YÜKSEKÖĞRETİM KURUMLARI ONDOKUZ MAYIS ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ

DÖNER SERMAYE İŞLETME MÜDÜRLÜĞÜ

İHALE KOMİSYONU BAŞKANLIĞI

SAMSUN

GENETİK TANI LABORATUVARLARI GENETİK TANI PANELLERİ İHALESİ 2019

1.KISIM

YENİ NESİL DİZİ ANALİZ KİTLERİ

1	İMMÜNYETMEZLİK PANELİ	768 TEST
2	OTOİNFLAMATUVAR PANEL	384 TEST
3	BRCA1/BRCA2 GERMLİNE PANELİ	288 TEST
4	MYELOİD PANELİ	288 TEST
5	MODY PANELİ	96 TEST
6	MARFAN PANELİ	96 TEST
7	TTR	96 TEST
8	CİNSİYET GELİŞİM BOZUKLUĞU PANELİ	96 TEST
9	TİROİD PANELİ	192 TEST
10	KİSTİK FİBROZİS GENİ DİZİ ANALİZİ	480 TEST
11	AİLESEL KANSER PANELİ	96 TEST
12	CUSTOM DİZİ ANALİZİ	192 TEST
13	SOLİD KANSER PANELİ	192 TEST
14	AKCİĞER KANSERİ PANELİ	288 TEST
15	BRCA1/BRCA2 SOMATİK PANELİ	96 TEST
16	TÜM EKZOM DİZİ ANALİZİ	96 TEST
17	LİZOZOMAL VE PEROKSİZOMAL PANEL	96 TEST
18	GLİKOJEN DEPO HASTALIKLARI GENLERİ PANELİ	96 TEST
19	ATEŞ PANELİ	96 TEST
20	NEFROPATİ PANELİ	96 TEST
21	KLİNİK EKZOM PANELİ	288 TEST
22	RASOPATİ GENLERİ YENİ NESİL DİZİLEME PANELİ	96 TEST
23	OSTEOGENESIS İMPERFECTA GENLERİ PANELİ	48 TEST
24	CFTR YENİ NESİL DİZİ ANALİZİ KİTİ	96 TEST
25	BILINMEYEN GEN YENI NESİL DİZİLEME KİTİ	192 TEST
26	von Willebrand factor (VWF) Geni Analiz Kiti	96 TEST
27	Fanconi Aplastik Anemisi Analiz Kiti	192 TEST
	TOPLAM:	5136 TEST

Dr. Öğr. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

2.KISIM

KANSER GENETİĞİ KUANTİFİKASYON, STR FRGMAN ve DİREK MUTASYON ANALİZ KİTLERİ

1	BCR-ABL1 Mbcr	3.100 Test
2	BCR-ABL mbcr	2.250 Test
3	PML-RARA bcr1	450 Test
4	PML-RARA bcr2	450 Test
5	PML-RARA bcr3	450 Test
6	JAK2 V617F	1.400 Test
7	AML1-ETO (8;21)	450 Test
8	NPM1	550 Test
9	MPL W515L VE W515K	1.500 Test
10	CALR RGQ PCR KİTİ	1.680 Test
11	FLT3	660 Test
12	KML Glivec Direnci	100 Test
13	Hematolojik Maligniteler Moleküler Tarama	12 Test
14	ÇÖLYAK REAL-TİME PCR KİTİ	300 Test
	TOPLAM:	**13.352 Test**

3.KISIM

KUANTİFİKASYON, MUTASYON VE DİZİ ANALİZLERİ TANI KİTLERİ

1	FMF Analiz Kiti (direkt mutasyon)	4.500 Test
2	SNP tanımlayıcı Trombofili Paneli Trombofili Analiz Kiti (direkt mutasyon)	2.000 Test
3	Y Mikrodelesyon kiti	500 Test
4	QF-PCR Anöploidi Tanı Kiti (Erken Prenatal Tanı Kiti)	250 Test
5	Frajil X Analiz Kiti	100 Test
6	Sanger Dizileme (unknown SEQ)	100 Test
7	Kromozom Kayıp Testi (MLPA)	1.000Test
	TOPLAM	**8450 Test**

Dr. Öğrt.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

TEKNİK ŞARTNAME:

GENEL KRİTERLER

- Tüm Kit'ler/paneller, teklif edilen moleküler testlerin gerektirdiği tüm sarf malzemeleri, testlerin işleyişini düzenli ve sorunsuz sağlayabilen, güncel teknolojiye sahip bir ekipman; Tam otomatik izolasyon sistemi, tam otomatik pipetleme robotu, tam otomatik kapiller jel elektroforezi, Yeni Nesil dizileme cihazı, otomatik pipetler ve kitler için derin dondurucu gibi sistemin gerektirdiği tüm cihazlar ile birlikte sunulmalıdır.Cihazlar benzer tanı testlerinde çok yönlü hareket yeteneğine sahip olmalıdır.
- Tüm kitler, DNA veya RNA izolasyonundan itibaren protokolün tamamlanması için gerekli tüm cihaz, tüketim malzemeleri ve kimyasallar ile birlikte sunulmalıdır.
- Tüm kitler, protokol yazılımı ve rapor çıkışı için gerekli tüm yazılım ekipmanı (bilgisayar, yazıcı vb.) ile birlikte sunulmalıdır.
- Cihazların kurulumu, bakım ve onarımı, gerekli yedek parça temini teklif veren firma tarafından sağlanacaktır.
- Tüm yeni protokoller ya da revize edilen eski protokoller alıcı kurum laboratuarlarında fonksiyonel geçerlilik onayı aldıktan sonra, optimize edilmiş olarak teslim edilmelidir.
- Kitler orjinal ambalında teslim edilmelidir. Ambalaj üzerinde içerik, üretim kodları, son kullanma tarihleri, üretici firma damgası, miktar gibi bilgiler belirtilmiş olmalıdır.
- Kurulacak olan sistem arızalanması halinde 24 saat içinde müdahale edilecek olup, en kısa sürede arıza giderilmelidir. Aksi halde cihaz/systemin yenisi ile değişimi sağlanmalıdır. Bu sürenin uzaması (3-10 gün) halinde testler yüklenici firma sorumluluğunda merkez laboratuvarda ya da ruhsatlı başka bir laboratuvarda çalıştırılmalıdır.
- Hastane idaresince son kullanma tarihinin bitmesine en az 2 ay kala miadı değiştirilmesi talep edilen malzemeler firma tarafından miadı uzun olan malzemeler ile değiştirilmelidir.
- Miadı geçmemiş ve kullanılmamış kitler, fiyatları baz alınarak alıcı tarafından belirlenecek farklı kitlerle ve ana listede olmayan kitler de dahil olmak üzere değişim sağlanmalıdır.
- Kitlerin test miktarı bölümün isteği doğrultusunda yıl içinde aralıklar ile teslim edilerek, kitlerin her türlü optimal transfer ve saklama koşulları yüklenici firma tarafından laboratuvarda sağlanmalıdır.
- Yürütücü firma gereğinde, panel dışı tek veya 2 gen içeren gelecek nesil dizileme hizmeti sunabilmelidir. Bu hizmet gen kapsamı ve exon sayısından bağımsız olarak tek fiyat ile etiketlendirilecektir.
- Kullanım tarihi sonlanmamış kullanılmamış kitler gereğinde fiyat muadili başka bir kit ile değiştirilecektir. Üretici kaynaklı sorunlarda sorunlu kitler yenisi ile değiştirilecektir.
- Kitlerin sayıları, ilgili protokollerde olabilecek tekrar sorunu temelinde, toplam test sayısına yaklaşık %15 tekrar test sayısı eklenerek (teslim edilecek test miktarı) belirlenecektir.

- Sistemler ile ilgili temel eğitim, sistemlerin kurulduğu kurumda gerçekleştirilecektir. Kurum üyelerinin, sistemin ve ilgili çalışma protokollerinin gelişmelerini takip etmek için gerekli eğitim desteği yüklenici firma tarafından sağlanmalıdır.

- Sistemdeki tüm cihazlar ilgili tüm kitler tüketilinceye kadar (sözleşme süresi bitse bile) alıcı laboratuvarda bulundurulması sağlanmalıdır. Protokoller ve ilgili sistemler 'alıcı birimin onayı' ile teslim edilmelidir.

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

- Akreditasyon çalışmalarına alıcı birimin katılımı firma tarafından sağlanmalıdır.
- Sistemde saptanacak varyantların rapora dönüştürülenleri için, mutasyonun konfirmasyonu için gerekli sanger sekanslama, mlpa, pcr ya da array gibi destekleyici tetkikler için gerekli ürünler yüklenici firma tarafından verilmelidir.
- Yeni nesil dizi analizi sistemlerinde klinik açıdan önemli bölgeleri ilgilendiren varyantların okunamaması halinde bu bölgelerin okunabilmesi için gerekli primer tüketim malzemeleri ve diğer kimyasallar yüklenici firma tarafından verilmelidir.
- Güncel HGMD profesyonel full versiyon veritabanına sınırsız şekilde ulaşmak için bir kullanıcılı hesap temin edilmelidir.
- Grubu oluşturan kalemlerin tamamına **(1. Kısım ve 2. Kısım)** tek teklif verilmelidir.

Laboratuvar Kurulumu, Eğitim ve Personel

1. Yüklenici firma sistemde yer alacak cihazlar için orijinal ve TÜRKÇE hazırlanmış kullanım kılavuzunu, kitlerin teknik bilgilerini CD ortamında sunmalıdır.
2. Konuşlanma, alıcı kurum tarafından belirlenen alanda, yüklenici firma tarafından, kurulacak sistemlerin gereksinimine uygun tüm laboratuvar detaylarının yapılandırılması ile sağlanmalıdır. Yüklenici firma bu laboratuvarların temel fonksiyonlarının (havalandırma v.b) düzenli yürümesinden sorumludur.
3. Yüklenici firma tarafından, laboratuarda çalışacak kurum personeli ve şirket personeline cihazların kullanımı hakkında eğitim verilmesi sağlanmalıdır.Eğitim süresi yılda 2 defa yapılmalıdır. Firma, eğitimi tamamladıktan sonra eğitim alan personele eğitim sertifikası vermelidir.
4. Kurumun gerekli gördüğü taktirde rutin uygulamalar için en az iki (4) teknik eleman desteği sistemi kuracak firma tarafından sağlanmalıdır.
5. Yüklenici firma, kurulacak cihazların ve çalışılacak kitlerin ve sarfların teknik bilgilerini içeren kataloglarını, hangi prensiple çalıştığını ve üretici firma isimlerini açık olarak belirtmelidir. Bu bilgiler firma tarafından ihale dosyasında sunulmalıdır.
6. Kurum bünyesinde gerekli görülen bölümlerin, kurumun talebi doğrultusunda yapım işleri ve gerekli ekipmanların (alt yapı, iklimlendirme, vs.) temini yüklenici firma tarafından karşılanmalıdır.
7. İhaleden sonra kurumumuzun talebi doğrultusunda, ihalede istenen testlerden laboratuvar sorumlusunun belirleyeceği parametreler için hastanemiz laboratuvarında demonstrasyon yapılmalıdır. Bu çalışmayı yapmayan veya yapılan çalışma sonucunda gerekli doğrulukta sonuç veremeyen veya mevcut laboratuvar kalite kriterlerine uymayan sonuçlar veren firmanın teklifi geçersiz sayılacaktır.

Cihazlara Ait Ortak Hükümler

1. Teklif edilen cihazlar, kendi iş listesinde belirtilen tetkiklerin tamamını yapabilecek kalite ve özelliğe sahip olmalıdır.
2. Kalibrasyon yapılması gereken cihazlarda ve testlerde kalibrasyon ve bakım sürelerini belirten belgeler laboratuvarda bulundurulacak ve belirtilen sürelerde kalibrasyonlar aksatılmadan

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

yapılmalıdır. Her cihaz için bir yönetim dosyası oluşturulacak ve bu dosyada cihaz kullanım kılavuzu ve CD'si, test veya cihaza ait kalibrasyon kayıtları, kalite kontrol sonuçları, cihaz bakım formları, arıza bildirim formları, firma iletişim bilgileri, kullanıcı eğitim sertifikaları, laboratuvar ortamının ısı ve nem takip çizelgeleri veya tüm bu dökümanların nerede ve nasıl saklandığına yönelik bilgiler bulundurulmalıdır. (yazılı veya elektronik ortamda)

3. Cihazlar, idarenin göstereceği alanlara kurulacaktır.
4. Yüklenici Firma, merkez laboratuvarlarına cihazların ve sistemlerin (bilgisayar vs) elektrik kesintilerinden ve voltaj değişikliklerinden etkilenmemesi için regülatör özelliği de olan merkezi ve/veya her cihaz için ayrı ayrı kesintisiz güç kaynağı bulunduracak olup, en az 6 ayda bir bakımının yapılmasını ve kaydının tutulmasını sağlamalıdır. Kesintisiz güç kaynakları, en az 15 dakikalık süre ile cihazların çalışmaya devam edebilmesi için gerekli enerjiyi sağlayacak kapasitede olmalıdır. Yüklenici firma kesintisiz güç kaynağı ile ilgili sorunlarda teknik destek hizmetini sağlamalıdır.. Arıza durumunda, arıza 24 saatte giderilemezse yeni güç kaynağı temin edilmelidir.
5. Teklif edilen cihazlar üretici firma veya distribütör firmanın teknik elemanları tarafından ücretsiz olarak monte edilerek, kalibrasyonları ve rutin denemeleri yapılmış, işler vaziyette teslim edilmelidir.. Bu sırada kullanılan tüm malzeme (kit, sarf malzemesi ve teknik malzeme) Yüklenici firma tarafından ücretsiz olarak sağlanmalıdır.
6. Gerektiğinde cihazlar üzerindeki bilgilerin (hasta sonucu, internal kontrol sonuç ve grafikleri vb) yazılı olarak alınabilmesi için yeteri kadar lazer yazıcı ve tonerleri temin edilmelidir.
7. Herhangi bir nedenle cihazların efektif çalışmaması (düşük kapasite, örnek kaybı, vb.) veya hatalı sonuçlar vermesi ve yıl içinde cihazın sürekli arızalı kaldığı gün sayısının 5'i geçmesi, aynı arızanın bir ay içinde üç, yılda 5 defadan fazla tekrar etmesi halinde herhangi bir önkoşul ileri sürülmeksizin mevzubahis cihazın değişimi, yüklenici firma tarafından sağlanmalıdır.
8. Cihaz arızalarına en geç 12 saat içinde müdahale edilmelidir ve en geç 3 gün içerisinde sorun giderilmelidir. Arızanın hemen giderilebilmesi için gerekli her türlü yedek parça Yüklenici firma tarafından karşılanmalıdır.
9. Bu ihale kapsamında laboratuvarlarda kullanılan tüm cihazların bakımı, onarımı ve periyodik kalibrasyonları yüklenici firmaya aittir.
10. Yüklenici firma tarafından kurulacak tüm cihazların yanında tamamlayıcı nitelikteki tüm cihazların bakım, teknik servis, kalibrasyon, değişim vb. hizmetleri sağlanmalıdır.
11. İhalenin tek bir dönem ya da takibeden ihale dönemlerinde, sistemin tamamlayıcı ekipmanlarının (thermal cycler, soğutmalı ve klasik santrifüjler, real time PCR, Kapiller elektroforez, yatay ve dikey elektroforez sistemleri, pipetler ve pipet uçları v.b.) alıcı kurumda bulundurulması sağlanmalıdır. Cihazların spektrumu 2 kurum arasında anlaşma sonucu yeniden yapılandırılabilmelidir.

