

**GAZİ ÜNİVERSİTESİ SAĞLIK ARAŞTIRMA VE
UYGULAMA MERKEZİ
TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI
NADİR GENETİK HASTALIKLAR PANELİ
HİZMET TEKNİK ŞARTNAMESİ**

1. İhale konusu için kapsamı:

- Sağlık uygulama tebliği (SUT) EK-2B hizmet başı hizmet puan listesi esas alınmak suretiyle toplam hizmet puanı **35.000.000'dir**. 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
G100350	Real Time PCR
G100370	Konvansiyonel (Sanger) DNA Dizileme, 1 reaksiyon
G100380	Konvansiyonel (Sanger) DNA Dizileme, 2-5 reaksiyon
G100390	Yeni Nesil DNA Dizileme, 1 Gen
G100400	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 2-4 Gen
G100410	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 5-15 Gen
G100420	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 16-40 Gen
G100430	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 41 Gen ve üzeri
G100440	MLPA
G100441	MLPA, Ailesel Non-Polipozis Kolorektal Kanseri Analizi (HNPCC) (MLH1, MSH2 geni delesyon duplikasyon)
G100450	MLPA, BRCA1
G100451	MLPA, BRCA2
G100460	MLPA, CFTR
G100470	MLPA, CMT (PMP22 geni için)
G100480	MLPA, CYP21A2 (MLPA - KAH)
G100490	MLPA, DMD
G100491	MLPA, Marfan Sendromu Analizi (FBN1 geni delesyon duplikasyon)
G100492	MLPA, Nörofibromatozis Analizi (NF1 geni delesyon duplikasyon)
G100500	MLPA, SMA
G100501	MLPA-metilasyon spesifik, Beckwith Wiedeman Sendromu
G100502	MLPA-metilasyon spesifik, PWS/AS (Prader Willi ve Angelman Sendromu)
G100510	5-Alfa Redüktaz Eksikliği (SRD5A2 Geni Dizi Analizi)
G100520	21-Hidroksilaz Eksikliği (CYP21A2 Geni Dizi Analizi)
G100530	ABL1 Geni T315I Mutasyon Analizi
G100540	ABL1 Geni Dizi Analizi
G100550	Adenozin Deaminaz Eksikliği (ADA Geni Dizi Analizi)
G100560	Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Paneli (16-40 Gen)
G100570	Ailesel Adenomatozis Polipozis Koli (APC Geni Dizi Analizi)

Prof. Dr. Feriye T. Karaoğlu
T.C. Gazi Üniversitesi
Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
Dip.No: 918 Dip.Yaz. No: 68869

Prof. Dr. Meral Yılmaz KARAOĞLU
T.C. Gazi Üniversitesi
Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
Dip.No: 918 Dip.Yaz. No: 68869

