tüm Ekzom Sekanslama" prensibine dayanmalıdır.
- Verilecek olan hizmette ileri nesil dizileme yöntemi ile SNP, inDel, SV çalışmaları, popülasyon evrim analizi, tür tanımlama, nokta mutasyon tespiti (mutant-wild), linkage haritalaması, farklı bireyler arasındaki varyasyonların analiz edilerek genetik varyasyon paterni yapılabilmelidir.
- Verilecek olan hizmet ile, fastaQ. vcf verilerinin yanı sıra, istenildiği takdirde klinik rapor da sunulabilmelidir.
- Verilecek olan ekzom hizmetinde UTR bölgeleri de hedef bölge dizileme içerisinde olmalıdır.
- Verilecek olan hizmet, tedarik süresini minimum tutabilmek, ortaya çıkacak datanın güvenilirliği ve kalitesini yükseltmek için en son teknoloji sistemlerde (Illumina HiSeq X. BGISEQ-500 v.b.) yapılmalıdır.

Prof. Dr. Mehmet ERGÜN
T.C. Sağlık Bakanlığı
Tıbbi Genetik
Diploma No: 4848
Tıp No: 4720

Prof. Dr. Mehmet ERGÜN
T.C. Sağlık Bakanlığı
Tıbbi Genetik
Diploma No: 4848
Tıp No: 4720

7. Tüm Ekzom Sekanslama hizmetinde kullanılacak olan "Exome Capture Kit" en az 55 milyon bazlık hedef bölgeyi kesebilmelidir.
8. İstek doğrultusunda DNA nanoball teknolojisi de kullanılarak analiz yapılabilirdir.
9. Ekzom dizileme hizmeti en az $\geq 80\%$ Q30 kalitesinde olmalıdır.
10. Sekans kalite standartı en az 100X derinlik olmalıdır ve minimum 12Gb ham veri elde edilebilmelidir.
11. Sonuç dataları istenildiğinde FASTQ, BAM, VCF, .xls, .png. formatlarında verilebilmelidir.
12. Hizmet işini yüklenicek olan firma gerektiğinde dataların ve biyolojik metaryellerin hızlı veya yeniden incelenmesi için Türkiye'de yerleşik, "Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi" ruhsatına sahip bir laboratuvarla çalışmalıdır.
13. Standart biyoinformatik analiz; SNP Validasyonu ve Karşılaştırması, SNP İşlevselliği ve Konservasyon Tahmini, SNP İstatistikleri -her fonksiyonel element için, InDel Arama ve Bilgi Notu, InDel Validasyonu ve Karşılaştırması, InDel İstatistikleri -her fonksiyonel element için ham veri kontrolü, veri hizalama, veri üretimi istatistikleri, varyant bulma, filtrelendirme, öncelendirme aşamalarını içermelidir.
14. Yüklenici firma gerekli olması durumunda ileri düzey veya özelleştirilmiş biyoinformatik analizi yapılabilirdir.
15. Biyoinformatik analizde kullanılacak olan yazılım/yazılımlar Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'ndaki bilgisayarlara kurulmalıdır.
16. Tedarikçi firma nakliye ilgili bütün masrafları karşılamalıdır.
17. Testler 10'lu gruplar halinde DNA şeklinde gönderilecektir.
18. DNA alımı ve sonuçların bölüme iletilmesi ilgili firma tarafından yapılacaktır.
19. Analiz sonuçları, tedarikçi firma tarafından en fazla 60 gün içerisinde dijital medya şeklinde "kişisel verilerin korunma kanununu" ihlal etmeyecek bir şekilde bölüme sunulmalıdır.
20. Bölümün uygun göreceği exom analiz programı (fastq ham verisi işleme, fastq-bam dosyasına çevrilme, vcf dosyası oluşturma, vcf dosyalarından anotasyon oluşturma, varyant önceliklendirme...) sistem ile birlikte sunulmalıdır.
21. Sonuçların Sanger dizi analizi ile doğrulanması için gerekli tüm malzemeler (DNA izolasyon kiti, PCR sarf malzemesi, Big dye, sekans purifikasyon kiti, kapiller, 96lık plate, pipet ucu, ilgili sarf malzemesi v.b.) hizmeti yüklenen firma tarafından sağlanacaktır.

Prof. Dr. Mehmet Ali ERGÜN
T.C. Sağlık Bakanlığı
Tıbbi Genetik
Diploma No: 1443

Prof. Dr. Mehmet Ali ERGÜN
T.C. Sağlık Bakanlığı
Genetik Hastalıklar
Tıbbi Genetik
Diploma No: 1443