1. **KISIM**

(1-16. Kalemler) TEKNİK ŞARTNAMESİ:

A. Genel Şartlar:

Dr. Öğrt.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

1. Teklif edilen tüm kitler hazır kit formatında olmalıdır.
2. Kitlerle çalışmak için gerekli her türlü sarf malzeme firma tarafından ücretsiz olarak verilecektir.
3. Kitlerle birlikte DNA ve RNA konsantrasyon ölçümü için 1-2 µl gibi küçük hacimlerle ölçüm yapılmasını sağlayan spektrofotometre cihazı da her bir grup için ayrı olmak üzere laboratuvara ücretsiz olarak kurulmalıdır.
4. Kitlerle birlikte sonuç raporlaması için gerekli aşamaların hepsi için gerekli tüm cihazlar da laboratuvara kurulmalıdır.
5. Kurulacak cihazların periyodik bakımı yüklenici firma tarafından ücretsiz sağlanacak ve firma sertifikalı personeli tarafından yapılmalıdır. Üretici firmadan alınmış servis ve satıcı belgesi beyan edilmeli ve/veya bu hizmetlerin üretici firma tarafından verileceği bildirilmelidir.
6. Her bir grup için ayrı olmak üzere, kitlerin laboratuvarda saklanması için gerekli -20 ve +4 °C'lik soğutucular firma tarafından temin edilmelidir.
7. Isıya duyarlı tüm malzemeler uygun koşullar içerisinde (örneğin: soğuk zincirle, kuru buz v.s.) teslim edilmelidir. Taşıma sırasında meydana gelen sorunlar firma tarafından karşılanmalıdır.
8. Laboratuvara (gereksinim duyulduğunda) çalışmalar için uygulama desteği verilmelidir.
9. Verilen cihazlar ihalede alınan kitlerin tümü sarf edilene kadar ilgili bölüm ve laboratuvarında kalmalıdır.
10. Yüklenici firma kurulacak sistemler ve cihazlar için orijinal kullanım kılavuzunu, kitlerin teknik bilgilerini CD ortamında sunmalıdır.
11. Yüklenici firma, kurulacak cihazların ve çalışılacak kitlerin ve sarfların teknik bilgilerini, hangi prensible çalıştığını ve üretici firma isimlerini açık olarak belirtmeli ve bu bilgileri ihale dosyasında sunmalıdır.
12. Çalışılacak testler, laboratuvar gereksinimlerine yönelik, teklif edilmiş test fiyatları doğrultusunda, gerektiğinde birbiri arasında değiştirilebilecektir. Test değişiklikleri fiyat denkliklerine göre yapılacaktır. Hasta yoğunluğuna ve laboratuvar ihtiyacı doğrultusunda birim test fiyatları esas alınarak kitler arasında firma değişim yapmalıdır.
13. Teklif edilen kitler, teklif edilen cihaza uyumlu olmalıdır.
14. Tüm sistem, kit karşılığı yapılan iş boyunca olabilecek arızalara karşı, tamiri yüklenici firma tarafından ücretsiz garanti edilmelidir. Yine kit karşılığı iş boyunca sisteme ait arızalı ve ya değişmesi gerekli yedek parçalardan herhangi bir ücret talep edilmemelidir.
15. Yüklenici Firma laboratuvara cihazların ve sistemlerin (bilgisayar vs) elektrik kesintilerinden ve voltaj değişikliklerinden etkilenmemesi için regülatör özelliği de olan merkezi ve/veya her cihaz için ayrı

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

ayrı kesintisiz güç kaynağı bulundurmalıdır Yüklenici firma kesintisiz güç kaynağı ile ilgili sorunlarda teknik destek sağlamalıdır.

16. Bu ihale kapsamında laboratuvarda kullanılan tüm cihazların bakımı, onarımı ve periyodik kalibrasyonları yüklenici firmaya aittir.
17. Yüklenici tarafından kurulacak tüm cihazların yanında tamamlayıcı nitelikteki tüm cihazların bakım, teknik servis, kalibrasyon, değişim vb. yüklenici firma tarafından yapılacaktır.
18. Cihazlar, idarenin göstereceği alanlara kurulmalı, gerekli hallerde yılda 1 defayı geçmemek koşuluyla yer değişikliği yüklenici firma tarafından yapılmalıdır.

Teklif veren firmalar laboratuvara aşağıda teknik özellikleri bulunan tam otomatik izolasyon sistemi, tam otomatik pipetleme robotu, tam otomatik kapiller jel elektroforezi sistemi, Real-Time PCR cihazı kurmalıdır.

Tam Otomatik İzolasyon Cihazı Teknik Özellikleri

1. Cihaz spin kolon protokolü ile izolasyon yapabilen tüm manuel kitleri tam otomatik olarak çalışabilmelidir.
2. Cihazda uygun kitler ile PCR pürifikasyonu, viral DNA/RNA izolasyonu, jel ekstraksiyonu, total glikoprotein izolasyonu, gaitadan izolasyon, bitkiden izolasyon ve PAXgene tüp sistemlerindenizolasyon yapılabilmelidir.
3. Spin kolon kitleri kullanılarak nükleik asit veya rekombinant protein pürifikasyonu robotik sistem aracılı olmalıdır.
4. Genomik DNA, total RNA, viral nükleik asit, plazmid DNAsı, protein pürifikasyonu DNA veya RNA clean-up işlemleri otomatik olarak yapılabilmelidir.
5. Cihazla yapılan aplikasyonlarda başlangıç materyali olarak kan, bakteri, plazma, serum, vücut sıvısı, cilt veya yanak dokususüründüsü, doku, FFPE doku, fibröz doku, yağ dokusu kullanılabilmeli ve bu başlangıç materyallerinden DNA veya RNA izolasyonu yapılabilmelidir.
6. Tüm protokoller önceden programlı olarak cihaza yüklenmiş olmalı, gerekli durumlarda ek protokoller firma tarafından yüklenmelidir.
7. Yeni çıkan protokoller cihaza istendiğinde ücretsiz olarak yüklenebilmeli ve güncellenebilmelidir.
8. Örnek liziz aşaması da dahil, tüm basamaklar otomatik olmalıdır.
9. Düşük işlem hacimli örneklerin hazırlanması için uygun olmalıdır. Cihaz üzerinde 1 ml'lik bir adet pipetleme sistemi bulunmalıdır. Pipetleme sistemi, pipetleme işlemini 5 ile 900 µl arasında yapabilmelidir.

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

10. Cihazda pipetleme işlemleri sırasında 200 µl'lik ve 1000 µl'lik normal, ve 1000 µl'lik geniş ağızlı olmak üzere 3 farklı pipet ucu kullanılabilmelidir.
11. Aynı anda 12 örnek çalışılabilmelidir.
12. Sekans, sekans analizi, gen ekspresyon analizi, genotiplendirme ve proteomiks uygulamaları için uygun olmalıdır.
13. Cihaz üzerinde, dışa doğru sallanan ve maksimum 45°'lik açıya ulaşan 12 adet pozisyona sahip olan "swing-out" özellikte rotor veayarlanabilir hıza sahip maksimum 12.000 g hızına çıkabilen bir santrifüj bulunmalıdır. İstenildiğinde bu santrifüj, izolasyon çalışmalarının haricinde de kullanılabilme özelliğine sahip olmalıdır.
14. Cihaz üzerinde, 12 adet 2 ml'lik tüplerin yerleşebileceği bir blok ve hızı 100 ila 2.000 rpm arasında ayarlanabilen, sıcaklığı oda sıcaklığı ile 70°C arasında ayarlanabilen bir ısıtmalı çalkalayacı bulunmalıdır. İstenildiğinde bu ısıtmalı çalkalayıcı izolasyon çalışmalarının haricinde de kullanılabilme özelliğine sahip olmalıdır.
15. Cihaz üzerine entegre dokunmatik ekranı ile protokoller arası seçim yapılabilmelidir.
16. Cihaz üzerinde, ısıtmalı çalkalayıcı üzerine yerleştirilecek numunelerin sayısı ile pozisyonlarının doğru olup olmadığını, santrifüj üzerine eklenecek olan sarf malzeme yerleşiminin ısıtmalı çalkalayıcıdaki ile orantılı olup olmadığını, kullanılacak pipet uçlarının sayısının yeterli olup olmadığını ve doğru pipet uçlarının olup olmadığını kontrol eden optik sensörler bulunmalıdır. Bu sayede cihazla yapılacak bir çalışma öncesinde yapılan hazırlıklarda olası hataların önüne geçilebilmesi için cihaz tarafından da sağlanan bir kontrol mekanizması olmalıdır.
17. Cihaz üzerinde, çalışmada kullanılacak reaktiflerin miktarlarının yeterli olup olmadığını kontrol eden ultrasonik sensörler bulunmalıdır.
18. Teklif veren firmalar tek yetkili temsilcisi olmalı veya Türkiye'de tek yetkili distribütörü tarafından yetkilendirilmiş olmalıdır.
19. Firmaların TSE Hizmet Yeterlilik Belgesi bulunmalıdır.
20. Cihaz kurulumu üretici firmanın eğitimli personeli tarafından yapılmalı ve gerekli eğitimleri verilmelidir.

Otomatik Pipetleme Robotu

1. Cihaz, PCR mikslerinin otomatik olarak hazırlanmasına olanak sağlayarak örnekler arasında standardı sağlamak ve kullanıcıya bağlı değişkenleri en aza indirmek amaçlı kullanılacaktır.
2. Cihaz 72 veya 96 örneği aynı zamanda, çok hızlı ve doğru bir şekilde hazırlayabilmelidir.

Dr. Öğr.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

3. Konvansiyonel PCR ve Kantitatif Real-Time PCR testlerinin hazırlanması amacıyla özel olarak geliştirilmiş bir yazılımı olmalıdır. Yazılımda yapılan yenilikler ücretsiz olarak internetten güncellenebilmelidir.
4. Cihaz, 1:2'den 1:10'a kadar değişen DNA standart dilüsyonlarını hazırlayabilmelidir.
5. Cihaz, çoklu PCR çalışmaları için master miksleri hazırlayabilmeli, daha önceden hazırlanmış olan PCR mikslerini pipetleyecek şekilde programlanabilmelidir.
6. Farklı bir işletim sisteminde hazırlanmış olan örnek bilgileri bu sisteme taşınabilmeli, cihazda hazırlanan örnek bilgileri de başka bir sisteme aktarılabilmelidir
7. Cihaza merkez istediği takdirde HEPA filtre modülü ve UV lambası eklenebilmelidir
8. Reaktif bloğuna primer, prob, enzim, dNTP yerleştirilerek otomatik seviye tespit özelliği sayesinde master miksler hazırlanabilmelidir.
9. Cihaza PCR çalışmalarında kullanılan tüm blok, kapiller, genedisk gibi sistemler yüklenebilmelidir.
10. En az 5µl'ye kadar olan hacimleri otomatik olarak algılayabilmelidir.
11. Pipetleme hacmi1-200µl arasında olmalıdır.
12. 5 µl'den büyük hacimlerde varyasyonu %1'den büyük olmamalıdır.
13. PCR hazırlama tablası 6 adet 96 veya 384'lük plate, 1 adet reaktif bloğu (8x1.5mL ependorf tüpü veya 16x200µl PCR tüpü), 1 adet master miks bloğu (5x5mL veya 1x5mL veya 4x1.5 mL adet tüp) yerleştirilebilecek kapasitede olmalıdır.
14. Cihazla birlikte windows işletim sistemi kurulubir dizüstü veya masaüstü bilgisayar verilmelidir.
15. Teklifte bulunacak firma yetkili distribütor olmalıdır.
16. Teklifte bulunacak firma TSE Hizmet Yeterlilik Belgesine sahip olmalıdır.
17. Cihaz kurulumu üretici firmanın eğitimli personeli tarafından yapılmalı ve gerekli eğitimleri verilmelidir.

Otomatik Kapiller Jel Elektroforezi Sistemi

1. Sistem tam otomatik yüksek rezolüsyonlu kapiller elektroforez yöntemiyle çalışarak, manipülasyondan kaynaklanan hataları engellemek amacıyla kullanılacaktır.
2. Sistem, jel hazırlanmasına gerek kalmadan elektroforez işleminin yapılması ve kalitatif/kantitatif sonuçların görüntülenerek yorum yapılmasını sağlamalıdır.
3. Sistem ile çalışırken etidyum bromür gibi toksik ajnların kullanılmasına gerek duyulmamalıdır.
4. Sistem, jel kartuşları, multipleks floresan deteksiyonu ve özel yazılım programı gibi üç ana kısımdan oluşmalıdır.
5. Deteksiyon sistemi "light emitting diode"lardan ve mikro-optik kollektörlerden oluşmalıdır.

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

6. Hazır jel kartuşları, hızlı ve yüksek rezolüsyonlu DNA fragman ve RNA separasyon analizi yapılmasına olanak sağlayan hazır jel matriksi içeren 12 adet separasyon mikro kanalından oluşmalıdır.
7. Örnek 1µl kadar düşük hacimlerde yüklenebilmeli ve bu sayede örnek tasarrufu sağlanabilmelidir.
8. Sistemin duyarlılığı 0,1ng/µl gibi düşük konsantrasyonlardaki DNA'lar ile çalışılabilecek kadar yüksek olmalıdır.
9. Sistem ile birlikte 15bp-5kb uzunluktaki DNA'ların analizi yapılabilmeli ve 500bp'den daha kısa DNA'lar 3-5bp çözünürlükle detekte edilebilmelidir.
10. Sistemde tek tek örnekler, 12'lik stripler veya 96'lık blok şeklinde formatlarda çalışma yapılabilmelidir.
11. Sistem ile 12 örneğin çalışılması 3-10 dakika arasında, 96 örneğin çalışılması 30 dakikadan kısa sürmelidir.
12. Sistemin kullanımı pratik ve kolay öğrenilebilir olmalı, standart bir laboratuvar teknik elemanının günlük kullanımına uygun olmalıdır.
13. Veri toplanması ve analizi için kullanılan yazılım, verilerin hem elektroforegram hem de jel görüntüsü formatında alınmasını sağlamalı, sonuçlar tek tek veya hepsi birlikte değerlendirilebilmelidir. Örnek değerlendirmesini kolaylaştıran çoklu data setleri, pik sayısı, uzunluğu, genişliği ve alanı gibi hesaplamaların sonuç tablosu olarak gözlenmesini sağlayan bir yazılım algoritması içermelidir.
14. Sistem ile önceden ayarlanmış metodlar ve uygun jel kartuşları sayesinde tekli ve multipleks PCR ürünleri, restriksiyon enzimi ile kesilmiş DNA ve plazmid, sentez edilmiş oligonükleotidler, total RNA, tek sarmal cDNA ve cRNA'lar gibi çok çeşitli aplikasyonlar çalışılabilmelidir.
15. Teklif veren firmalar üretici firmanın tek yetkili temsilcisi olmalı veya Türkiye'de tek yetkili distribütörü tarafından yetkilendirilmiş olmalıdır.

Real Time PCR Cihazı Teknik Özellikleri

1. Sistem, PCR öncesinde PCR tüplerinin içerisindeki örneğin floresan boya yoğunluğunu ölçerek okuma duyarlılığının kalibrasyonunu yapabilmelidir.
2. Sistem kalibrasyon kitine gerek duymamalıdır.
3. Cihaz, PCR sırasında gerçek zamanlı okuma yapabilmeli ve ilgili ekrandan aynı anda izlenebilmelidir.
4. Cihaz eksitasyon kaynağı olarak yüksek şiddetli Light-Emitting Diode (LED) lamba kullanmalıdır.
5. Cihaz ışığın fotonunu yakalayan, hassasiyet kontrollü Photomultiplier (PMT) detektöre sahip olmalıdır.
6. Cihaz, okuma yaparken ROX referansa ihtiyaç duymamalıdır.

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

7. Cihazın dönen rotoru sayesinde PCR reaksiyonu hazırlandıktan sonra santrifüje ihtiyaç duyulmamalıdır; böylece PCR tüplerinin içerisinde kalabilecek hava kabarcıklarından reaksiyon etkilenmemelidir.
8. Cihaz, kuru hava ile ısıtma soğutma yapmalıdır; böylece peltier sisteme gerek duymamalı, bu sayede hızlı ve homojen ısı dağılımı gerçekleştirilebilmelidir.