G100580	Ailesel Meme/Over Kanseri (BRCA1 ve BRCA2 Geni Dizi Analizi)
G100590	Akondroplazi Hastalığı (FGFR3-G380R Varyant Analizi)
G100600	Alfa Talasemi (Delesyon Analizi)
G100610	Alfa Talasemi (HBA Geni Dizi Analizi)
G100620	Alfa-1 Antitirpsin Eksikliği (SERPINA1 Geni Dizi Analizi)
G100630	Alport Sendromu (COL4A3, COL4A3, COL4A3 Geni Dizi Analizi)
G100640	Ankilozan Spondilit (HLA-B27)
G100650	Apert Sendromu (FGFR2 Geni Hedef Mutasyon Analizi)
G100660	Aritmi Paneli (41 Gen ve üzeri)
G100670	Ataksi Telenjektazi (ATM Geni Dizi Analizi)
G100680	Bardet-Biedl Sendromu Paneli (16-40 gen)
G100690	Behçet Hastalığı (HLA-B51)
G100700	Beta Talasemi (HBB Geni Dizi Analizi)
G100710	Biotinidaz Eksikliği (BTD Geni Dizi Analizi)
G100720	C-KIT (ekzon 9, 11, 13, 17) Mutasyon Analizi
G100730	CADASIL Hastalığı (NOTCH3 Geni Dizi Analizi)
G100740	CALR (Calreticulin) Gen Mutasyon Analizi
G100750	Charcot-Marie-Tooth Hastalığı Paneli
G100760	Cornelia de Lange Sendromu Paneli (2-4 gen)
G100770	Çölyak Hastalığı (HLA-DQ2, HLA-DQ8)
G100780	Diabetes İnsipidus (AVP Geni Dizi Analizi)
G100790	Dihidropirimidin Dehidrogenaz Eksikliği (DPYD Geni Mutasyon Analizi)
G100791	Distoni Paneli (5-15 Gen)
G100800	Dravet Sendromu (SCN1A Geni Dizi Analizi)
G100810	Duchenne/Becker Musküler Distrofi (DMD Geni Dizi Analizi)
G100820	Epidermolizis Büllosa Paneli (16-40 Gen)
G100821	Epilepsi Paneli (41 Gen ve üzeri)
G100822	Fankoni Anemi Paneli (16-40 Gen)
G100830	Fabry Hastalığı (GLA Geni Dizi Analizi)
G100840	Fenilketonüri (PAH Geni Dizi Analizi)
G100850	FGFR2 ilişkili Kraniosinostozlar (FGFR2 Geni Dizi Analizi)
G100860	FGFR3 ilişkili İskelet Displazi (FGFR3)
G100870	FLT3 d835/ITD (TKD/ITD) Mutasyon Analizi
G100880	FLT3 d835/ITD (TKD/ITD) Mutasyon Yükü Analizi
G100890	FMF Hastalığı (MEFV geni) Hedef Bölge/Mutasyon Analizi
G100900	FMF Hastalığı (MEFV geni Dizi Analizi)
G100910	Fragile X (FMR1 Geni CGG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)
G100920	Friedreich Ataksisi (FXN Geni GAA Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)
G100921	Glikojen Depo Hastalıkları Paneli (16-40 Gen)
G100930	Glukoz-6-Fosfat Dehidrogenaz Eksikliği (G6PD Geni Dizi Analizi)
G100940	GLUT1 Eksikliği (SLC2A1 Geni Dizi Analizi)
G100950	Hemakromatozis (HFE Geni Dizi Analizi)
G100951	Hemofagositik Sendrom Paneli (5-15 Gen)

G100960	Hemofili A (F8 Geni Dizi Analizi)
G100970	Hemolitik Üremik Sendromu (CFH Geni Dizi Analizi)
G100980	Hereditör Spastik Parapleji 4 (SPG4 Geni Dizi Analizi)
G100990	Hereditör Spastik Parapleji Paneli (41 Gen ve üzeri)
G101000	Huntington Hastalığı (HTT geni CAG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)
G101010	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 1-4 Gen
G101020	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 5-15 Gen
G101030	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 16-40 Gen
G101040	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 41 Gen ve üzeri
G101050	IDH1 ve IDH2 Genleri Mutasyon Analizi
G101060	İmmünglobulin Ağır Zincir Mutasyon ve Hipermutasyon Analizi (IGHV Geni)
G101070	JAK2 Geni Ekzon 12 Mutasyon Analizi
G101080	JAK2 Geni V617F Mutasyon Analizi
G101090	Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi donör)
G101100	Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi hasta)
G101110	Kimerizm (Kemik iliği nakli sonrası hasta)
G101120	Kistik Fibrozis (CFTR Geni Dizi Analizi)
G101130	Konjenital Amegakaryositik Trombositopeni (MPL Geni Dizi Analizi)
G101131	Konjenital Miyasteni Paneli (16-40 Gen)
G101132	Konjenital Nötropeni Paneli (5-15 Gen)
G101133	Konjenital Trombositopeni Paneli (16-40 Gen)
G101140	Li Fraumen Sendromu (TP53 Geni Dizi Analizi)
G101150	Lynch Sendromu Paneli (5-15 gen)
G101160	Marfan Sendromu (FBN1 Geni Dizi Analizi)
G101170	Maternal Kontaminasyon
G101180	MEN Tip 1 (MEN1 Geni Dizi Analizi)
G101190	Metakromatik Lökodistrofi (ARSA Geni Dizi Analizi)
G101200	Mikrosatellit İstabilite Testi
G101210	Minimal Rezidüel Hastalık Analizi
G101211	MODY Paneli (10-20 Gen)
G101220	Moleküler inv 16 (p13;q22) CBFB-MYH11 Füzyon Transkript Analizi
G101230	Moleküler Karyotipleme (500K'ya kadar veya eşdeğer çözünürlükte)
G101240	Moleküler Karyotipleme (500K ve üzeri veya eşdeğer çözünürlükte)
G101250	Moleküler Translokasyon Analizi, t(1;19) TCF3 (E2A)-PBX1
G101260	Moleküler Translokasyon Analizi, t(4;11) AFF1 (AF4)-KMT2A (MLL;KMT2A)
G101270	Moleküler Translokasyon Analizi, t(8;21)(q22;q22) AML1 (RUNX1)-ETO (RUNX1T1)
G101280	Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mber p190
G101290	Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mber p210
G101300	Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mher p230
G101310	Moleküler Translokasyon Analizi, t(11;14) (q13;q32)

