B. Grup 1 Teknik Özellikler

Grup 1	Kit Adı :	Test Sayısı
1	Trombofili-Kardiyovasküler Risk Paneli	1152
2	FMF	1152
3	Translokasyon Tarama Paneli	60
4	Jak 2 V617F	576
5	MPL W515 L/K	288
6	CAL R	48
7	9,22 Majör p210	576
8	9,22 Minör p190	576
9	15,17 bcr1	120
10	15,17 bcr2	120
11	15,17 bcr3	120
12	t(8,21)	120
13	İnv 16	120
14	NPM1 Mut A	48
15	NPM 1 Mut B/D	48
16	t(12,21)	72
17	t(4,11)	150
18	t(1,19)	150
19	FLT 3	30
20	Glivec İlaç Direnci	48
21	HLA B27	240
22	Çölyak Deteksiyonu	192
23	Behçet Deteksiyon Kiti	240
24	UGT1A1	72
25	Rett Sendromu	48

Grup 1 Genel Şartname:

1. Teklif veren firmalar laboratuvara manyetik boncuk metodu ile çalışan en az 14 örnek kapasitesinde tam otomatik DNA izolasyon sistemi, tam otomatik pcr pipetleme robotu, real time pcr cihazı, dizi analizi cihazı ve yan ekipmanları, tam otomatik kapiller jel elektroforezi sistemlerini kurmalıdır.
2. DNA, RNA izolasyon kitleri, cDNA sentez kitleri ve diğer sarflar test miktarını karşılayacak miktarda ücretsiz verilmelidir.Test özellikleri aşağıda belirtilmiştir.
3. Çalışılacak testler, laboratuvar gereksinimlerine yönelik, teklif edilmiş test fiyatları doğrultusunda, gerektiğinde birbiri arasında değiştirilebilecektir. Test değişiklikleri fiyat denkliklerine göre yapılacaktır.

C. Grup 2 Teknik Özellikler

Grup 2	Kit Adı :	Test Sayısı
1	Otoinflamatuar Panel	96
2	Parkinson Paneli	96
3	Epilepsi Paneli	192
4	Distoni Paneli	96
5	Alzheimer ve Demans Paneli	192
6	SpinoCerebellarAtaxia SCA Paneli	96
7	X'e Bağlı Mental Retardasyon Paneli	96
8	Müsküler Distrofi Paneli	96
9	Sendromik Otizm Paneli	96
10	Periyodik Ateş Sendromu Paneli	192
11	Multipl Miyelom Paneli	96
12	Lenfoma Paneli	96
13	Hipertrofik Kardiyomiyopati Paneli	96
14	Kalıtsal Aritmi Paneli	96
15	Konjenital Adrenal Hiperplazi Paneli	96
16	Mody Paneli	192
17	Psoriasis Paneli	96
18	Kolorektal Kanser Paneli	72
19	Akciğer Kanser Paneli	72
20	Solid Tumor Paneli	72
21	Farmakogenomik Panel	72
22	BRCA 1 ve BRCA 2	72
23	Tek Gen Testleri	192
24	Klinik Ekzom Testi	100

Grup 2 Genel Şartname

1. Grup 2 testleri için gerekli cihaz parkı ile teknik altyapıda bulunması gereken cihazlar ve yazılımlar merkez tarafından onaylanmalı ve aşağıda belirtilen teknik şartlara uygun olmalıdır.
2. İhale kapsamında Yeni Nesil Dizi Analizi yöntemi ile çok çeşitli ve bir kısmıda önceden bilinmesi mümkün olmayan genetik testlerin çalışılacak olması ve bu genlerde tespit edilen olası mutasyon ya da varyantların konfirmasyon ya da segregasyon takibi için refleks testlerin gerekmesi ve bunlar için TİTUBB`a kayıtlı kit kullanılması mümkün olmadığından NGS - DNA dizi analizi panelindeki testler ve cihazlar için TİTUBB kaydı aranmayacaktır.

3. Yeni Nesil DNA Dizi Analizi, DNA Dizi Analizi ve bunlarla oluşturulacak dataların analizi için gereken her türlü donanım ve yazılım ayrıca laboratuvar çalışmalarının klinik olarak desteklenmesi ve saptanan varyasyonların doğru değerlendirilebilmesi için INGENUITY, CLINVAR ve HGMD PROFESSIONAL veri tabanlarının üyelik, kurulum, güncelleme ve eğitimleri ücretsiz olarak yapılacaktır.

GRUP 3

Sıra	Kit Adı :	Test Sayısı
1	MEFV FRAGMAN ANALİZİ	150
2	Y KROMOZOM DELESYON	200
3	FRAGMAN TABANLI 6'LÜ TROMBOFİLİ KİTİ	250
4	BETA TALASSEMİ DİZİ ANALİZİ KİTİ	200
5	Spinal muscular atrofi (SMA)	25
6	Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)1	50
7	Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)2	50
8	HIZLI PRENETAL TARAMA TESTİ	300
9	HIZLI MATERNAL KONTAMİNASYON TESTİ	250
10	ALFA TALASSEMİ MUTASYON TARAMA KİTİ	100
11	CFTR MUTASYON TARAMA KİTİ	50
12	HEMOKROMOTOSİS MUTASYON TARAMA KİTİ	50
13	Konjenital Adrenal Hiperplazi (CAH) Mutasyon Analizi Tarama Kiti	50
14	MEFV Tüm Gen	150