Biyoinformatik Teknik Özellikleri

1. Teklif edilen Entegre Biyoinformatik Yazılım ile birlikte, 6698 nolu kişisel verilerin korunması kanunu gereğince genetik bilgi güvenliği için bölüme/kuruma sunucu (server) kurulumu yapılmalı, dizi analizi sonucu ham veriler (raw data) kurum dışındaki herhangi bir firmaya ait buluta (cloud) yüklenmemelidir.
2. Dizi analizi sonucu elde edilen ham verilerden data analizi, biyoinformatik analiz yazılımında otomatik olarak yapılmalı ve varyantlar otomatik olarak belirlenmelidir.
3. Analiz yazılımı, önceden optimize ve genom tarayıcı ile entegre çalışmalı, bu sayede FASTQ'dan VCF'ye örnek başına 20 dakikadan kısa bir sürede çevirim yapabilmelidir.
4. FASTQ'dan VCF'e çevirim işlemi kurumdaki lokal sunucularda gerçekleşmelidir
5. Analiz yazılımından elde edilen VCF dosyaları tek bir tuş ile değerlendirme yazılımına aktarılmalıdır.
6. Değerlendirme yazılımı, aşağıda özellikleri tanımlanan bilgi veritabanını kullanarak kişiye özgü klinik rapor vermelidir.
7. Teklif edilen biyoinformatik yazılımı, varyant simülatör araçları (Predicted Biochemical Impact) olarak ''CADD / PolyPhen / SIFT / Mutation Tester / BLOSUM / Phylop / MaxEntScan / Gene Splicer / B-SIFT / QCI Inferred Activation'' kullanmalıdır.
8. Teklif edilen biyoinformatik yazılımı, varyant ile ilgili popülasyon analizi için "Ancestry / ExAC / ESP / 1000 Genomes'' kullanmalı ve bu bilgi bankalarındaki tüm veriler (etnik gruplara göre allel dağılımı / varyantın ne kadarının Homozigot olduğu / Frekansı) rakamsal ve grafiksel olarak sunulmalıdır.
9. Teklif edilen biyoinformatik yazılımı, bulunan varyant ile ilgili daha önce yapılmış çalışmalardaki verileri, bireylerin etkilenme durumlarına göre grafiksel ortamda sunmalı ve ilgili dataların çalışma detyalarına grafik üzerinden tek bir dokunuşla ulaşılabilmelidir.
10. Teklif edilen biyoinformatik yazılımı ile tespit edilen varyanta ait bugüne kadar yapılmış tüm literatür bilgisine tek bir dokunuşla ulaşabilmeli ve yayınlanmış tüm literatürler tek tek özet şeklinde sunulmalı, gerektiğinde literatürler kullanıcı isteğine göre filtrelenebilmelidir.
11. Teklif edilen biyoinformatik yazılımı ile tespit edilen varyatın kromozom ve ilgili gen üzerindeki lokasyonu grafiksel olarak gösterilebilmeli, aynı zamnda varyantın protein üzerine etkileri grafik

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 714324

üzerinde belirtilmelidir. Aynı grafikte tespit edieln varyatın çevresindeki daha önce tespit edilmiş tüm varyantlar patojenitesine göre sınıflandırılmış olarak gösterilebilmelidir.

12. Teklif edilen biyoinformatik yazılımı genom tarayıcısını da içermeli, başka bir yazılıma veya genom tarayıcısına ihtiyac duymamalıdır.
13. Teklif edilen biyoinformatik yazılımı ile hasta fenotipi seçilebilmeli ve ACMG kriterlerini kullanarak fenotipe özgü olarak klinik kanıtlara dayalı değerlendirme yapmalıdır.
14. Teklif edilen biyoinformatik yazılımı ile tespit edilen varyatın fonksiyonel etkisi literatürde rapor edilmiş ise, bu rapor ayrı bir başlık altında verilmeli ve bir dokunuşla bu literatür bilgisine ulaşılabilmelidir.
15. Varyant analizinde kullanılan biyoinformatik yazılım Jaspar, Encode, ClinVar gibi ücretsiz veritabanları yanısıra lisanslı OMIM ve COSMIC veritabanları ve HGMD, PGMD, Pathways & Path to Phenotype, Curated Somatic Variants, Deep Curated Disease Variants veritabanları ile birlikte ilaç etiketleri, uluslararası guideline'lar ve klinik çalışma bilgilerini içermelidir.
16. Yazılım, güncel HGMD profesyonel full versiyon veritabanını kullanmalıdır.
17. Varyant analizi sonucunda belirlenen patojenik varyantlar için tedaviye yönelik güncel kanıtlar mevcut tüm literatür bilgisi ile listelenmelidir. Her bir literatür linki ile abstract bilgilerine direk erişim sağlanabilmelidir.
18. Güncel literatür bilgileri yazılım bibliografisinde haftalık olarak güncellenmelidir ve ilgili literatür listesine yazılım üzerinden direk erişim olmalıdır.
19. Haftalık düzenli olarak güncellenen bibliografiden, her bir varyanta ait klinik vaka sayısı direk olarak görülmelidir.
20. Yazılım, klinik eksom veri analizi ve değerlendirmesi için fenotipe özgü variant filtrelemesini de içeren entegre iş akışına sahip olmalıdır.
21. Tedavi seçenekleri için kanıt seviyesi kesin varyant, pozisyon, gende fonksiyon kazanımı, pozitif gen ve endikasyon durumuna göre filtrelenebilmelidir.
22. Tedavide kullanılabilecek ilaç bilgileri raporda yer almalıdır ve ilaçlara yanıt "hassas" ya da "dirençli" durumu ile raporda bulunmalıdır.
23. Tedavide kullanılabilecek ilaçların onay durumları FDA, EMEA...vb. filtrelenebilmelidir.
24. Entegre biyoinformatik yazılımın sadece klinik raporlama aşamasında kullanılan bölümü bulutta (cloud) çalışmalı ve bu sayede tedavide kullanılabilecek ilaçlarla ilgili bölüm her hafta güncellenmelidir.
25. Tedavide kullanılabilecek bir ilaç bulunmaması durumunda, ilgili varyanta yönelik tüm dünyada yürütülmekte olan ve halen hasta kabulü yapan klinik çalışmalar listelenmelidir ve istendiğinde

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

coğrafya bilgisine göre filtrelenebilmelidir. Yürütülen klinik çalışmaların faz durumu (faz1,faz2,faz3) bilgisi ve irtibat e-posta adresi raporda bulunmalıdır.

1-16. KALEMLER TEKNİK ÖZELLİKLERİ

1. Panellere ait gen içerikleri kurum tarafından belirlenecektir.
2. Kit ile hedeflenen genlerin yeni nesil dizileme analizleri yapılabilmelidir.
3. Hedef zenginleştirme teknolojisi tüm genom yerine sadece ilgilenilen gen bölgesini kapsamalıdır.
4. Kit 96 reaksiyonluk ambalajda olmalıdır.
5. Kit içeriğinde indeksler ve izolasyon kiti hariç NGS öncesinde ihtiyaç duyulabilecek tüm malzemeler bulunmalıdır.
6. Kit moleküler barkod teknolojisi (veya moleküler etiketleme) ile çalışmalıdır.
7. Çalışma prensibi moleküler barkodlama ile varyant saptamaya yönelik olmalıdır. Her orijinal DNA molekülü benzersiz bir dizi barkoduna eklenmelidir. Bu ekleme moleküler etiketin rastgele 12 bazını içeren bir indeks adaptörü ile fragmante DNA'nın ligasyonu ile yapılmalıdır.
8. SNV'ler, CNV'ler, küçük indeller gibi çeşitli DNA varyantları incelenebilemlidir.
9. 10,000 primere kadar tek bir primer havuzu kullanılabilmelidir.
10. Çalışmaya 2 ng'dan düşük miktarda DNA ile başlansa bile varyant algılama hassasiyeti yüksek olmalıdır.
11. Kit, seçilen genleri ve gen bölgelerini 20-80 ng taze DNA veya 40-250 ng FFPE DNA kullanarak çalışabilmelidir.
12. İş akışı içerisinde, fragmante DNA'ya, sırasıyla; moleküler barkod, forward primer, örnek indeks primeri, universal primer, gen spesifik primer eklenmelidir.
13. %1 oranında görülen SNP'ler ve indel mutasyonlar için hassasiyet %90'ın üzerinde olmalıdır.
14. Teklif veren firmalar üretici firmanın tek yetkili distribütörü olmalı ya da tek yetkili distribütörü tarafından yetkilendirilmiş olmalıdır.
15. Panellere ait gen içerikleri ekzon ve ekzon/intron kavşaklarını kapsyacak şekilde olmalıdır.

1.İmmün Yetmezlik Paneli;

AP3B1,NBN, SPINK5, IL10, ITGB2, FERMT3, DOCK8, LIG4 CASP8 IL21R IL10RA PIK3R1 POLE BTK RAG2 ZBTB24 MAGT1 ORAI1TLR3 TICAM1 SH2D1A TBK1 VPS13B CD27 WIPF1 MSH5 NOP10 AICDA TREX1 RBCK1 LPIN2 VPS45 UNC13D TAP1 IL12B MALT1 RHOH TYK2 SBDS IL10RB TAP2 STIM1 APOL1 ADAR FADD GFI1 SH3BP2 MEFV HAX1 NFKB2 CEBPE MRE11A WAS ELANE TNFRSF6B IRF8 CARD11 UNG IGLL1 SAMHD1 IL2RA MS4A1 CD40 PMS2 IFNGR1 TCF3 BLM NHEJ1 ATM LYST TRAF3IP2 STAT2 STAT1 RAG1 MTHFD1 SLC35C1 IL12RB1 ZAP70 NHP2 IL36RN CARD14 GATA2 IL17F AIRE TNFRSF4 STAT3 UNC119 CD247 CD79A RMRP IL2RG TCN2 CASP10 DCLRE1C NOD2 ITK IFNGR2 MCM4 RTEL1 TMC8 NLRP3 PRKDC PRKCD XIAP SEMA3E IL1RN MBL2 DNMT3B PIK3CD FAS BCL10 IKBKG TRAF3 PTPRC STAT5B SMARCAL1 FOXN1 NFKBIA DKC1 NCF2 SLC46A1 CR2 STK4 RPSA PLCG2 TAPBP LCK TAZ MYD88 NCF1 SP110 CSF2RA PNP PSTPIP1 PRF1 ITCH IKZF1 ACP5 SLC37A4 CD8A LRBA CORO1A RAC2 CD19 MVK TINF2 CHD7 ADA FASLG TMC6 TBX1 FOXP3 RNF168 CD79B TERT RNASEH2A RAB27A TNFSF13B IKBKB LAMTOR2 TERC CNTRL TNFRSF1A CYBB TNFRSF13C G6PC3 PSMB8 UNC93B1 CYBA CD40LG

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

TNFSF12 CARD9 BLNK FPR1 ACTB NCF4 CD81 JAK3 RNASEH2C CXCR4 IL17RA ICOS CD3E TNFRSF13B NLRP12 IL7R STX11 IRAK4 STXBP2 AK2 USB1 RNASEH2B ISG15 CTSC CD3D TTC7A SERPING1 CD3G

2. Otoinflamatuvar Panel
CARD14, HFE, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RBCKC1, SH3BP2, SLC29A3 ve TNFRSF1A

3.BRCA1/BRCA2 Germline Analiz Paneli
BRCA1 / BRCA2

4.Myeloid Panel;
Myeloid ile ilişkili en az 100 geni kapsamalıdır.

5.MODY Paneli;
HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B (TCF2), NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1

6.Marfan Paneli;
FBN1, TGFBR2, TGFBR1, NF1, NF2, TSC1, TSC2

7.TTR Dizi Analizi; TTR

8.Cinsiyet Gelişim Bozuklukluğu Paneli;
SRY, DAX1 (NR0B1), NR5A1, SRD5A2, AR, LHCGR, ZFPM2, SOX9, WT1, MAP3K1, CBX2, DHH, SF1, ATRX, WNT4, FOXL2, AMH

9.Tiroid Paneli;
DUOX2, DUOXA2, GNAS, HESX1, IYD, NKX2-1, NKX2-5, PAX8, POU1F1,PROP1,SECISBP2, SLC5A5, SLC16A2, SLC26A4, TG, THRA, THRB, TPO, TRHR, TSHB, TSHR, SLC5A

10.CFTR Geni Yeni Nesil Dizi Analizi; CFTR
KİSTİK FİBROZİS GENİ DİZİ ANALİZİ

11.Ailesel Kanser Paneli;
PIK3CA, GREM1, CDKN2A, MSH6, MRE11A, STK11, GEN1, RAD51D, SMARCA4, BRIP1, TP53, POLE, BRCA1, PRSS1, SDHB, SDHC, PMS2, FAM175A, SMAD4, GALNT12, BRCA2, CDK4, PTEN, BLM, RAD51B, RET, ATM, CHEK2, CTNNA1, PALB2, BARD1, AXIN2, RINT1, XRCC2, MET, NTHL1, AIP, NBN, RAD50, ATR, BMPR1A, BUB1B, VHL, SDHD, MLH1, PTCH1, RAD51C, EPCAM, MSH2, BAP1, CDH1, HOXB13, MEN1,GPC3, FANCC, POLD1, MUTYH, APC, FLCN, PALLD, PMS1

12.Custom Dizi Analizi Panelleri

Dr. Öğrt.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 11124

13. Solid Kanser Paneli

1. Teklif edilen Solid Tümör Paneli ile solid tümörlerin birinci basamak testi olan ve en çok tedavi seçenekleri sunan kanser paneli test edilmelidir. Solid Tümör test paneli ile en sık rastlanan akciğer, göğüs, kolon, yumurtalık ve melanom kanserlerindeki solid tümörlerle ilişkili 30 genin (AKT1, ALK1, BRAF, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, GNA11, GNAQ, HRAS, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, NOTCH1, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, SMAD4, STK) herbirindeki klinik olarak anlamlı varyantlar yeni nesil sekanslama (NGS) metodu ile analiz edilmelidir.
2. Sistem ile solid tümör örneklerinden çalışma yapılabilmelidir.
3. Sistemde kullanılacak olan kanser paneli, onaylanmış ilaç etiketleri, ilgili uluslararası guideline'lar ve klinik çalışmalarda yeralan solid tümör örneklerindeki klinik olarak anlamlı ve tedaviye yön verecek varyantları tespit edecek şekilde dizayn edilmiş olmalıdır.
4. Sistem içinde yer alan yeni nesil sekanslama cihazında kullanılan örnek yükleme haznesi (Flow Cell) kırılmayacak biçimde metalden yapılmış olmalıdır ve tek flowcelle başlangıç materyal türüne göre 1 ile 10 örnek yüklenebilmelidir.
5. Yeni Nesil Sekanslama cihazı 1 ile 3 adet arası Flow Cell kullanımına uygun olmalıdır. Sistem sürekli ya da paralel yükleme yapmaya uygun olmalıdır. Bu sayede 1 seferde 1 ile 30 örneğe kadar çalışma yapılabilmeli ve fiyat etkinliği arttırılabilmelidir.
6. Sistemde tek bir yüklemede en az 10 veya 10'nun katları olacak şekilde hasta örneği çalışılmalıdır. 10 örnekten az çalışılması durumunda arada doğabilecek farklardan firma sorumlu olmayacaktır.
7. Teklif edilen sistemdeki iş akışı Nükleik asit eldesi, Hedef zenginleştirme, Kütüphane hazırlanması, Klonal amplifikasyon, Yeni Nesil Sekanslama, Veri analizi ve Veri değerlendirme, klinik raporlama basamaklarının tümünü kapsamalıdır.
8. Sistem ile parafin dokudan örnek ekstraksiyonu, hedef zenginleştirme, kütüphane oluşturma, klonal amplifikasyon, yeni nesil sekanslama, data analizi ve klinik raporlama basamakları otomatize olmalıdır.
9. Teklif edilecek parafin doku izolasyon kiti, Sitozin (Cytosine) deaminasyonundan kaynaklabilecek potansiyel yalancı pozitiflikleri engelleyecek özellikte tasarlanmış olmalıdır.
10. Örnekten klinik rapora kadar gerekli tüm cihazlar, kitler ve sarf malzemeler yüklenici firma tarafından laboratuvara kurulmalıdır.
11. Sistemde komple iş akışının kontrolü özel yazılım içeren bir iPad ile yapılmalıdır.