Prof. Dr. Mustafa VİRAHİTES KIRALIOĞLU
T.C. Gazi Üni. Tıp Fak. Genetik Anabilim Dalı
Dip. No: 919-Dip. Tes. No: 69869

Prof. Dr. Mustafa VİRAHİTES KIRALIOĞLU
T.C. Gazi Üni. Tıp Fak. Genetik Anabilim Dalı
Dip. No: 919-Dip. Tes. No: 69869

G101320	Moleküler Translokasyon Analizi. t(12;21) (p12;q22) TEL-AML1
G101330	Moleküler Translokasyon Analizi. t(14;18) (q32;q21)
G101340	Moleküler Translokasyon Analizi. t(15;17) (q22;q21) PML-RARA ber1/2/3
G101350	Mukopolisakkaridoz Plus Sendromu (VPS33A Geni Dizi Analizi)
G101360	Mukopolisakkaridoz Tip 1 (IDUA Geni Dizi Analizi)
G101370	Mukopolisakkaridoz Tip 2 (IDS Geni Dizi Analizi)
G101380	Mukopolisakkaridoz Tip 3 (GNS, HGSNAT, NAGLU, SGSH Geni Dizi Analizi)
G101390	Mukopolisakkaridoz Tip 4 (GALNS, GLB1 Geni Dizi Analizi)
G101400	Mukopolisakkaridoz Tip 6 (ARSB Geni Dizi Analizi)
G101410	Mukopolisakkaridoz Tip 7 (GUSB Dizi Analizi)
G101420	Mukopolisakkaridoz Tip 9 (Hyaluronidaz Eksikliği, HYAL1 Geni Dizi analizi)
G101430	Mukopolisakkaridoz. Sınıflandırılmamış (Tüm Panel)
G101440	Müsküler Distrofi Paneli (41 Gen ve üzeri)
G101450	Myotoni Konjenita (CLCN1 Geni Dizi Analizi)
G101460	Myotonik Distrofi (DMPK Geni CTG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)
G101470	Noonan Sendromu (PTPN11 Geni Dizi Analizi)
G101480	Noonan Sendromu Paneli/RASopati Paneli (16-40 gen)
G101490	Nörofibromatozis Tip 1 (NF1 Geni Dizi Analizi)
G101500	Nörofibromatozis Tip 2 (NF2 Geni Dizi Analizi)
G101510	NPM1 Geni Transkriptlerinde Tip A, B, D Mutasyonu Tespiti
G101520	Okülökutanöz Albinizm Tip 1A ve Tip 1B (TYR Geni Dizi Analizi)
G101530	Osteogenesis Imperfecta (COL1A1, COL1A2 Geni Dizi Analizi)
G101540	Osteogenesis Imperfecta Paneli (16-40 Gen)
G101541	Otoinflamatuvar Hastalıklar Paneli (5-15 Gen)
G101550	Otozomal Resesif Ağır Konjenital Nötropeni (HAX1 Geni Dizi Analizi)
G101560	PDGFB-COL1A1 Füzyonu Analizi
G101570	PDGFRA-FIP1L1 Füzyonu Analizi
G101580	PDGFRA-PDGFRB Genleri Füzyonu Analizi
G101590	Peutz-Jeghers Sendromu (STK11) Geni Dizi Analizi
G101591	PFIC Tip Paneli (ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4, TJP2)
G101600	Preimplantasyon Genetik Tanı Tetkikleri, kök hücre vericisi kardeş doğmasına yönelik
G101610	Preimplantasyon Genetik Tanı Tetkikleri, sağlam çocuk doğmasına yönelik
G101611	Primer Pulmoner Hipertansiyon Paneli (5-15 Gen)
G101612	Primer Silier Diskinezi Paneli (41 Gen ve üzeri)
G101620	PFEN Geni Dizi Analizi
G101630	QF PCR ile Anöploid Analizi
G101631	Rasopati Paneli (16-40 Gen)
G101640	RET Geni Dizi Analizi
G101650	Retinitis Pigmentosa Paneli (41 Gen ve üzeri)
G101660	RETT Sendromu (MECP2 Geni Dizi Analizi)
G101670	Spinocerebellar Ataksi Paneli (41 Gen ve üzeri)