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

12. Teklif edilen sistemde, tüm iş akışı için verimlilik ve bütünlüğün sağlanabilmesi, teknik destek ve servis verilebilmesi için örnek izolasyonundan klinik rapor elde edinceye kadar tüm basamaklarda aynı üretici firmanın cihaz, kit ve biyoinformatik yazılımları kullanılmalıdır.
13. Amplikon kapsama >500x için % 94.4, >200x için %98 ortalama ~5000x olmalıdır. Insight Varyant kapsamı >500x için %99,1, >200x için %99.9 olmalıdır.
14. Teklif edilen sistemde data analizi önceden optimize ve genom tarayıcı ile entegre şekilde, yazılımda otomatik olarak yapılabilmelidir. FASTQ'dan VCF'ye örnek başına 20 dakikadan kısa bir sürede çevirim yapabilmelidir.
15. Teklif edilen sistem ile elde edilmiş VCF dosyaları uygun bilgi tabanına aktarılmalı ve kişiye özel klinik rapor elde edilmelidir.
16. Varyant analizinde kullanılan biyoinformatik yazılım Jaspar, Encode, ClinVar gibi ücretsiz veritabanları yanısıra lisanslı OMIM ve COSMIC veritabanları ve HGMD, PGMD, Pathways & Path to Phenotype, Curated Somatic Variants, Deep Curated Disease Variants veritabanları ile birlikte ilaç etiketleri, uluslararası guideline'lar ve klinik çalışma bilgilerini içermelidir.
17. Varyant analizi sonucunda belirlenen patojenik varyantlar için tedaviye yönelik güncel kanıtlar mevcut tüm literatür bilgisi ile listelenmelidir. Her bir literatür linki ile abstract bilgilerine direk erişim sağlanabilmelidir.
18. Tedavi seçenekleri için kanıt seviyesi kesin varyant, pozisyon, gende fonksiyon kazanımı, pozitif gen ve endikasyon durumuna göre filtrelenebilmelidir.
19. Tedavide kullanılabilecek ilaç bilgileri raporda yer almalıdır ve ilaçlara yanıt "hassas" ya da "dirençli" durumu ile raporda bulunmalıdır.
20. Tedavide kullanılabilecek ilaçların onay durumları FDA, EMEA...vb. filtrelenebilmelidir.
21. Klinik raporlamada kullanılan yazılım bulutta (cloud) çalışmalı ve bu sayede tedavide kullanılabilecek ilaçlarla ilgili bölüm her hafta güncellenmelidir.
22. Tedavide kullanılabilecek bir ilaç bulunmaması durumunda, ilgili varyanta yönelik tüm dünyada yürütülmekte olan ve halen hasta kabulü yapan klinik çalışmalar listelenmelidir ve istendiğinde coğrafya bilgisine göre filtrelenebilmelidir. Yürütülen klinik çalışmaların faz durumu (faz1,faz2,faz3) bilgisi ve irtibat e-posta adresi raporda bulunmalıdır.

14. Akciğer Kanseri Paneli

1. Teklif edilen Akciğer paneli ile akciğer kanserindeki solid tümörlerle ilişkili en az 17 genin her birindeki klinik olarak anlamlı 549 varyantlar yeni nesil sekanslama (NGS) metodu ile analiz edilmelidir.

Dr. Öğrt.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

2. Sistem ile solid tümör ve sıvı biyopsi (plazma) örneklerinden çalışma yapılabilmelidir örneklerinden çalışma yapılabilmelidir.
3. Sıvı Biyopsi izolasyon Kiti ile uyumlu özel kan alma tüpleri ücretsiz olarak verilmelidir. Bu tüpler dolaşımdaki serbest nükleik asitlerin kandan izolasyonundan once oda sıcaklığında 1 hafta stabilizasyonunu sağlıyacak özellikte olmalıdır.
4. Sistemde kullanılacak olan Akciğer paneli, onaylanmış ilaç etiketleri, ilgili uluslararası guideline'lar ve klinik çalışmalarda yeralan solid tümör örneklerindeki klinik olarak anlamlı ve tedaviye yön verecek somatik varyantları (mutasyonlar, SNV, CNV, küçük insersiyon veya delesyonlar) tespit edecek şekilde dizayn edilmiş olmalıdır.
5. Sistemde kullanılacak olan Akciğer paneli FFPE de %5 sıvı biyopsiyi de %1 varyant allel frekansı %100 hassasiyet ile saptanmalıdır.
6. Sistem içinde yer alan yeni nesil sekanslama cihazında kullanılan örnek yükleme haznesi (Flow Cell) kırılmayacak biçimde metalden yapılmış olmalıdır ve tek flowcelle başlangıç materyal türüne göre 1 ila 8 örnek yüklenebilmelidir.
7. Yeni Nesil Sekanslama cihazı 1 ila 3 adet arası Flow Cell kullanımına uygun olmalıdır. Sistem sürekli ya da paralel yükleme yapmaya uygun olmalıdır. Bu sayede 1 seferde 1 ile 24 örneğe kadar çalışma yapılabilmeli ve fiyat etkinliği arttırılabilmelidir.
8. Sistemde tek bir yüklemede en az 8 veya 8'in katları olacak şekilde hasta örneği çalışılmalıdır. 8 örnekten az çalışılması durumunda arada doğabilecek farklardan firma sorumlu olmayacaktır.
9. Teklif edilen sistemdeki iş akışı Nükleik asit eldesi, Fragmentasyon, Hedef zenginleştirme, Kütüphane hazırlanması, Klonal amplifikasyon, Yeni Nesil Sekanslama, Veri analizi ve Veri değerlendirme, klinik raporlama basamaklarının tümünü kapsamalıdır.
10. Sistem ile parafin dokudan örnek ekstraksiyonu, hedef zenginleştirme, kütüphane oluşturma, klonal amplifikasyon, yeni nesil sekanslama, data analizi ve klinik raporlama basamakları otomatize olmalıdır.
11. Teklif edilecek parafin doku izolasyon kiti, Sitozin (Cytosine) deaminasyonundan kaynaklabilecek potansiyel yalancı pozitiflikleri engelleyecek özellikte tasarlanmış olmalıdır.
12. Panel, gene spesifik, primer temelli hedef zenginleştirme sürecine dönüştüren ve sistem üzerinde NGS tarafından hedeflenmiş genomik bölgelerin saptanmasını sağlayan eşsiz moleküler indeks (UMI) teknolojisi ile bütünleşmiş olmalıdır.
13. Örnekten klinik rapora kadar gerekli tüm cihazlar, kitler ve sarf malzemeler yüklenici firma tarafından laboratuvara kurulmalı ve teslim edilmelidir.
14. Sistemde komple iş akışının kontrolü özel yazılım içeren bir iPad ile yapılmalıdır.

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

15. Teklif edilen sistemde, tüm iş akışı için verimlilik ve bütünlüğün sağlanabilmesi, teknik destek ve servis verilebilmesi için örnek izolasyonundan klinik rapor elde edinceye kadar tüm basamaklarda aynı üretici firmanın cihaz, kit ve biyoinformatik yazılımları kullanılmalıdır.
16. Varyant kapsamı >1000x için %99 , >100x için %99 olmalıdır.
17. Teklif edilen sistemde data analizi önceden optimize ve genom tarayıcı ile entegre şekilde, yazılımda otomatik olarak yapılabilmelidir. FASTQ'dan VCF'ye örnek başına 20 dakikadan kısa bir sürede çevirim yapabilmelidir.
18. Teklif edilen sistem ile elde edilmiş VCF dosyaları uygun bilgi tabanına aktarılmalı ve kişiye özel klinik rapor elde edilmelidir.
19. Varyant analizinde kullanılan biyoinformatik yazılım Jaspar, Encode, ClinVar gibi ücretsiz veritabanları yanısıra lisanslı OMIM ve COSMIC veritabanları ve HGMD, PGMD, Pathways & Path to Phenotype, Curated Somatic Variants, Deep Curated Disease Variants veritabanları ile birlikte ilaç etiketleri, uluslararası guideline'lar ve klinik çalışma bilgilerini içermelidir.
20. Varyant analizi sonucunda belirlenen patojenik varyantlar için tedaviye yönelik güncel kanıtlar mevcut tüm literatür bilgisi ile listelenmelidir. Her bir literatür linki ile abstract bilgilerine direk erişim sağlanabilmelidir.
21. Tedavi seçenekleri için kanıt seviyesi kesin varyant, pozisyon, gende fonksiyon kazanımı, pozitif gen ve endikasyon durumuna göre filtrelenebilmelidir.
22. Tedavide kullanılabilecek ilaç bilgileri raporda yer almalıdır ve ilaçlara yanıt "hassas" ya da "dirençli" durumu ile raporda bulunmalıdır.
23. Tedavide kullanılabilecek ilaçların onay durumları FDA, EMEA...vb. filtrelenebilmelidir.
24. Klinik raporlamada kullanılan yazılım bulutta (cloud) çalışmalı ve bu sayede tedavide kullanılabilecek ilaçlarla ilgili bölüm her hafta güncellenmelidir.
25. Tedavide kullanılabilecek bir ilaç bulunmaması durumunda, ilgili varyanta yönelik tüm dünyada yürütülmekte olan ve halen hasta kabulü yapan klinik çalışmalar listelenmelidir ve istendiğinde coğrafya bilgisine göre filtrelenebilmelidir. Yürütülen klinik çalışmaların faz durumu (faz1,faz2,faz3) bilgisi ve irtibat e-posta adresi raporda bulunmalıdır.

15. BRCA1/BRCA2 Somatik Paneli

1. Teklif edilen kit ile göğüs ve yumurtalık kanserlerindeki solid tümörlerle ilişkili 2 genin (BRCA1, BRCA2, PTEN, TP53) herbirindeki klinik olarak anlamlı varyantlar yeni nesil sekanslama (NGS) metodu ile analiz edilmelidir.

Dr. Öğrt.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

2. Sistem ile solid tümör ve Tam kan (germline) örneklerinden çalışma yapılabilmelidir.
3. Sistemde kullanılacak olan panel ile, onaylanmış ilaç etiketleri, ilgili uluslararası guideline'lar ve klinik çalışmalarda yeralan solid tümör örneklerindeki klinik olarak anlamlı ve tedaviye yön verecek somatik varyantları (mutasyonlar, SNP, küçük insersiyon veya delesyonlar) tespit edecek şekilde dizayn edilmiş olmalıdır.
4. Sistemde kullanılacak olan panel %5 varyant allel frekansı %100 hassasiyet ile saptanmalıdır.
5. Sistem içinde yer alan yeni nesil sekanslama cihazında kullanılan örnek yükleme haznesi (Flow Cell) kırılmayacak biçimde metalden yapılmış olmalıdır ve tek flowcelle başlangıç materyal türüne göre 1 ile 7 örnek yüklenebilmelidir.
6. Yeni Nesil Sekanslama cihazı 1 ile 3 adet arası Flow Cell kullanımına uygun olmalıdır. Sistem sürekli ya da paralel yükleme yapmaya uygun olmalıdır. Bu sayede 1 seferde 1 ile 21 örneğe kadar çalışma yapılabilmeli ve fiyat etkinliği arttırılabilmelidir.
7. Sistemde tek bir yüklemede en az 7 veya 7'nin katları olacak şekilde hasta örneği çalışılmalıdır. 7 örnekten az çalışılması durumunda arada doğabilecek farklardan firma sorumlu olmayacaktır.
8. Teklif edilen sistemdeki iş akışı Nükleik asit eldesi, Hedef zenginleştirme, Kütüphane hazırlanması, Klonal amplifikasyon, Yeni Nesil Sekanslama, Veri analizi ve Veri değerlendirme, klinik raporlama basamaklarının tümünü kapsamalıdır.
9. Sistem ile parafin dokudan örnek ekstraksiyonu, hedef zenginleştirme, kütüphane oluşturma, klonal amplifikasyon, yeni nesil sekanslama, data analizi ve klinik raporlama basamakları otomatize olmalıdır.
10. Teklif edilecek parafin doku izolasyon kiti, Sitozin (Cytosine) deaminasyonundan kaynaklabilecek potansiyel yalancı pozitiflikleri engelleyecek özellikte tasarlanmış olmalıdır.
11. Örnekten klinik rapora kadar gerekli tüm cihazlar, kitler ve sarf malzemeler yüklenici firma tarafından laboratuvara kurulmalı ve teslim edilmelidir.
12. Sistemde komple iş akışının kontrolü özel yazılım içeren bir iPad ile yapılmalıdır.
13. Teklif edilen sistemde, tüm iş akışı için verimlilik ve bütünlüğün sağlanabilmesi, teknik destek ve servis verilebilmesi için örnek izolasyonundan klinik rapor elde edinceye kadar tüm basamaklarda aynı üretici firmanın cihaz, kit ve biyoinformatik yazılımları kullanılmalıdır.
14. Amplikon kapsama >500x için % 98.8, >200x için %99.9 olmalıdır. Insight Varyant kapsamı >500x için %99,1, >200x için %99.9 olmalıdır.
15. Teklif edilen sistemde data analizi önceden optimize ve genom tarayıcı ile entegre şekilde, yazılımda otomatik olarak yapılabilmelidir. FASTQ'dan VCF'ye örnek başına 20 dakikadan kısa bir sürede çevirim yapabilmelidir.

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114824

16. Teklif edilen sistem ile elde edilmiş VCF dosyaları uygun bilgi tabanına aktarılmalı ve kişiye özel klinik rapor elde edilmelidir.
17. Varyant analizinde kullanılan biyoinformatik yazılım Jaspar, Encode, ClinVar gibi ücretsiz veritabanları yanısıra lisanslı OMIM ve COSMIC veritabanları ve HGMD, PGMD, Pathways & Path to Phenotype, Curated Somatic Variants, Deep Curated Disease Variants veritabanları ile birlikte ilaç etiketleri, uluslararası guideline'lar ve klinik çalışma bilgilerini içermelidir.
18. Varyant analizi sonucunda belirlenen patojenik varyantlar için tedaviye yönelik güncel kanıtlar mevcut tüm literatür bilgisi ile listelenmelidir. Her bir literatür linki ile abstract bilgilerine direk erişim sağlanabilmelidir.
19. Tedavi seçenekleri için kanıt seviyesi kesin varyant, pozisyon, gende fonksiyon kazanımı, pozitif gen ve endikasyon durumuna göre filtrelenebilmelidir.
20. Tedavide kullanılabilecek ilaç bilgileri raporda yer almalıdır ve ilaçlara yanıt "hassas" ya da "dirençli" durumu ile raporda bulunmalıdır.
21. Tedavide kullanılabilecek ilaçların onay durumları FDA, EMEA...vb. filtrelenebilmelidir.
22. Klinik raporlamada kullanılan yazılım bulutta (cloud) çalışmalı ve bu sayede tedavide kullanılabilecek ilaçlarla ilgili bölüm her hafta güncellenmelidir.
23. Tedavide kullanılabilecek bir ilaç bulunmaması durumunda, ilgili varyanta yönelik tüm dünyada yürütülmekte olan ve halen hasta kabulü yapan klinik çalışmalar listelenmelidir ve istendiğinde coğrafya bilgisine göre filtrelenebilmelidir. Yürütülen klinik çalışmaların faz durumu (faz1,faz2,faz3) bilgisi ve irtibat e-posta adresi raporda bulunmalıdır.

16. TÜM EKZOM DİZİ ANALİZİ

(17-18. Kalemler) Teknik Şartnamesi:

KİT TEKNİK ÖZELLİKLERİ

1. Çalışılacak panel veya panellerin her bir kiti 12 örneğin kütüphanesinin hazırlanması için gerekli ve yeterli olan reaktifleri içermelidir.
2. Teklif edilen kit veya kitler çalışılacak bölgelerin amplifikasyonu, multipleks pcr ile optimize edilmiş olmalıdır.
3. Teklif edilen kit veya kitlerin dizaynı, her genin kodlayan bölgelerinin yanı sıra, hem asıl (güçlü) 'splice' bölge mutasyonlarının hem de literatürde yer alan diğer 'splice' bölgelerin belirlenmesine imkân sağlayacak şekilde ekzonlardan 20 bp derine uzanan bölgeleri kapsamalıdır.
4. Teklif edilen kit veya kitler başlangıç miktarı 50 ng/µl olan kalıp DNA ile çalışabilmelidir.

Dr. Öğr. Üyesi Ümmü ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

5. Teklif edilen kit veya kitler insan genom v38 (hg38)'u temel alarak belirtilen genlere ait bölgeleri genomik DNA'dan çalışmaya uygun olmalıdır.
6. Teklif edilen kit ve kitler ile hızlı; enzimatik DNA parçalanması, kütüphane hazırlığı, hedef zenginleştirme ve amplifikasyon yapılabilmelidir.
7. Teklif edilen kit IVD-CE belgesine ve satışı için üretici firmadan alınan yetki belgesine sahip olmalıdır. Bu iki durum ihale dosyasında belgelendirilmelidir.
8. Teklif edilecek kitlerin üretici firması, bu kitlere ait biyoinformatik desteği sunmalı ve sunabileceğini ihale dosyasında taahhüt etmelidir.

17.LİZOZOMAL VE PEROKSİZOMAL PANEL

1. Bu kitle kalıtsal genetik hastalıklarda bulunan mutasyonlar ve/veya SNP'ler tek çalışmada tanımlanabilmelidir.
2. Çalışılacak gen bölgeleri: Kit, ABCD1, ABHD12, ABHD5, ACOX1, ACSL4, ADAMTSL2, AGA, AGK, AGPS, AGXT, ALDH3A2, ALG1, ALG12, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMACR, ARSA, ARSB, ASAH1, ATP13A2, ATP6V0A2, B4GALT1, CAT, CHKB, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, COG1, COG7, COG8, COL11A2, COL2A1, CTNS, CTSA, CTSC, CTSD, CTSK, DHCR7, DNAJC5, DNM1L, DPAGT1, DPM1, DPM3, DYM, ELOVL4, FA2H, FUCA1, GAA, GALC, GALNS, GAMT, GATM, GBA, GBA2, GBA3, GLA, GLB1, GM2A, GNE, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPC3, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HSD17B4, HYAL1, IDS, IDUA, KDM6A, KMT2D, LAMP1, LAMP2, LIPA, LPIN1, LYST, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, MGAT2, MLPH, MLYCD, MOGS, MPDU1, MPI, MVK, MYO5A, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, OFD1, PANK2, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH, PLA2G6, PMM2, PNPLA6, PPT1, PSAP, RAB27A, RAB33B, RAI1, RFT1, SCARB2, SCP2, SGSH, SLC17A5, SLC35A1, SLC35C1, SLC6A8, SMPD1, SOD1, SPTLC1, SPTLC2, SRD5A3, ST3GAL5, SUMF1, TAZ, TCF4, TPP1, TRIM37, TUSC3, XDH genlerini içerek şekilde ve tüm ekzonları, ekzon-intron kavşaklarının ve UTR bölgelerini içerek şekilde dizayn edilmiş olmalıdır.
3. Bu bölgelerin okuma derinliği %95'den az olmamalıdır.
4. Alıcı kurumun isteği durumunda hedefenen gen panelleri daha az gen kapsamlı alt paneller şeklinde sunulabilmelidir

18.GLİKOJEN DEPO HASTALIKLARI GENLERİ PANELİ

1. Bu yeni nesil dizileme kiti ile kalıtsal genetik hastalıklarda bulunan mutasyonlar ve/veya SNP'ler tek çalışmada tanımlanabilmelidir.
2. Kit AGL, ALDOA, ENO3, G6PC, GAA, GBE1, GYS1, LAMP2, LDHA, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4, GYS2, GYG1 genlerini içerek şekilde ve tüm ekzonları, ekzon-intron kavşaklarını ve UTR bölgelerini içerek şekilde dizayn edilmiş olmalıdır.
3. Teklif edilecek kit ile 24 gen hedeflenmelidir. Bu bölgelerin okuma derinliği %95'den az olmamalıdır.

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

19-25. KALEMLER TEKNİK ŞARTNAMESİ

Genel özellikler:

1. Prob hibridizasyonu ile hedef yakalama prensibine göre çalışmalıdır.
2. Kilitlenen prob teknolojisi sayesinde hedefe yönelik yakalama gerçekleştirebilmelidir.
3. 10-19.000 gen ile çalışabilmelidir ve isteğe bağlı dizayn yapmak mümkün olmalıdır.
4. Sonuçları kitler ile birlikte teklif edilecek analiz programında değerlendirilebilmelidir.

Kütüphane Hazırlığı Kitlerinin Teknik Özellikleri:

*Tüm kitler, hazır kit formatında orijinal ambalajinda olmalı, primer dizaynı şeklinde verilmemelidir. Kitlerin üzerinde üretici firma adı, testin adı, lot numarası ve son kullanma tarihi yazılı olmalıdır. Çalışmalarda kullanılacak kit ve sarflar kurulacak cihazlar ile uyumlu olmalıdır.

Firmanın KVKK kapsamında gerekli bakanlık başvurusunu yapmış olduğunu belgelendirmesi gereklidir

Veri analizi programı özellikleri

1. Program, Yeni Nesil Dizileme ile üretilen FASTQ veri dosyaları ile çalışmalıdır. Cihazdan çıkan FASTQ verisine herhangi bir ön işlem yapılmadan yazılıma yüklenebilmelidir.
2. Her çalışma ya da koşum için hasta sayısından bağımsız en geç 2 saat içerisinde analizi otomatik olarak yapabilmelidir.
3. Program, yüklenen her FASTQ veri dosyasını çift güvenlikli kriptolayarak, iki farklı server üzerinde minimum 5 yıl süre ile saklamalıdır.
4. Yüklenen her FASTQ veri dosyası sırası ile BAM ve VCF veri dosyalarına çevrilmeli FASTQ ile aynı koşullarda minimum 5 yıl süre ile saklamalı ve kullanıcıya istediği zaman erişim sağlanmalıdır.
5. Her çalışma ya da yükleme için ayrı bir kalite kontrol raporu sunulmalıdır (QA-Report).
6. Teklif edilecek yazılım, ISO 13485 sertifikasına sahip olmalıdır. ISO 13485 standardı, tıbbi cihaz ve ilgili hizmetlerin, müşteri taleplerinin ve düzenleyici gerekliliklerin kalıcı biçimde kuruluş tarafından sağlama yeteneğini göstermek için alınmaktadır.
7. Yazılım ISO 27001 belgesine ve GDPR uygunluğuna da sahip olmalıdır. Bu sayede analiz edilen bilgilerin uluslararası standartta güvenirliğini sağlamalıdır.
8. Program, ihalede sunulan kitler ile uyumlu olmalıdır. Yeni geliştirilen kitler için de en az 2 ay içerisinde analiz imkânı sunmalıdır.
9. CE-IVD belgeli yeni nesil dizileme kitleri için sunulan analiz hizmeti yine CE-IVD'li olmalıdır.
10. Yazılım özellikleri:
    a. Doğruluğu arttırmak için çift hizalama (alignment ve re-alignment) uygulamalıdır.
    b. *Pattern Recognition* algoritmasına sahip olmalıdır.
    c. Machine Learning algoritmasına sahip olmalıdır.
    d. *Germline* ve *Somatik* varyant analizi yapmalıdır.
    e. Tümör ve kanser çalışmaları için tespit edilen varyant ve kopya sayısı değişimlerinin ayrıca raporlanmasını sağlamalıdır. Bu raporlarda, tespit edilen değişimlerle ilgili kanser veritabanlarının verilerine, deneysel klinik çalışmalara, ilaç direnç ve hassasiyetlerine ve hastalık prognozuna ait olan bilinen etkileri raporlanmalıdır.

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

f. Tek Nükleotid Polimorfizmi (SNP), Insersiyon, Delesyon ve gerekli olan durumlarda kopya sayısı değişimi (CNV), gen füzyonlarını ve RNA tabanlı kitler için de gen ekspresyonunu de tespit edebilmelidir.
g. İsteğe özgü gen panellerinin oluşturulmasına izin vermelidir. Uygun gen setlerinin belirlenmesi için HPO (Human Phenotype Ontology) tabanlı fitreleme sunmalıdır.
h. Varyantların patojenitesine göre *in silico* sınıflandırma yapabilmelidir.
i. Güvenilirliği düşük olan varyantları ayrı bir yerde göstermeli ve güvenilirliğinin düşük olma sebebini de belirtmelidir.
j. Varyant anotasyonu sırasında, varyantın aynı koşum içerisinde, aynı hesap içerisinde ve dünyadaki kullanım içerisindeki görülme sıklığı gösterilmelidir.
k. PolyPhen2, SIFT, Cg69, Mutation Taster, ESP5400, G1000, COSMIC, ClinVar ve gnomAD veri tabanları ile iletişimde olmalı ve bu bilgileri gösterebilmelidir.
l. IGV ile otomatik bağlantı sağlanmalı ve ilgili varyantın okumaları görselleştirebilmelidir.
m. Büyük gen panelleri veya ekzom analizi için popülasyon frekansı, patojenite, gen varyant etki tipi, derinlik, varyant fraksiyonu gibi parametrelere göre filtreleme özelliği olmalıdır.
n. Yazılım ailesel varyant analizi (FVA, Trio Analiz) yapabilmelidir.
o. ACMG Yönetmeliği'ne uygun olarak varyant ön sınıflandırması yapabilmeli, programın sunduğu varyant tablosu tercihe göre program içinde düzenlenebilmeli, kişisel tercihe göre önemli bilgilerin tablodaki yeri düzenlenebilmelidir.
p. Bir numuneye ait birden fazla analiz gerçekleştirilebilmelidir. Bu analizler isteğe bağlı olarak salt okunur olarak işaretlenebilmelidir.
q. Program dahilinde, ilgili hastaya yönelik klinik ve iletişim bilgileri tutulabilmeli; ayrıca ek dosyalar (.pdf, .jpg vb) eklenebilmelidir.

11. Firma bünyesinde, yeni nesil dizileme panel ve ekzom veri analizinde destek verebilecek en az 1 PhD ünvanlı biyoinformatik uzmanı çalıştırmakla yükümlüdür.

19.Ateş Paneli:

1. Aşağıdaki 17 genin tüm ekzonlarını ekzon-intron bölgeleri ve UTR bölgelerini içermelidir.

2. NLRP3, MVK, TNFRSF1A, LPIN2, ELANE2, IL1RN, NLRP12, PSTPIP1, NOD2, LPIN2, ADA2, TNFRSF11A, CARD14, PSMB8, IL10RA, IL10RB, NLRP7

20.Nefropati Paneli:

1. Panel aşağıdaki 44 genin tüm ekzonlarını ekzon-intron bölgeleri ve UTR bölgelerini içermelidir. AGXT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVPR2, AQP2, BSND, CASR, CEP290, CLCNKB, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CRB2, CTNS, CYP24A1, CUBN, DSTYK, EMP2, EYA1, FN1, FOXC1, GRHPR, HNF1B, KANK2, KCNJ1, LAMB2, NPHS2, NR3C2, OCRL, PAX2, PHEX, PKD1, PKD2, PKHD1, SIX1, SLC12A1, SLC12A3, SLC34A1, SLC4A1, SLC4A4, UMOD, TTC21B, WT1.

21.Klinik ekzom Paneli

1. Çeşitli hastalıklara yönelik en az 4493 gen ve 12 Mb'lik bir gen bölgesini kapsamalıdır.

Dr. Öğr. Üyesi Ümmü LABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

2. Yeni nesil dizileme çalışması sonrasında gözlemlenen hassasiyet en az %99, doğruluk en az %99, tekrarlanabilirllik en az %99, hedeften gelen ortalama okuma oranı en az %90 ve 50X üzeri okuma alınan bölge yüzdesi en az %96 olmalıdır.
3. Klinik ekzom kiti ile aynı zamanda CNV de bakılabilmelidir.

22. RASOPATİ GENLERİ YENİ NESİL DİZİLEME PANELİ

1. Temin edilecek kit NF1, NF2, BRAF, CBL, MAP2K1, MAP2K2, HRAS, PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, NRAS, SHOC2, SPRED1genlerini kodlayan bölgelerinin tamamını exon-intron kavşakları dahil olmak üzere %100 kapsamalıdır.

23. OSTEOGENESIS İMPERFECTA GENLERİ PANELİ

1. Temin edilecek kit COL1A1, COL1A2, IFITM5, LEPRE1, CRTP, PPIB, SERPINH1, FKB10, PLOD2, TMEM38B, PLS3, BMP1, SERPINF1, SP7 genlerini kodlayan bölgelerinin tamamını exon-intron kavşakları dahil olmak üzere %100 kapsamalıdır.

Kütüphane Hazırlık Kitlerinin Genel Özellikleri:

*Tüm kitler, hazır kit formatında orijinal ambalajinda olmalı, primer dizaynı şeklinde verilmemelidir. Kitlerin üzerinde üretici firma adı, testin adı, lot numarası ve son kullanma tarihi yazılı olmalıdır. Çalışmalarda kullanılacak kit ve sarflar kurulacak cihazlar ile uyumlu olmalıdır.

İhaleyi alan firma, yerinde demo çalışması yapmak zorundadır. Bu amaçla gerekli yeni nesil dizileme sistemi ve ek cihazları gösterilen laboratuvar alanına kurulacak ve demo kurumda gerçekleştirilecektir. Demo çalışmasında sonucu bilinen 4 adet BRCA1/2 örneği, 2 adet Kistik fibroz, Marfan ve FMF örneğine sonuç verilmelidir. Sonuçlar veri analizi programı üzerinden hekimlere anlatılmalıdır. Demo sonucunda 10 örnek üzerinden 9 örneğe doğru sonuç verilmesi gerekmektedir, aksi takdirde firma ihale dışı bırakılacaktır.

Veri analizi sonrasında çıkan sonuçlarda.

- Düz ve ters okuma derinliği toplamda <35 ise bu amplikon için Sanger dizileme yapılmalıdır.
- Derinlik toplamı 35'den küçük olan 3'den fazla amplikon varsa ve bu amplikonlar için daha önce Sanger primerleri dizayn edilmemiş ise, örnek yeniden dizilenmelidir.
- Kopya sayısı değişiminin (CNV) hastalık yapıcı etkisi kanıtlanmış olan Herediter meme / over kanseri, Kistik Fibroz veya Lynch sendromu gibi hastalıklar için CNV de bakılabilmelidir. Bu amaçla sağlanacak olan yazılımın CNV analizi özelliği ile MLPA'ya duyulan ihtiyaç azaltılmalıdır. Yapılan CNV analizi için okuma derinliği 200X'i geçmelidir ve en az 8 örnek bir arada çalışılmalıdır, bu şekilde normalizasyon ve kopya sayısı değişimi güvenilir bir şekilde gerçekleştirilmelidir. CNV sonucunda pozitif çıkan örneklerin MLPA ile konfirmasyonunu da firma üstlenmelidir. Negatif sonuçlar için buna gerek yoktur.

24. CFTR YENİ NESİL DİZİ ANALİZİ KİTİ

1. Yeni Nesil Dizilemeye uygun kullanıma hazır kit formatında olmalıdır.
2. Kitler multipleks PCR formatında olmalıdır.

Dr. Öğrt.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

3. Kitin UBB kaydı ve CE belgesi bulunmalıdır.
4. Dizilenen bölge, CFTR geninin tüm kodlayan bölgesini kapsamalıdır ve en fazla 2 multipleks PCR ile çoğaltılabilmeli ve intron/ekzon sınırında en az 10 baz dizileyebilmelidir.
5. 3 önemli intron bölge varyantını, c.870-1110_1113delTAAG, c.1680-886A>G ve c.3718-2477C>T, içermelidir. Aynı zamanda kontrol amplikonlar ile CNV deteksiyonuna da izin vermelidir.
6. Ihalede teklif edilen kit ile çalışılmış gerçek hasta örneği sonucu gösterilmelidir.

25.Bilinmeyen Gen Yeni NESİL DİZİLEME KİTİ

1. Temin edilecek kit istek yapılan geni kodlayan bölgelerinin tamamını exon-intron kavşakları dahil olmak üzere %100 kapsamalıdır.

(26-27. kalemler)TEKNİK ŞARTNAMESİ

26. von Willebrand factor (VWF) Geni Analiz Kiti

1-Teklif edilen kit ile VWF genine ait tüm exon, exon-intron bağlantı noktaları ve 3'-5' UTR bölgelerinin tamamı yeni nesil dizileme sistemi ile analiz edilebilmelidir.

2-Teklif edilen kit içerisinde gerekli enzim, tampon, primer, dntp, primer ve prob bulunmalı ve hazır kit formatında olmalıdır.

27. Fanconi Aplastik Anemisi Analiz Kiti

1-Teklif edilen kit FANCA, BRCA2, BRIP1, SLX4, PALB2, RAD51C, FANCM, FANCE, FANCL, FANCI, FANCF, FANCC, FANCB, FANCG, FANCD2 genlerine ait tüm exon, exon-intron bağlantı noktaları ve 3'-5' UTR bölgelerinin tamamı yeni nesil dizileme sistemi ile analiz edilebilmelidir.