Prof. Dr. Mustafa KARACÖZ
T.C. Gazi Üniversitesi
Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
Dip. No: 918 Dip. Tes. No: 69869

Prof. Dr. Mustafa KARACÖZ
T.C. Gazi Üniversitesi
Gazi Hastanesi
Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
Dip. No: 918 Dip. Tes. No: 69869

G101680	Spinocerebellar Ataksi Tip 1-8 (ATXN1 ile ATXN8 arası Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)
G101690	Stargardt Hastalığı (ABCA4, ELOVL4, PROM1 Geni Dizi Analizi)
G101691	Sülfaktan Defekti Paneli (5-15 Gen)
G101700	Tay-Sachs Hastalığı (HEXA Geni Dizi Analizi)
G101710	Tiroid Hormon Direnci (THRB Geni Dizi Analizi)
G101720	Trombofili Paneli
G101730	Trombopoietin Reseptör MPL W515L/K Gen Analizi
G101740	Tuberoskleroz (TSC1-TSC2 Genleri Dizi Analizi)
G101750	Tüm Mitokondri Genomu Dizileme
G101760	Uzun QT Sendromu Paneli (16-40 gen)
G101770	Von Hippel Lindau (VHL Geni Dizi Analizi)
G101780	Warfarin (Coumadin) Direnci (VKORC1, CYP4F2, GGCX, CYP2C9)
G101790	Wilson hastalığı (ATP7B Geni Dizi Analizi)
G101800	WT1 Ekspresyon Analizi
G101810	Y Kromozom Mikrodelesyon Testi
G101830	Yeni Nesil DNA Dizileme, somatik mutasyon analizi, 1 Gen
G101840	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 2-4 Gen
G101850	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 5-15 Gen
G101860	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 16-40 Gen
G101870	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 41 Gen ve üzeri
G101880	ALK Geni Füzyonları Analizi
G101890	BRAF Geni (V600K-V600E) Mutasyon Analizi
G101891	BRAF Geni Dizi Analizi
G101900	EGFR Geni (T790M, G719A ve G719X) Mutasyonu Analizi
G101910	EGFR Geni Dizi Analizi
G101920	ERBB2 Geni Amplifikasyon Analizi
G101930	FGFR2-FGFR3 Geni Füzyonları
G101940	FGFR3 Geni G370C, R248C, S249C, Y373C Bölgeleri Mutasyon Analiz
G101941	IGH Klonalite Testi
G101942	IGK Klonalite Testi
G101943	IGL Klonalite Testi
G101950	KRAS Mutasyon Analizi
G101951	KRAS Geni Dizi Analizi
G101952	NRAS Mutasyon Analizi
G101953	NRAS Geni Dizi Analizi
G101960	NTRK1, NTRK2 ve NTRK3 Genlerinin Tedavi ile ilişkili olduğu Bilinen ve Yeni Füzyonlarının Tespiti
G101970	PIK3CA Geni Mutasyon Analizi
G101980	ROS1 Geni Füzyonları Analizi
G101984	TERT Geni Dizi Analizi

Prof. Dr. Feride Yılmaz
T.C. Gazi Üniversitesi
Tıbbi Genetik
Dip. No: 910
Dip. No: 910

Prof. Dr. Feride Yılmaz
T.C. Gazi Üniversitesi
Gazi Hastanesi
Tıbbi Genetik
Dip. No: 910
Dip. No: 910

m307

2-Genel Hususlar

- İhale, hasta başına hizmet alımı şeklinde yapılacaktır.
- Aşağıdaki her test için DNA/RNA'dan izolasyon hizmeti ilgili firma tarafından yerinde verilecektir. Bu nedenle DNA/RNA eldesi için gerekli cihaz (izolasyon cihazı, otomatik pipet) ve sarf malzemeleri (izolasyon kitleri, pipet uçları, mikrosantrifüj tüpleri gibi) bölüme getirilecektir.
- İhale sürecinde kit ve kimyasalların saklanması amacıyla gerektiğinde -20 ve +4°C en az 2 adet buzdolabının kurulması istenecektir.

İhale sonucuna göre Tıbbi Genetik Anabilim Dalına hizmet verecek firma aşağıdaki hususları karşılamalıdır:

- **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 pigmentosa
Non Invaziv Prenetal Test (NIPT)
Mitokondrial Genom Analizi

- Hizmet işini yüklenicek olan firma, 6698 no.lu kişisel verilerin korunması ve resmi gazetede yayınlanan Bilgi ve İletişim Güvenliği Tedbirleri 30823 sayılı genelgesine göre sekans hizmetini ve analizleri, Türkiye'de yerleşik bir laboratuvarı veya ihaleyi alacak olan firmanın Anabilim Dalı içine kuracağı cihaz ile yapmalıdır. Sekanslar ve analizler yurt içinde yapılacaktır. Örnek ve örneklere ait datalar, yurt dışına çıkmayacaktır.
- Yüklenici firma, Sitogenetik ve Moleküler Genetik alanlarında "Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi" ruhsatına sahip olmalıdır.
- 6698 no.lu kişisel verilerin korunması ve resmi gazetede yayınlanan Bilgi ve İletişim Güvenliği Tedbirleri 30823 sayılı genelgesine göre çalışmalar Türkiye'de yerleşik, "Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi" ruhsatına sahip bir laboratuvarı çalışılmalı veya yüklenici firmanın Anabilim Dalının kendi bünyesine kuracağı bir cihaz ile veri güvenliği sağlanmalıdır.
 - Firma laboratuvarı; ISO 15189:2012, ISO 13485:2016, ISO 9001:2015, ISO 45001:2018, ISO 14001:2015, ISO 27001:2013 belgelerine sahip bir laboratuvar olmalıdır. TURKAK TSE EN ISO 15189 akreditasyon sürecinde olmalı ya da bu belgeye sahip olmalıdır.
- Analiz sonuçları tedarikçi firma tarafından en fazla 30 gün içerisinde dijital medya şeklinde "Kişisel Verileri Koruma Kanununu" ihlal etmeyecek şekilde bölüme sunulmalıdır.
- Tüm ekzom sekanslama hizmetinde kullanılacak exom capture kit, en az 36 milyon protein kodlayan geni kapsamalıdır.

Prof. Dr. Mehmet N. KARACÖZ
T.C. G.Ü.İ.T. Genetik Anabilim Dalı
Tıbbi Genetik Uzmanı
Dip. No: 919 Dip. No: 919

Prof. Dr. Mehmet N. KARACÖZ
T.C. Gazi Üniversitesi
Gazi Hastanesi
Tıbbi Genetik Öğretim Üyesi
Dip. No: 919 Dip. No: 919

- ### 3- Yeni Nesil Dizileme için Biyoinformatik Yazılım Sistemi Teknik Özellikleri

- a varyantlar ACMG 2015 varyant
 rek 5 ana patojenite sınıfına göre
 siz (VUS) multimerel benign (benign)