2-Teklif edilen kit içerisinde gerekli enzim, tampon, primer, dntp, primer ve prob bulunmalı ve hazır kit formatında olmalıdır.

2. Kısım

(1-14. Kalemler) KANSER GENETİĞİ KUANTİFİKASYON, STR FRAGMAN ve DİREK MUTASYON ANALİZ KİTLERİ TEKNİK ŞARTNAMESİ :

- Tüm Kit'ler/paneller, teklif edilen moleküler testlerin gerektirdiği tüm sarf malzemeleri, testlerin işleyişini düzenli ve sorunsuz sağlayabilen, güncel teknolojiye sahip bir ekipman; 2 real time pcr, 2 sekans cihazı (pyroseq), dna/rna izolasyon cihazı (12 örnekli, tam otomatik), DNA/RNA spektrofotometrik ölçüm cihazı (nanodrop), elektroforez tankları ve güç kaynağı, jel görüntüleme ve görüntü alma cihazı, otomatik pipetler ve kitler için kar tipi buz üretici, derin dondurucu ile birlikte sunulmalı ve cihazlar benzer tanı testlerinde çok yönlü hareket yeteneğine sahip olmalıdır.
- Tüm kitler, DNA veya RNA izolasyonundan itibaren protokolün tamamlanması için gerekli tüm tüketim malzemeleri ve kimyasallar ile birlikte sunulmalıdır.

Dr. Öğrt.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

- Tüm kitler, protokol yazılımı ve rapor çıkışı için gerekli tüm yazılım ekipmanı (bilgisayar, yazıcı vb.) ile birlikte sunulmalıdır.
- Pyrosekans cihazı ile pcr ürünlerinden direkt olarak dizi analizi yapılabilmeli, ayrıca cycle sequencing işlemine gerek kalmamalıdır. Kurulacak sistemde dizinin sentezi ile deteksiyonu aynı anda yapılmalı, eklenecek her bir baz eş zamanlı olarak görüntülenebilmelidir. Sistem ile incelenen bölgede bilinen mutasyonların yanında bilinmeyen mutasyonların da tespiti sağlanabilmelidir.
- Pyrosequencing sistemi açık bir sistem olup, istenildiği takdirde gerekli sarf malzemeler temin edilerek laboratuvarın ihtiyaç duyduğu testlerin çalışılabilmesini sağlayabilmelidir. Baz değişimlerinin tanımlanmasında rutin olarak dizi analizinin kullanılmasına olanak sağlamalı, kolay ve kısa sürede sonuç alınabilmelidir.

1- BCR-ABL1 Mbcr Deteksiyon Kiti

1. Kit ile total RNA'da BCR-ABL1 fuzyon geni b3a2 (e14a2) ve b2a2 (e13a2) transkriptlerinin kantitatif tayini yapılabilmelidir.
2. Kit tam kandan invitro diagnostik amaçlı kullanıma uygun olarak çalışabilmelidir.
3. Kit Philadelphia kromozomu pozitif (Ph+) p210 kronik myeloid lösemi (KML) hastalarında 4.5 log azalmayı tespit ederek (0.0032% IS) derin moleküler yanıtın görüntülenmesinde kullanılabilmelidir.
4. Kit qPCR çift işaretli oligonükleotid hidroliz prensibini kullanmalıdır.
5. Kit, referans gen olarak ABL (Abelson) kullanmalıdır.
6. Kit içerisinde, primer-problar miks halinde olup; Majör bcr (p210) ve referans geni (ABL) için ayrı ayrı tüpler içinde yer almalıdır.
7. Kit içerisinde, her çalışmada sonuçların uluslararası birime (International Scale) direkt olarak çevrilebilmesini sağlayan RNA kalibratör bulunmalıdır.
8. Kit içerisinde, hem Majör bcr (p210) hedef gen hem de ABL referans gen plazmidlerini içeren değeri belli altı adet standart bulunmalıdır.
9. Kit içerisinde yüksek pozitif ve düşük pozitif RNA kontrol bulunmalıdır.
10. Kitler kullanıma hazır ve orijinal ambalajında olmalıdır. Kitlerin üzerinde üretici firma adı, testin adı, lot numarası ve son kullanma tarihi yazılı olmalıdır.
11. Kit orjinal ambalajı içerisinde cDNA ve PCR aşamalarında gerekli reaktifler bulunmalıdır.
12. Kitin LOB; LOD değerleri tanımlanmış ve sırasıyla en çok 1,02 kopya; 3.21 kopya (0.0030% IS-NCN)
13. Kitin klinik validasyon ve kıyaslama çalışmaları yapılmış olmalı, bu durum kit kitapçıklarında referanslar ile tanımlanmış olmalıdır.
14. Kit Dünya Sağlık Örgütü (WHO) güncel Uluslararası Genetik Referans Paneline göre kalibre edilmiş olmalıdır.
15. Kit ile birlikte çalışmanın hassasiyeti için, 100.000 kopya elde edilmesine imkan sağlayan 10ml tam kandan çalışmaya uygun, 200ng/ul RNA konsantrasyonu sağlayacak gerekli izolasyon kiti temin edilmelidir.
16. Kit ile birlikte sağlanacak cihaz kit ile valide edilmiş olmalıdır.
17. Kitler tanı amaçlı kullanıma uygun (IVD özellikte) ve CE sertifikalı olmalıdır.
18. Teklif veren firma üretici firmanın Türkiye'de tek yetkili distribütörü tarafından yetkilendirilmiş olmalıdır.

2- BCR-ABL mbcr Deteksiyon Kiti

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

1. Kit t(9;22) füzyon geninin m-BCR p190 (e1a2 tipi) transkriptinin kantitatif tayinine olanak sağlamalıdır.
2. Kitler kullanıma hazır ve orijinal ambalajında olmalıdır. Kitlerin üzerinde üretici firma adı, testin adı, lot numarası ve son kullanma tarihi yazılı olmalıdır.
3. Yöntem olarak çift işaretli hidroliz probları prensibini kullanılmalıdır.
4. Kit Sağlık Bakanlığı onaylı UBB kaydına sahip olmalıdır.
5. Kit referans gen olarak ABL (Abelson) kullanmalıdır.
6. Kit içerisinde primer-problar miks halinde, t(9;22) füzyon geni m-bcr p190 transkripti için bir adet ve referans geni (ABL) için bir adet tüp içinde yer almalıdır.
7. Kitlerin üretim süreci ISO 13485:2003 standartına bağlı kalınarak gerçekleştirilmiş olmalı , her lotun analiz sertifikası istenildiğinde üretici firma tarafından sağlanmalıdır.
8. Kit içerisinde t(9;22) füzyon geni m-bcr p190 trankripti için 5 adet değeri belli, ABL geni için 3 adet değeri belli standart bulunmalı ve bu standartlar plazmidden yapılmış olmalıdır.

3- PML-RARA bcr1 Deteksiyon Kiti

1. Kit ile PML-RARA füzyon geni bcr1 transkripti kantitatif olarak tayin edilebilmelidir.
2. Kit "TaqMan Prob"ları ile çalışmalıdır.
3. Kit "housekeeping" gen olarak ABL geni kullanmalıdır.
4. Kit içerisinde hedef gen ve housekeeping gene ait primer-problar ayrı ayrı tüpler içinde bulunmalıdır.
5. Kit içerisinde hedef gene ait değeri belli beş adet standart bulunmalıdır.
6. Kit içerisinde ABL gene ait değeri belli üç adet standart bulunmaklıdır.

4- PML-RARA bcr2 Deteksiyon Kiti

1. Kit ile PML-RARA füzyon geni bcr2 transkripti kantitatif olarak tayin edilebilmelidir.
2. Kit "TaqMan Prob"ları ile çalışmalıdır.
3. Kit "housekeeping" gen olarak ABL geni kullanmalıdır.
4. Kit içerisinde hedef gen ve housekeeping gene ait primer-problar ayrı ayrı tüpler içinde bulunmalıdır.
5. Kit içerisinde hedef gene ait değeri belli beş adet standart bulunmalıdır.
6. Kit içerisinde ABL gene ait değeri belli üç adet standart bulunmalıdır.

5- PML-RARA bcr3 Deteksiyon Kiti

1. Kit ile PML-RARA füzyon geni bcr3 transkripti kantitatif olarak tayin edilebilmelidir.
2. Kit "TaqMan Prob"ları ile çalışmaklıdır.
3. Kit "housekeeping" gen olarak ABL geni kullanmalıdır.
4. Kit içerisinde hedef gen ve housekeeping gene ait primer-problar ayrı ayrı tüpler içinde bulunmalıdır.
5. Kit içerisinde hedef gene ait değeri belli beş adet standart bulunmalıdır.
6. Kit içerisinde ABL gene ait değeri belli üç adet standart bulunmalıdır.

6- JAK2 Kantitatif Deteksiyon Kiti

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

1. Kit ile genomik DNA'da JAK2 V617F/G1849T alleli tespit edilebilmeli ve kantitasyon yapılabilmelidir.
2. Kit tam kandan invitro diagnostik amaçlı kullanıma uygun olarak çalışabilmelidir.
3. Kit ile JAK-2 genindeki V617F tek nokta mutasyonu tespit edilebilmeli ve aynı reaksiyonda kantitasyon yapılabilmelidir.
4. Kit içeriğinde Mutant ve Wild tip için ayrı primer problar bulunmalıdır.
5. Kit içerisinde wild tip ve mutant için ayrı ayrı en az 4'er adet toplam 8 adet kullanıma hazır standart bulunmalıdır.
6. Kit ile elde edilen mutasyon sonuçlarında, mutasyon oranı yüzde değeri ile tam olarak nitelendirilebilmedir.
7. Kit içerisinde bir adet Pozitif Kontrol ve bir adet Wild Tip Kontrol bulunması gereklidir. Bu kontrollerin çalışma sonucunda beklenen değerleri kit kitapçığında belirtilmelidir. Bu sayede çalışma doğruluğu farklı bir basamak ile de kontrol edilebilmelidir.
8. Kit PCR reaksiyonunun son hacminde 25 ng/ul DNA olacak şekilde optimize edilmiş olmalıdır.
9. Kitin orjinal ambalajı içerisinde wild tip, mutant kontroller; primer prob miksler bulunmalıdır.
10. Problar çift işaretli hidroliz probları olmalıdır.
11. Yöntem olarak kantitatif allel özgül PCR teknolojisini kullanmalıdır.
12. Kitin klinik validasyon ve kıyaslama çalışmaları yapılmış olmalı, bu durum kit kitapçıklarında referanslar ile tanımlanmış durumda olmadır.
13. Kitler tanı amaçlı kullanıma uygun (IVD özellikte) ve CE sertifikalı olmalıdır.
14. Teklif veren firma üretici firmanın Türkiye'de tek yetkili distribütörü tarafından yetkilendirilmiş olmalıdır.

7- AML1-ETO (8;21) KİTİ

1. Kit ile AML1-ETO kantitatif olarak tayin edilebilmelidir.
2. Kit "TaqMan Prob"ları ile çalışmalıdır.
3. Kit "housekeeping" gen olarak ABL geni kullanmalıdır.
4. Kit içerisinde hedef gen ve housekeeping gene ait primer-problar ayrı ayrı tüpler içinde bulunmalıdır.
5. Kit içerisinde hedef gene ait değeri belli beş adet standart bulunmalıdır.
6. Kit içerisinde ABL gene ait değeri belli üç adet standart bulunmalıdır.

8- NPM1 MUTASYON TARAMA VE DETEKSİYON KİTİ

1. Kit ile NPM1 genindeki A, B ve D mutasyonları detekte edebilmelidir.
2. Kit ile önce NPM1 geni taraması yapılmalı, pozitiflik var ise hangi mutasyon olduğu ayırt edilebilmelidir.
3. Kit içerisinde total NPM1 , NPM1A, NPM1B ve NPMD'ye ait pirimer-prob miksler ayrı ayrı tüpler halinde bulunmalıdır.
4. Kit içerisinde NPM1A, B ve D için mutant kontrol tek tüp içerisinde bulunmalıdır.
5. Kit içerisinde wild tip kontrol bulunmalıdır.

9- MPL W515L VE W515K MUTASYON KİTİ

Dr. Öğr.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

1. Kit ile MPL genindeki W515K ve W515L mutasyonları tespit edebilmelidir.
2. Method Eş-Zamanlı (Real-Time) PCR esasına dayanmakta ve PCR reaksiyonu eş zamanlı olarak görüntülenmelidir.
3. Kitler kullanıma hazır ve orijinal ambalajında olmalıdır. Kitlerin üzerinde üretici firma adı, testin adı, lot numarası ve son kullanım tarihi yazılı olmalıdır.
4. Problar çift işaretli hidroliz probları olmalıdır.
5. Kit allelik diskriminasyon yöntemi ile çalışmalıdır.
6. Kit ve cihaz değerlendirme için ROX gibi pasif bir boyaya ihtiyaç duymamalıdır.
7. Kit içerisinde W515K ve W515L bölgelerine ait primer-problar ayrı ayrı tüpler içerisinde bulunmalıdır.
8. Kit içerisinde hem W515K hem de W515L mutasyonlarına ait ayrı ayrı %1,5'luk mutant/WT allelik DNA miks bulunmalıdır.
9. Kit içerisinde W515K ve W515L mutasyonlarına ait pozitif kontrol bulunmalıdır.
10. Kit içerisinde MPL negatif kontrol bulunmalıdır.
11. Teklif veren firma üretici firmanın Türkiye'deki tek yetkili temsilcisi tarafından yetkilendirilmiştir olmalıdır.

10- CALR RGQ PCR KİTİ

1. Kit ile genomik DNA'dan calreticulin (CALR) mutasyonları tespit edilebilmeli ve iki major CALR mutasyonu olan Tip 1 ve Tip 2 ayrımı yapılabilmelidir.
2. Kit ile insan peripheral tam kanından genomik DNA elde edildikten sonra ekzon 9'daki minor somatic mutasyonlar dahil tip 1 ve tip 2 olmak üzere basilica CALR mutasyonları aynı reaksiyon ile tespit edilebilmelidir.
3. Kit JAK2 testi ile aynı programda çalışabilmelidir böylece zamandan kazanç sağlanabilmelidir.
4. Kit qPCR oligonükleotid hidrolizi prensibine dayalı olmalıdır. Minör mutasyonlar CLAMP teknolojisi ile major mutasyonlar ARMS teknolojisi ile tespit edilebilmelidir.
5. Kit orjinal ambalajı içerisinde taq DNA polimeraz, TE tamponu,multipleks internal amplifikasyon kontrol, WT ve mutant kontrol ile birlikte gerekli assay reaksiyon miksleri bulunmalıdır.
6. Kit PCR reaksiyonunun son hacminde 25 ng/ul DNA olacak şekilde optimize edilmiş olmalıdır..
7. Kit kitapçığında elde edilen Real Time PCR sonuçlarının yorumlanması için gerekli threshold değerleri tanımlanmış olmalı ve elde edilecek sonuçlar doğrultusunda izlenecek iş akışı şematize olarak tanımlanmalıdır.
8. Kit kitapçığında LOB ve LOD değerleri; özgüllük ve hassasiyet değerleri tanımlı olmalıdır.
9. Kitin reaksiyon miskleri içerisinde ABL1 için ayrıca bir prob bulunmamalıdır.
10. Kit ile çalışma süresi 4 saatten daha az olmalıdır.
11. Çalışma için gerekli cihaz ve kitler kit kitapçığı içerisinde tanımlanmış olmalıdır.
12. Kit in vitro diyagnositk çalışmalarda kullanılabilir özellikte olup CE-IVD belgesine sahip olmalıdır.
13. Teklif veren firma üretici firmanın Türkiye'de tek yetkili distribütörü tarafından yetkilendirilmiş olmalıdır.