- Analiz programı üzerinde her bir varyantın HGVS nomenklatürüne uygun olarak bulunduğu genomik lokasyon, gen, transkript numarası-cDNA pozisyonu-aminoasit pozisyonu- genotipik özelliği (homozigot-heterozigotluk durumu ya da yüzdesi), genel okuma derinliği, referans ve alternatif allellerin okuma derinliği, mutasyon tipi (sinonim, missense, frameshift gibi) gibi bilgileri yer almalıdır.
- Her bir varyant için 1000 Genome (MAF), gnomAD exom, gnomAD genom vb. veri tabanlarındaki popülasyon frekansı bilgileri bulunmalıdır.
- dbSNP ve ClinVar veri tabanlarındaki bilgiler, analiz programı üzerinde bulundurulmalıdır.
- Teklif edilen analiz programının hastada gözlemlenen fenotipik bilgileri sistem yazılıma girilebilmeli ve analiz esnasında kullanılabilirdir. Teklif edilen analiz programı farklı bir programa gerek olmadan genlerin kaplam (coverage) analizlerini yapabilmelidir. Gerektiği takdirde uzmanın bu hususlarda demo talep etme hakkı vardır.
- Teklif edilen analiz programının tanı oranını artırmak amacıyla fenotipik bulgulara göre varyantları önceliklendirme özelliğinin bulunması gerekmektedir. Aynı zamanda program CNV (Copy Number Varyant/Kopya Sayısı Farklılıkları) analizi yapabilmelidir.
- Bioinformatik yazılım programı 6698 no.lu KVKK kapsamında genetik bilgi güvenliğini sağlayacak gerekli standartlara sahip olmalıdır. Genetik verilerin bilgi güvenliği için kuruma sunucu kurulumu yapılmalı ya da Türkiye'de bulunan ve verilerin **yurt içinde kalmasını sağlayacak yerli bir sunucu ile** yapılmış olan anlaşma belgelendirilmelidir.
- Hizmet veren firma, yazılım sisteminde bölümün istediği kadar kullanıcıyı ek ücret talep etmeden açabilecek ve tüm kullanıcılara yazılımı kullanma eğitimini ve ihtiyaç halinde online ya da yerinde desteğini verecektir.
- Yazılım, analiz esnasında bulunan varyantlar için not alınabilir olmalı ve o notlar en az 1 yıl saklanabilmelidir.
- Bulunan varyasyonlar excel'e otomatik aktarılabilir olmalıdır.
- Yazılım üzerinde gen panelleri oluşturulabilmeli ya da yazılım içine yüklenebilecek paneller ile otomatik filtreleme yapılabilir olmalıdır.
- Yazılım üzerindeki kısayol ile varyasyonlar IGV ile otomatik görüntülenebilir olmalıdır.
- Filtrelenen analiz sonucunun office programlarının en az 1 tanesinde otomatik olarak dışa aktarımı yapılabilir olmalıdır.

4- Yeni Nesil Dizileme için Sekans Cihazı Teknik Özellikleri

- Verilecek olan dizi analizi hizmeti 20,000 gen üzerinde sekanslama yapıp, "ekzom sekanslama" prensibine dayanmalıdır.
- Gerekli olduğu durumlarda "tüm genom dizileme" eklenebilmeli ve firma bununla ilgili gerekli tasarım ve kit sağlama konusunda desteğini sunmalı ve bu hizmetler mevcut hizmet puanından düşülebilmelidir.
- Hizmette kullanılacak sekans cihazı 4 lane'den oluşan FC (flowcell) ile çalışmaya uygun olmalıdır.
- Verilecek olan hizmette ileri nesil dizileme yöntemi ile SNP, InDel, SNV, CNV ve bağlantı analizi yapılabilir olmalıdır.
- Sonuç dataları, istenildiğinde FASTQ, BAM, VCF, .xls, .png. formatlarında verilebilmelidir.
- Dizileme hizmeti kalitesi en az 85% Q30 kalitesinde, sekans ortalama derinliği minimum 100X olmalıdır.
- Örnek başı minimum 8 GB clean data tedarik edilebilmelidir.
- Verilecek olan hizmet, tedarik süresini minimum tutabilmek, ortaya çıkan verinin güvenilirliği ve kalitesini yükseltmek için en son teknolojik sistemde yapılmalıdır. Hizmetin verileceği Yeni Nesil Dizileme (NGS) cihazında, PE 150 okumayla örnek başı ortalama 10 GB data üretilecek bir yürütmede en az 280 hasta çalıştırılabilir olmalıdır.
- 280 örneği 48 saatten daha az sürede sekanslayabilmelidir.
- 280 örnek için en az 35B okuma alınabilmelidir.
- Hizmette kullanılacak sekans cihazı 2x100, 2x150 ve 2x250

Dr. M. M. KARAOĞUZ
T.C. Sağlık Bakanlığı
Genetik Hastaneleri
Tıbbi Genetik Öğretim Üyesi
Dip.No: 918 Dip.Tes. No: 69899

Prof. Dr. Meral YİRMİBES KARAOĞUZ
Gazi Üniversitesi
Gazi Hastanesi
Tıbbi Genetik Öğretim Üyesi
Dip.No: 918 Dip.Tes. No: 69899

- Hasta sayısına ve data miktarına göre uygun çip seçimi için kullanılacak cihaz birden fazla çip seçeneği barındırmalıdır.

- Hizmet alımının kapsamı, Girişimsel Olmayan Fetal Anöploidi Tarama Testinden (NIPT) ibarettir.
- Hizmet, gelişmiş biyoinformatik analizi ve "Yeni Nesil Dizileme Teknolojisi" ile fetüse ait kromozomdaki sayısal ve ≥ 7 Mb'nin üzerinde olan delesyon/duplikasyon gibi yapısal anomalileri kapsamalıdır.
- Hizmet sağlayıcısı tüm genom tarama teknolojisi kullanarak NIPT sonucu vermelidir.
- Hizmet sağlayıcısı hastaların karışıklığını engellemek için fetüse ait plazmayı yeni bir tüpe gerek duymadan direk kan alınan tüpten çalışma imkanını sunabilen otomatize sistemleri kullanmalıdır.
- Kullanılacak NIPT kitlerinin CE-IVD sertifikasına sahip olmalıdır.
- Kullanılacak bioinformatik yazılım programı 6698 no.lu KVKK kapsamında genetik bilgi güvenliğini sağlayacak gerekli standartlara sahip olmalıdır. Genetik verilerin bilgi güvenliği için veriler yurtdışına gönderilmeksizin, Türkiye'de bulunan ve verilerin **yurt içinde kalmasını sağlayacak yerli bir sonucu ile** yapılmış olan anlaşma belgelendirilmelidir.
- Hizmet, gebeliğin 10. haftasından itibaren aşağıdaki anomalileri saptamaya yönelik olmalıdır;
 - Trizomi 21 (Down Sendromu)
 - Trizomi 18 (Edward Sendromu)
 - Trizomi 13 (Patau Sendromu)
 - Gonozomal Anöploidiler ve Nadir otozomal Anöploidiler
 - Nadir otozomal trizomiler (trizomi 7, trizomi 9 vs) olmak üzere diğer tüm otozomal kromozomların trizomileri ve monozomileri
 - ≥ 7 Mb'nin üzerindeki kopya sayısı değişiklikleri
- Hizmet sağlayıcısı ilgili hastaların bioinformatik datalarını (ham ve analiz sonuç datası), periferik kan alındıktan sonra çalışma tekrara kalmadığı sürece en geç 5 (beş) iş günü içerisinde kuruma teslim etmelidir.
- Hastalardan kan alınması sırasında kullanılacak özel tüpler ve nakliye masrafları yükleniciye aittir.
- Hizmet sağlayıcısı, Türkiye'de daha önce kendi laboratuvarında/merkezinde en az 5 bin (beş bin) NIPT testini çalıştığını ve bu konuda tecrübeli olduğunu ihale dosyasında belgeleyebilmelidir.
- Hizmet sağlayıcısı, olası bir cihaz arızasında ileri gebelik haftasında olan hastaların sonuçlarının gecikmemesi için laboratuvarında/merkezinde ikinci bir cihazı bulundurmmalıdır.
- Nadir trizomilerde (trizomi 7, trizomi 9 vb.) ve mikrodelesyon/ mikroduplikasyonlarda veya test sonucunun klinik bulgularla uyumlu olmadığı durumlarda, gerekli görüldüğü takdirde yeni bir maternal kan ile test tekrar edilmelidir.