11- FLT3 MUTASYON DETEKSİYON KİTİ

Dr. Öğrt.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tasc. No: 114324

1. Kit, insan FLT3 geninde D835 nokta mutasyonunu ve İnternal Tandem Duplikasyon'u tespit edebilmelidir.
2. Kit, jel PCR tabanlı olmalıdır.
3. Kit içerisinde D835 nokta mutasyonuna ait primerleri ve PCR için gerekli reaktifleri bir miks halinde içeren bir master miks bulunmalıdır.
4. Kit içerisinde İnternal Tandem Duplikasyona ait primerleri ve PCR için gerekli reaktifleri bir miks halinde içeren bir master miks bulunmalıdır.
5. Kit içersinde D835 nokta mutasyonuna ve İnternal Tandem Duplikasyona ait birer adet klonal kontrol bulunmalıdır.
6. Kit içerisinde bir adet poliklonal kontrol bulunmalıdır.
7. Kit ile D835 nokta mutasyonu enzim kesim yöntemi ile tayin edilebilmelidir.

12- KML GLIVEC DIRENCI

1- Glivec Direnci pyrosequencing testi ile BCR-ABL genindeki Y253H, Y253F, E255K, E255V,V299L, T315A, T315I, F317L, F317V, F359V, F359C mutasyonlarının analizi yapılabilmelidir.
2- Yöntem dizi analizine dayalı olmalı, bilinmeyen mutasyonları da tespit etmeye olanak sağlamalıdır.
3- PCR primerleri, sekans primerleri, PCR mastermiks ve sekans reaktifleri ile birlikte cihaza özgü diğer sarf malzemeler yeterli miktarda teslim edilmelidir.
4- Sekans cihazı invitrodiagnostik (CE/IVD) kullanım amaçlı olmalı, Sağlık Bakanlığı'ndan onaylı UBB kodları bulunmalıdır.
5- Testi çalışmak için gerekli olan sekans cihazı ve aksesuarları, analiz programı ücretsiz olarak kurulmalı ve sarf malzemeleri testlerin çalışıldığı süre boyunca ücretsiz teslim edilmelidir.
6- Sistem ile PCR ürünlerinden direkt olarak dizi analizi yapılabilmelidir.
7- Baz değişimlerinin tanımlanmasında rutin olarak dizi analizinin kullanılmasına olanak sağlayacak şekilde kolay ve kısa sürede sonuç alınmalıdır.
8- Sistem operasyon için özel oda sıcaklığına gerek duymamalı, 18-28 derece aralıkta çalışabilmelidir.
9- PCR reaksiyonundan sonra, cihaza yüklenmeden önce örneklerin hazırlanması 15-20 dakika kadar kısa sürmelidir.
10- Cihaza yüklenmeden önce setup basamağı ve yürütmeden sonra analiz basamakları, analiz programı yüklenmiş ayrı bir bilgisayarda yapılabilmelidir.
11- Kullanıcının kendi tasarımlarını yapabilmesi için özel bir yazılım programı bulunmalı, talep edildiği taktirde ayrıca sağlanabilmelidir. Bu yazılımla PCR ve sekans primerleri bir set halinde dizayn edilebilmelidir.
12- Sistemin kullanımı için gerekli tüm eğitimler firma tarafından sağlanmalıdır.
13- Teklif veren firma üretici firmanın Türkiye'de tek yetkili distribütörü tarafından yetkilendirilmiş olmalıdır.

13- Hematolojik Maligniteler Moleküler Tarama Kiti

1. Kit ile toplamda 40 transkript varyantı ile birlikte 7 füzyon gen traskriptini saptayabilecek bileşenleri içinde bulundurmaklıdır.
2. Kit TCF3-PBX1, MLL-AFF1,RUNX1-RUNX1T1 , BCR-ABL1, ETV6-RUNX1,PML-RARA, CBFB-MYH11 füzyon genlerini tek tek tüpte ve aynı reaksiyon içinde tespitine olanak vermeklidir.

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

3. Kit ce-ıvd belgesine sahip olmalıdır.
4. Kit Cdna sentezi için dışarıdan ayrıca bir kite ihtiyaç duymamalı ve kit içeriğinde bu kimyasallar bulunmalıdır.
5. Kit farklı kanallardan okuma yapabilecek FAM, ROX ve HEX boyalarını kullanmalıdır.
6. Kit içeriğinde bulunan cDNA sentez mixi, Cdna sentezini 1 saatten kısa bir sürede yapabilmelidir.
7. Kit kan veya kemik iliğinden elde edilmiş olan 0.1-1 mikrogram RNA dan çalışabilmelidir.
8. Kit 2 mikrolitre cDNA ile çalışabilmelidir.
9. Control geni olarak ABL genini kullanmalıdır.
10. Kit t(1;19)(q23;p13) TCF3-PBX1, t(12;21)(p13;q22) ETV6-RUNX1 t(15;17)(q24;q12), PML-RARA (bcr3, S), t(4;11)(q21;q23) MLL-AFF1, t(9;22)(q34;q31) BCR-ABL1 (m-bcr, P190), t(15;17)(q24;q21) PML-RARA (bcr2, V), inv(16)(p13q22) CBFB-MYH11, t(8;21)(q22;q22) RUNX1-RUNX1T1, t(9;22)(q34;q31) BCR-ABL1 (M-bcr, P210), inv(16)(p13q22) CBFB-MYH11, t(9;22)(q34;q11) BCR-ABL1 (μ-bcr, P230) füzyon genlerini tek tek tüpte ve aynı reaksiyon içinde tespitine olanak vermelidir.

14- ÇÖLYAK REAL-TİME PCR KİTİ

1. Teklif edilen kitlerin çalışma esası gerçek zamanlı (Real Time) PCR yöntemine dayalı olmalıdır.
2. Teklif edilen kit, taqman prob teknolojisini kullanarak DQB1*02, DQB1*0302 DQA*05 grubu allel belirlemesini yapabilmelidir.
3. Teklif etmiş olduğumuz kit ile kontrol geni olarak B-Globin geni kullanılabilmelidir.
4. Teklif etmiş olduğumuz kit içerisinde DQB1*02,DQB1*0302 ve DQA*05 için ayrı ayrı primer miks içermelidir.
5. Kit içerisinde negative kontrol bulunmalıdır.
6. Teklif edilen kitin DNA belirleme limiti 3 ng/μl (Cp< 35)
7. Teklif edilen Real-Time kiti ile SSO (Belirli Sekanslı Oligonükleotid problar) karşılaştırmaları yapılmış ve örtüşme sağlanmış durumda olmalıdır. (opsiyonel)
8. Teklif edilen kitler CE belgeli olmalıdır.
9. Sistemin kullanımı için gerekli tüm eğitimler firma tarafından saglanmalıdır.
10. Teklif veren firma üretici firmanın Türkiye'de tek yetkili distribütörü tarafından yetkilendirilmiş olmalıdır.

DİĞER CİHAZ VE EKİPMANLARIN TEKNİK ÖZELLİKLERİ

DNA/RNA İZOLASYON CİHAZI

1. Cihaz spin kolon protokolü ile izolasyon yapabilen tüm manuel kitleri tam otomatik olarak çalışabilmelidir.
2. Cihazda uygun kitler ile PCR pürifikasyonu, viral DNA/RNA izolasyonu, Jel ekstraksiyonu, Total Glycoprotein izolasyonu, dışkı'dan izolasyon, bitki'den DNA/RNA izolasyonu ve PAXgene RNA izolasyonu yapılmalıdır.
3. Spin kolon kitleri kullanılarak nükleik asit veya rekombinant protein pürifikasyonu için robotik bir system olmalıdır.
4. Genomik DNA, total RNA, viral nükleik asit, plazmid DNA, protein pürifikasyonu DNA veya RNA clean up işlemlerini otomatik olarak yapabilmelidir.

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

5. Cihazla yapılan aplikasyonlarda başlangıç materyali olarak kan, bakteri, plazma, serum, vucüt sıvısı, yüzey veya buccal swab, doku, FFPE doku, fibröz doku, yağ dokusu kullanılabilmeli ve bu başlangıç materyallerinden DNA veya RNA izolasyonu yapılabilmelidir.
6. Tüm protokoller önceden programlı olarak cihaza yüklenmiş durumda olmalıdır.
7. Yeni çıkan protokoller cihaza istendiğinde ücretsiz olarak yüklenebilmeli ve güncellenebilmelidir.
8. Örnek liziz aşaması da dahil, tüm basamaklar otomatik olmalıdır.
9. Düşük işlem hacimli örneklerin hazırlanması için uygun olmalıdır.. Cihaz üzerinde 1 ml'lik bir adet pipetleme sistemi bulunmalıdır. Pipetleme sisteminin pipetleme işlemini 5 ile 900 µl arasında yapabilmelidir.
10. Cihazda pipetleme işlemleri sırasında 200 µl'lik, 1000 µl'lik normal ve 1000 µl'lik geniş ağızlı olmak üzere 3 farklı pipet ucu kullanılmalıdır.
11. Aynı anda 12 örnek çalışılabilmelidir.
12. Sekans, sekans analizi, gen ekspresiyon analizi, genotiplendirme, proteomiks uygulamaları için uygun olmalıdır.
13. Cihaz üzerinde, dışa doğru sallanan ve maksimum 45°'lik açıya ulaşan 12 adet pozisyona sahip olan "swing-out" özellikte rotoru olan ve ayarlanabilir hızı olup, maksimum 12,000 g hızına da çıkabilen bir santrifüj bulunmalıdır. İstenildiğinde bu santrifüj izolasyon çalışmalarının haricinde kullanılabilme özelliğine sahip olmalıdır.
14. Cihaz üzerinde, 12 adet 2 ml'lik tüplerin yerleşebileceği bir bloğu bulunan, hızı 100 ila 2000 rpm arasında ayarlanabilen ve sıcaklığı oda sıcaklığı ile 70 °C ayarlanabilen bir ısıtmalı çalkalayacı bulunmaktadır. İstenildiğinde bu ısıtmalı çalkalayıcı izolasyon çalışmalarının haricinde kullanılabilme özelliğine sahip olmalıdır.
15. Cihaz üzerine entegre dokunmatik ekranı ile protokoller seçilebilmelidir.
16. Cihaz üzerinde, ısıtmalı çalkalayıcı üzerine konulacak olan numunelerin sayısı ile pozisyonlarının doğru olup olmadığını ve santrifüj üzerine yapılacak olan sarf malzeme yerleşiminin ısıtmalı çalkalayıcı ile orantılı olup olmadığını kontrol eden ve ayrıca yapılacak çalışmada kullanılacak pipet uçlarının sayısının yeterli olup olmadığını ve doğru pipet uçlarının olup olmadığını kontrol eden 1 adet optik sensör bulunmalı ve bu sayede cihazla yapılacak bir çalışma öncesinde yapılan hazırlıklarda yapılması olası hataların önüne geçilmesi cihaz tarafından sağlanmalıdır.
17. Cihaz üzerinde, çalışmada kullanılacak reaktiflerin miktarca yeterli olup olmadığını kontrol eden bir adet ultrasonik sensör bulunmalıdır.
18. Cihazın çalışma voltaj aralığı: 220–240 VAC, 50–60 Hz ve 650VA 'dır.
19. Teklif veren firma Türkiye' de tek yetkili distribütörü tarafından yetkilendirilmiş olmalıdır.
20. Firmanın TSE Hizmet Yeterlilik Belgesi bulunmalıdır.
21. Kurulumdan itibaren cihaz bir (1) yıl üretici firma garantisi altında olmalıdır.
22. Cihaz kurulumu üretici firmanın eğitimli personeli tarafından yapılmalı ve gerekli eğitimler verilmelidir.

REAL-TIME PCR CİHAZI

1. Cihaz yüksek miktarda genom taramaları, moleküler biyoloji, SNP, melting curve, diagnostik parametreler gibi laboratuar çalışmalarında zamanı kısaltıp, kontaminasyon riskini azaltarak kullanıma uygun olmalıdır.

Dr. Öğrt.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

2. Sistem, PCR öncesinde PCR tüplerinin içerisindeki örneğin floresan boya yoğunluğunu ölçerek okuma duyarlılığının kalibrasyonunu yapabilmelidir.

3. Sistem kalibrasyon kitine gerek duymamalıdır.

4. Cihazın montajı sırasında gerekli tüm parça ve aksesuarları firma tarafından temin edilmelidir.

5. Cihaz hem konvansiyel PCR uygulamalarını (thermal cycler olarak da kullanılabilme özelliği) hem de gerçek zamanlı kantitatif PCR uygulamalarını yapabilecek altyapıya sahip olmalıdır..

6. PCR sonrası deteksiyonda jel yürütmeye gerek kalmadan kantitatif sonuç vererek tasarruf sağlanabilmelidir.

7. Cihaz, PCR sırasında gerçek zamanlı okuma yapabilmeli ve ilgili ekrandan aynı anda izlenebilmelidir.

8. Cihaz eksitasyon kaynağı olarak ömrü sınırlı olan halojen lamba yerine yüksek şiddetli Light-Emitting Diode (LED) lamba kullanmalıdır. Uzun ömürlü (~100.000 saat) olması nedeni ile lamba değişikliği gerektirmemelidir.

9. Cihaz ışığın fotonunu yakalayan, hassasiyet kontrollü Photomultiplier (PMT) detektöre sahip olmalıdır.

10. Cihaz bir tüpte en az beş ayrı fluorofor okuyabilmelidir. (multipleks analiz).

11. Cihaz, multipleks çalışmalar için 470nm, 530nm, 585nm, 625nm, 680nm ve HRM için 460nm dalga boylarında 6 adet ekzitasyon kanalına sahip olmalıdır.

12. Cihaz, multipleks çalışmalar için 510nm, 555 nm, 610nm, 660nm, 712nm ve HRM için 510 dalga boylarında 6 adet deteksiyon kanalına sahip olmalıdır.

13. Multipleks çalışmalarda, 5 ayrı kanalın 5 ayrı LED eksitasyon kaynağı ve emisyon filtresi olması ve eksitasyon/deteksiyon dalgaboylarının birbiriyle çakışmaması sayesinde Color Compensation' a gerek duyulmamalıdır.

14. HRM çalışmaları için cihazın 510nm dalgaboyunda ayrı bir HRM kanalı olmalı, bu kanalı destekleyen 6. LED ışık kaynağı diğer 5 LED ışık kaynağından daha yüksek güçte olmalı, böylece çok küçük floresans değişimlerini uyaracak kapasitede olmalıdır.

15. Sistemin dönen bir rotora sahip olması ve her örneğin sırasıyla sabit bir kamera sistemi ile ölçümü sayesinde; plate sistemlerde karşılaşılan "plate merkezi ve kenarlarında bulunan örnekler arasında aynı hassasiyette floresan emisyonu yakalayamama" problemi ve örnekler arası floresan karışımı engellenmelidir.

16. Cihaz, okuma yaparken ROX referansa ihtiyaç duymamalıdır.

17. Cihaz, örnek kapasitesine göre 36 ve 72 rotor seçeneklerine sahip olmalıdır ve tümü cihazla birlikte verilmelidir.

Dr. Öğrt. Üyesi Ummet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

18. İstenildiği taktirde cihazla tek seferde 100 adet reaksiyona kadar çalışılabilmelidir. 100 reaksiyon kapasiteli rotor istenilmesi halinde, tüplerin kapaklarını otomatik olarak kaplayan sealer da birlikte verilmelidir.

19. Cihazın dönen rotoru sayesinde PCR reaksiyonu hazırlandıktan sonra santrifüje ihtiyaç duyulmamalıdır; böylece PCR tüplerinin içerisinde kalabilecek hava kabarcıklarından reaksiyon etkilenmemelidir.

20. Sistem, reaksiyon tüpleri içinde oluşan hava kabarcıklarının okumayı etkilemesini önlemek amacıyla optik sistem reaksiyon tüplerinin alt kısımlarından okuma yapacak şekilde konumlandırlmış olmalıdır.

21. Cihaz, kuru hava ile ısıtma soğutma yapmalıdır; böylece peltier sisteme gerek duymamalı, bu sayede hızlı ve homojen ısı dağılımı gerçekleştirilebilmelidir.

22. Kullanıcı tarafından protokol tanımlanabilmeli ve detaylı olarak programlanabilmeli, zamandan tasarruf sağlamak amacıyla bu protokoller template olarak saklanabilmelidir.

23. Cihazın programı allelik diskriminasyon yapma özelliğine sahip olmalı ve bu sayede bir ekranda örneklerin hangi alleli taşıdığı ve homozigot mu heterozigot mu olduğu gözlemlenebilmelidir.