HON. DR. E. S. S. S. S.
 F.C. G.D.T. General Secretariat
 Tamil Nadu Government
 P.O. No. 1999/2000-11/12/13/14/15/16/17/18/19/20/21/22/23/24/25/26/27/28/29/30/31/32/33/34/35/36/37/38/39/40/41/42/43/44/45/46/47/48/49/50/51/52/53/54/55/56/57/58/59/60/61/62/63/64/65/66/67/68/69/70/71/72/73/74/75/76/77/78/79/80/81/82/83/84/85/86/87/88/89/90/91/92/93/94/95/96/97/98/99/100/101/102/103/104/105/106/107/108/109/110/111/112/113/114/115/116/117/118/119/120/121/122/123/124/125/126/127/128/129/130/131/132/133/134/135/136/137/138/139/140/141/142/143/144/145/146/147/148/149/150/151/152/153/154/155/156/157/158/159/160/161/162/163/164/165/166/167/168/169/170/171/172/173/174/175/176/177/178/179/180/181/182/183/184/185/186/187/188/189/190/191/192/193/194/195/196/197/198/199/200/201/202/203/204/205/206/207/208/209/210/211/212/213/214/215/216/217/218/219/220/221/222/223/224/225/226/227/228/229/230/231/232/233/234/235/236/237/238/239/240/241/242/243/244/245/246/247/248/249/250/251/252/253/254/255/256/257/258/259/260/261/262/263/264/265/266/267/268/269/270/271/272/273/274/275/276/277/278/279/280/281/282/283/284/285/286/287/288/289/290/291/292/293/294/295/296/297/298/299/300/301/302/303/304/305/306/307/308/309/310/311/312/313/314/315/316/317/318/319/320/321/322/323/324/325/326/327/328/329/330/331/332/333/334/335/336/337/338/339/340/341/342/343/344/345/346/347/348/349/350/351/352/353/354/355/356/357/358/359/360/361/362/363/364/365/366/367/368/369/370/371/372/373/374/375/376/377/378/379/380/381/382/383/384/385/386/387/388/389/390/391/392/393/394/395/396/397/398/399/400/401/402/403/404/405/406/407/408/409/410/411/412/413/414/415/416/417/418/419/420/421/422/423/424/425/426/427/428/429/430/431/432/433/434/435/436/437/438/439/440/441/442/443/444/445/446/447/448/449/450/451/452/453/454/455/456/457/458/459/460/461/462/463/464/465/466/467/468/469/470/471/472/473/474/475/476/477/478/479/480/481/482/483/484/485/486/487/488/489/490/491/492/493/494/495/496/497/498/499/500/501/502/503/504/505/506/507/508/509/510/511/512/513/514/515/516/517/518/519/520/521/522/523/524/525/526/527/528/529/530/531/532/533/534/535/536/537/538/539/540/541/542/543/544/545/546/547/548/549/550/551/552/553/554/555/556/557/558/559/560/561/562/563/564/565/566/567/568/569/570/571/572/573/574/575/576/577/578/579/580/581/582/583/584/585/586/587/588/589/590/591/592/593/594/595/596/597/598/599/600/601/602/603/604/605/606/607/608/609/610/611/612/613/614/615/616/617/618/619/620/621/622/623/624/625/626/627/628/629/630/631/632/633/634/635/636/637/638/639/640/641/642/643/644/645/646/647/648/649/650/651/652/653/654/655/656/657/658/659/660/661/662/663/664/665/666/667/668/669/670/671/672/673/674/675/676/677/678/679/680/681/682/683/684/685/686/687/688/689/690/691/692/693/694/695/696/697/698/699/700/701/702/703/704/705/706/707/708/709/710/711/712/713/714/715/716/717/718/719/720/721/722/723/724/725/726/727/728/729/730/731/732/733/734/735/736/737/738/739/740/741/742/743/744/745/746/747/748/749/750/751/752/753/754/755/756/757/758/759/760/761/762/763/764/765/766/767/768/769/770/771/772/773/774/775/776/777/778/779/780/781/782/783/784/785/786/787/788/789/790/791/792/793/794/795/796/797/798/799/800/801/802/803/804/805/806/807/808/809/810/811/812/813/814/815/816/817/818/819/820/821/822/823/824/825/826/827/828/829/830/831/832/833/834/835/836/837/838/839/840/841/842/843/844/845/846/847/848/849/850/851/852/853/854/855/856/857/858/859/860/861/862/863/864/865/866/867/868/869/870/871/872/873/874/875/876/877/878/879/880/881/882/883/884/885/886/887/888/889/890/891/892/893/894/895/896/897/898/899/900/901/902/903/904/905/906/907/908/909/910/911/912/913/914/915/916/917/918/919/920/921/922/923/924/925/926/927/928/929/930/931/932/933/934/935/936/937/938/939/940/941/942/943/944/945/946/947/948/949/950/951/952/953/954/955/956/957/958/959/960/961/962/963/964/965/966/967/968/969/970/971/972/973/974/975/976/977/978/979/980/981/982/983/984/985/986/987/988/989/990/991/992/993/994/995/996/997/998/999/1000/1001/1002/1003/1004/1005/1006/1007/1008/1009/1010/1011/1012/1013/1014/1015/1016/1017/1018/1019/1020/1021/1022/1023/1024/1025/1026/1027/1028/1029/1030/1031/1032/1033

Prof. Dr. Meral YIRMİBEŞ KARAOĞUZ
T.C. Gazi Üniversitesi
Gazi Hastanesi
Tıbbi Genetik Öğretim Üyesi
Dip. No: 918 Dip. Tes. No: 69860