24. Cihaz SYBR Green, FAM, Fluorescein, EvaGreen, Alexa Fluor 488, VIC, HEX, JOE, TET, MAX, CAL Fluor Gold 540, Yakima Yellow, Cy 3.5, Texas Red, Alexa Fluor 568, Cy5, Quasar 670, LightCycler Red640, Alexa Fluor 633, Quasar 705, LightCycler Red705, Alexa Fluor 680, LC Green Plus, LC Green Plus+ ve SYTO9 boyalarına ait okuma yapabilmelidir.

25. Cihazda sıcaklık kararlılığı +0.02°C, sıcaklık doğruluğu max. + 0.5°C, minimum ramp sıcaklığı 15-20°C / sn. Dir.

26. Son reaksiyon hacmi 10-200 µl arasında olabilmelidir.

27. Cihaz SYBR Green, Taqman probları, hibridizasyon probları, FRET, moleküler beacons, intercataling boyalar, scorpion primerleri gibi farklı teknolojilerle çalışmaya uygun olmalıdır.

28. Sistemin okuma prensibi kinetik olup, kantitasyon için threshold değerleri otomatik olarak alınabildiği gibi, ihtiyaç duyulduğu takdirde el ile de ayarlanabilir özelliklte olmalıdır.

29. Cihazın yazılımında standart eğri kantitasyonu, 2 standart eğri relatif kantifikasyonu, Delta Delta Ct Kantifikasyon, Karşılaştırmalı kantitasyon, Relatif ekspresyon yazılım aracı, Lineer Regresyon, Melt analizi, son nokta analizi, alelik diskriminasyon, scatter grafik analizi, konsantrasyon analizi gibi farklı modülleri ve her örnek için ayrı efficiency hesaplayabilme, genotip belirleyebilme, bioistatistik, verileri export edebilme özelliklerine sahip olmalıdır.

30. Cihazın yazılımı merkezde kullanılan diğer bilgisayarlara da yüklenebilmeli, bu sayede kullanıcıya kullanım kolaylığı sağlamalıdır.

Dr. Öğrt. Üyesi Ürmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

31. Üretici firmanın yaptığı güncellemeler internetten indirilerek yazılım ücretsiz olarak güncellenebilmelidir.

32. Sistem, cihazda kullanılan sarf malzeme kendi üreticisinin haricinde farklı üreticiler tarafından da sağlanan 0,2 ml'lik PCR tüplerinin kullanımına olanak sağlamalıdır.

33. Sistem, kendi üreticisinin sağladığı reaktif ve kitler dışında farklı üreticiler tarafından sağlanan reaktif/kitler ile kullanıma açık olmalıdır.

34. Gerekli olduğunda otomatik miks hazırlama robotu ile kombine edilerek hazırlanan örnekler direkt olarak cihaza yüklenebilmelidir.

35. Cihazın en az 2 yıl imalat 10 yıl parça garantisi bulunmalı, sistemi kuracak olan firma cihaz için teknik servis sağlayacak eğitimli teknik kadroya sahip olmalıdır.. Cihazın periyodik bakımı, her türlü arızanın giderilmesi, yedek parça sağlanması, firmanın teknik servisince karşılanmalıdır.

PYROSEKANS CİHAZI

1. Sistem ile PCR ürünlerinden direkt olarak dizi analizi yapilabilmeli, ayrıca cycle sequencing işlemine gerek kalmamalıdır.

2. Sistem Pyrosequencing yöntemini kullanılmalı, Sanger sequencing metodu ile %100 uyumlu olduğunu gösteren validasyon çalışmaları yapılmış olmalıdır.

3. Sistemde dizinin sentezi ile deteksiyonu aynı anda yapılmalı ve eklenen her bir baz eş zamanlı olarak görüntülenebilmelidir.

4. Baz degişimlerinin tanımlanmasında rutin olarak dizi analizinin kullanılmasına olanak sağlayacak şekilde kolay ve kısa sürede sonuc alınmalıdır.

5. Sistem ile allel kantitasyonu, SNP analizleri, mutasyon analizleri, metilasyon analizleri yapılabilmelidir.

6. Sistem In Vitro Diagnostik cahsmalar icin CE-IVD belgesine sahip olmalıdır.

7. Sistem operasyon icin ozel oda sıcaklığına gerek duymamalı, 18-28°C aralıkta çalışabilmelidir.

8. PCR reaksiyonundan sonra, cihaza yuklenmeden önce örneklerin hazirlanmasi 15-20 dakika kadar kısa sürmelidir.

9. Cihaza yüklenmeden önce setup basamağı ve yürütmeden sonra analiz basamakları, analiz programı yüklenmis ayrı bir bilgisayarda yapilabilmelidir.

10. Aynı anda paralel olarak 24 örnek çalışılabilmelidir. Analiz süresi dizinin uzunluğuna göre 10-100 dakikada tamamlanmalıdır.

11. Örneklerin her birisinin deteksiyonunun ayrı ayrı yapılabilmesi için her bir kuyucuğun

Dr. Öğr. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

altinda CCD çipi mevcut olmalıdır.. Cihazda toplam 24 adet CCD çipi bulunmalıdır.

12. Analizlerin validasyonu için okunan dizi üzerinde internal negatif ve referans kontroller bulunmalıdır.

13. Kullanıcının kendi tasarımları yapabilmesi için özel bir yazılım programı bulunmalı, talep edildiği takdirde ayrıca sağlanabilmelidir. Bu yazılımla PCR ve sekans primerleri bir set halinde dizayn edilebilmelidir.

14.Sistemin kullanımı için gerekli tüm eğitimler firma tarafından sağlanmalıdır.

15. Teklif veren firma, üretici firmanın Türkiye'de tek yetkili distribütör tarafından yetkilendirilmelidir.

3.KISIM

(1-6. Kalemler) KUANTİFİKASYON, MUTASYON VE DİZİ ANALİZLERİ TANI KİTLERİ LİSTESİ TEKNİK ŞARTNAMESİ

1. **FMF Analiz kiti**
   a. Kit dizi analizi istenen 16. kromozomun kısa kolunda lokalize olan MEFV genini ekzonlar bazında hastalıkla ilişkili mutasyonların taramasını yapabilen nitelikte ve fragman analizi tabanlı olmalıdır.
   b. MEFV gen mutasyonlarının tanısı için sağlanacak kit en fazla iki tüpte ve tek yürütmede şu mutasyonları tespit edebilmelidir: M680I (ATG-ATC,G-C ve ATG-ATA, G-A için ayrı ayrı), G632A, I692del, M694V, M694I, K695R, K695N,V726A, A744S, R761H, E148Q, E167D, S179I, R202Q, P350R, P369S, Y471X ve F479L.
   c. Teklif edilen ürün hazır kit formatında ve orijinal ambalajında olmalı, primer dizaynı şeklinde verilmemelidir. Kitin TITUBB kaydı tamamlanmış olup teklif veren firma teklifi ekinde kuruma sunmalıdır.

2. **Trombofili Paneli Analiz Kiti**
   a. Kit fragman analizi tabanlıdır FV G1691A, FXIII, FII G20210A, PAI4G-5G , MTHFR C677T, MTHFR A1298C SNP değişimlerini tek tüpte ve tek bir yürütmede kapiller elektroforez yöntemi ile saptayabilmelidir.
   b. Teklif edilen ürün hazır kit formatında, tek bir kit şeklinde ve orijinal ambalajınd olmalıdır.

3. **Y Kromozom Mikrodelesyon Analiz kiti**

   a. Kit, mikrosatellit (Short Tandem Repeat: STR) bölgelerinin analizini sağlamalıdır. Seçilen bölgeler 4nt'lik tekrarlar içermelidir.
   b. Bu mikrosatellit bölgeleri en az 14 farklı lokusu içermeli, PCR sonuçları aynı zamanda analiz edilebilmelidir.

Dr. Öğrt.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

c. Analizde kullanılan mikrosatellit gen bölgeleri arasında SRY(Y14), ZFY, Sy255, Sy134, RBMY, AZFa, Sy133,Sy152, Sy153, Sy157, Sy84, Sy86, Sy127, Sy254 bölgeleri yer almalıdır.

d. Kit içinde mikrosatellit bölgelerine ait mevcut allellerin bir karışıklığa meydan vermeden analiz edilebilmesi için 5 farklı renkte floresan prob kullanılmalıdır.

e. Kit içinde PCR için gerekli malzemeler olan, hot start özellikli DNA polimeraz, PCR miks, kontrol DNA, primer miks ve protokol da dahil olmak üzere reaktifler test miktarına yetecek kadar bulunmalıdır.

f. Teklif edilen ürün hazır kit formatında, orijinal ambalajlı olup, primer dizaynı şeklinde verilmemelidir.

4. QF-PCR Anöploidi Tanı Kiti (Erken Prenatal Tanı Kiti)

a. Kit ile 13, 18 ve 21. kromozomlar ve seks kromozomları ile ilgili sayı düzensizliklerini saptayabilmelidir.

b. Kit, kantitatif floresan PCR (QF-PCR) yöntemini kullanarak 13, 18, 21, X ve Y kromozomlarındaki aneuploidilerin hızlı deteksiyonu için dizayn edilmiş moleküler diagnostik temelli bir çalışma olmalıdır.

c. Kromozom 13, 18, 21 ve seks kromozomları için kit ile toplam 35 STR marker kontrol edilebilmelidir.

d. Kit, altı adet STR marker seti içermelidir. İki multipleks QF-PCR seti (S1 veS2) başlangıç anöploidy diagnostiğinde kullanılmalı ve tek bir kapiller elekroforez ile analiz edilmek üzere dizayn edilmelidir. Diğer dört kromozom spesifik marker (M21, M18, M13 ve MXY) setleri, S1 ve S2 multipleks marker setlerinde olmayan marker bölgelerini de içermeli ve S1 ile S2 marker ile alınan sonuçları desteklemek için kullanılmalıdır. Böylelikle sonuçların doğrulanması yapılabilmelidir.

e. Kit içinde yer alan tarama miksleri (S1 ve S2) ile birinci basamakta örnek 13, 18 ve 21. kromozomların her biri için en az 5 STR bölgesini ve seks kromozomları için toplam en az 6 STR bölgesini test etmeli, eğer herhangi bir anomali görülürse sayı bozukluğu olan kromozoma ait marker seti ile sonuç kontrol edilebilmelidir.

f. Ekstra marker setlerinde; kromozom 13 için 2 tane, kromozom 18 için 3 tane, kromozom 21 için 3 tane ve seks kromozomları için 6 tane spesifik marker bulunmalıdır.

g. Kit, 13, 18, 21 ve XY kromozomlarındaki aneuploidleri %100 duyarlılık ve spesifiklikle (mozaik olmayan trizomileri) dedekte edebilmelidir.

h. Kit, CVS, fetal kan ve ya amniyotik sıvılar gibi taze prenatal örneklerden ekstrakte edilen DNA örnekleri ile iyi sonuçlar vermelidir. Kit ayrıca doku, yetişkin kan veya neonatal örneklerle de çalışmalıdır.

i. Teklif edilen ürün hazır kit formatında, orijinal ambalajında olmalıdır.

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

j. Teklif edilen kit IVD CE sertifikasına sahip olmalıdır.

5. **Frajil X Analiz Kiti**

a. Kit ile fragman analizi tabanlı olarak ve normal tekrar sayıları, gray-zone, pre ve full mutasyonları kapiller elektroforez yöntemi ile saptayabilmelidir.
b. Kit analiz için fragman uygulamalarında internal size standart olan ROX ya da LIS kullanmalı ve bu standart, kitler ile birlikte yeteri kadar firma tarafından karşılanmalıdır.
c. Teklif edilen ürün hazır kit formatında, orjinal ambalajında olmalıdır.

6. **Bilinmeyen Mutasyonlar Sanger Dizi Analiz kiti**

a. Teklif edilen kit ile Tanısı bilinen veya bilinmeyen tüm hastalıklar ile ilişkili bilinmeyen mutasyonların saptanması amacıyla Yeni Nesil Dizileme Kiti verilmelidir. Teklif veren firma ihtiyaç doğrultusunda istenilebilecek portföyündeki tüm TITUBB kayıtlı CE-IVD belgesine sahip kitleri ihale dosyasında belirtmelidir. Yüklenici firma ürün portföyünde bulunmayan testler firmadan talep edildiğinde en geç 2 ay içerisinde teminini sağlayacak ve kurum laboratuvarında çalışır hale getirmelidir.

7. **KROMOZOM KAYIP VE TEKRAR ANOMALİ TESPİT KİTİ**

- Teklif edilecek kit insan DNA'sının, farklı bölgelerinde bulunan kayıp ve tekrar gibi kromozomal anomalileri tespit etmeye yönelik olmalıdır.
- Kit içerisinde ilgili gen bölgesini çoğaltmak için gerekli enzim, tampon, dntp, primer ve prob bulunmalı ve hazır kit formatında olmalıdır.
- İstenen bölgelerle beraber 10 ile 20 arasında farklı kromozom bölgesi internal kontrol olarak aynı reaksiyonda çalışılmalıdır.
- Teklif edilecek kit ile multiplex PCR yapılabilmeli ve 50 kadar farklı genomik DNA veya RNA dizisindeki normal olmayan kopya sayısının tespiti sağlanabilmelidir.
- Sonuçların değerlendirilmesi için gerekli olan yazılım laboratuvarımıza kurulacak ve firma elemanı tarafından eğitim verilecektir.
- Teklif verecek firma, kitlerinin satışı için üretici firmadan alınan yetki belgesine sahip olmalıdır ve bu durum ihale dosyasında belgelendirilmelidir. Bu test için UBB kaydı aranmayacaktır.
- Tüm testler bütünlük arz etmekte ve kapiller elektroforez cihazında çalışabilir durumda olmalıdır.
- Kitler laboratuvarımızda bulunan cihazla uyumlu olmalıdır.
- Burada talep edilecek kitler, bölümün talebi doğrultusunda belirlenecek ve kitler arasından değişim yapılabilecektir.

Cihaz ve Kitler İle İlgili Genel Hükümler

1. Tüm kitler hazır kit formatında orijinal ambalajlı olup, primer dizaynı şeklinde verilmemelidir.
2. Yüklenici firma kitlerle birlikte 1 adet en az 24 kapillerli elektroforez sistemini laboratuvara kurmalıdır.
3. Sistemin kurulumu ve bakımı firmanın cihaza özel üreticiden sertifikalı teknik personeli tarafından yapılmalıdır.
4. Tüm sistem, kit karşılığı yapılan iş boyunca olabilecek arızalara karşı, tamiri yüklenici firma tarafından ücretsiz garanti edilecektir. Yine kit karşılığı iş boyunca sisteme ait arızalı ve da değişmesi gerekli yedek parçalardan herhangi bir ücret talep edilmeyecektir.

Dr. Öğrt.Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324

5. Kit karşılığı kurulacak cihaz işinde, yüklenici firma anlaşma boyunca kullanılacak tüm kitleri ve bu kitlerin kullanılması için gerekli tüm diğer sarf malzemeleri yeterli miktarda ilgili bölüme teslim etmelidir.

6. Dizi analizi yapılan bölgelerin analizi için kiti sağlayacak olan firma analiz sonuçlarını değerlendirmede kullanılacak olan cDNA ve mutasyon tablolarını sağlamalıdır.

Sistem ile Birlikte Kurulması Gereken Cihaz Ve Ekipmanlar

- 8 adet PCR cihazı (Thermal Cycler)
- Real-Time PCR cihazı
- Prob hibridizasyon cihazı
- 3adet 24x1,5ml ve 24x0,2ml Mikrosantrifüj
- 1adet 48x1,5ml ve 48x0,2ml Mikrosantrifüj
- 6 adet Mini kombi spin santrifüj
- -80 Derin dondurucu
- 5 adet -20 dikey derin dondurucu
- 5 adet +4 soğutucu dolap
- 9 adet Bilgisayar ve monitör seti
- 5 adet lazer yazıcı
- 6 adet klima
- 1 adet hassas terazi
- 4 adet jel elektroforez sistemi
- 10ul, 20ul, 100ul, 200ul, 1000ul 8 adet pipet seti
- Vakum pompa seti
- 4 AD.20 KVA kuru tip UPS cihazı
- 2 adet vorteks cihaz
- 1 adet Ulatra Saf Su Sistemi

Dr. Öğrt. Üyesi Ümmet ABUR
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tesc. No: 114324