Grup 3 Genel Şartname

1. Teknik özellikleri belirtilen kitlerin tamamı SGK onaylı Sağlık Bakanlığı TITUBB kaydına sahip olmalıdır. TITUBB kaydına sahip olduğuna dair evraklar ihale dosyasında komisyona sunulmalıdır.
2. Tüm kitler, tüm PCR bileşenleri ile hazır kit formatında orijinal ambalajlı olmalıdır.
3. Yüklenici firma, kitler tükenene kadar cihazların laboratuvarda kalmasını kabul etmelidir.
4. Kit karşılığı kurulacak cihaz, yüklenici firma anlaşma boyunca kullanılacak tüm kitleri ve bu kitlerin kullanılması için gerekli tüm diğer sarf malzemeleri, DNA izolasyon kitlerini yeterli miktarda ilgili bölüme teslim etmelidir.
5. Grup 3 testleri için gerekli cihaz parkı ile teknik altyapıda bulunması gereken cihazlar merkez tarafından onaylanmalı ve aşağıda belirtilen teknik şartlara uygun olmalıdır.
   a. Teklif veren firma 1 adet en az 4 kapillerli genetik analizör cihazını ilgili tüm yan ekipmanları ile laboratuvara kuracaktır.
   b. Bu ihale kapsamında laboratuvarlarda ilgili testler için kullanılan tüm cihazların bakımı, onarımı ve periyodik kalibrasyonları yüklenici firmaya aittir.
   c. Yüklenici tarafından kurulacak tüm cihazların yanında tamamlayıcı nitelikteki tüm cihazların bakım, teknik servis, kalibrasyon, değişim vb. yüklenici firma tarafından yapılmalıdır.

CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ
HAFSA SULTAN HASTANESİ
TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI
GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ
KİT KARŞILIĞI CİHAZ TEMİNİ TEKNİK ŞARTNAMESİ

A- GENEL HÜKÜMLER

1. Tanımlar

İdare: Celal Bayar Üniversitesi Döner Sermaye İşletme Müdürlüğü

Yüklenici: İhaleyi kazanan ve sözleşmeyi imzalayan gerçek ya da tüzel kişi

TİTUBB: Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Ulusal Bilgi Bankası

Genetik Tanı Merkezi: Hastanesi, Tıbbi Genetik AD. Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi

2. İşin Adı

Manisa Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Hafsa Sultan Hastanesinde mevcut olan Tıbbi Genetik AD., Genetik Hastalıklar Tanı Merkezinde istenilen testlerin çalışılması için gerekli cihaz, kit ve sarfların temini, laboratuvarda görevlendirilecek İlgili Birim personelinin eğitimi, laboratuvarın işler halde tutulması için gerekli kalibrasyon, tamir ve bakımın sağlanması ve tüm bu çalışmaların güncel kalite standartları çerçevesinde yürütülmesi için gerekli düzenlemelerin yapılması işidir.

3. İşin Miktarı

Teklif veren firmalar grupların tamamına teklif verebilecekleri gibi sadece bir gruba da teklif verebilecektir. Ancak her bir grup bütün olarak değerlendirilecek olup grup içi testlerin tamamına teklif verilmelidir.

4. İşin amacı

Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi Hafsa Sultan Hastanesinde mevcut olan Genetik Hastalıklar Tanı Merkezinde ilgili Yönetmeliğe uygun olacak şekilde, yüklenici tarafından laboratuvar hizmetlerinin yürütülmesi için gerekli cihaz ve sarf malzemelerinin temini, laboratuvarda işlemlerin takibinin yapılabilmesi için gerekli yazılım ve donanımların sağlanması, ihale boyunca temin edilmesi, laboratuvarda görevlendirilecek İlgili birim personelinin eğitimi, laboratuvarın işler halde tutulması için gerekli kalibrasyon, tamir ve bakımın sağlanması ve tüm bu çalışmaların güncel kalite standartları çerçevesinde yürütülmesi için gerekli düzenlemelerin yapılması işidir.

5. İşin kapsamı

Bu iş, Genetik Tanı Merkezi'nin laboratuvar hizmetlerinin yürütülmesi için cihazların kurulması, cihazlara teknik destek verilmesi, kit ve sarf malzemelerinin temini, laboratuvarda işlemlerin takibinin sağlanmasına yönelik ilgili yazılım ve donanımın ihale boyunca temin edilmesi, laboratuvarda görevlendirilecek ilgili Birim personelinin eğitimi, laboratuvarın işler halde tutulması için gerekli kalibrasyon, tamir ve bakımın sağlanması, tüm bu çalışmaların raw dataları ve raporlarının laboratuar sorumlusunun belirttiği süre içerisinde sonuçlandırılması ve teslim edilmesi ve tüm bu çalışmaların güncel kalite standartları çerçevesinde yürütülmesi için gerekli düzenlemelerin yapılmasını kapsar.

6. Yürütme ve kontrol

Hastane idareleri tarafından oluşturulacak Kontrol Teşkilatı ve Muayene ve Kabul Komisyonu tarafından 4734 Sayılı Kamu İhale Kanunu'nun Mal Alımları Muayene ve Kabul Yönetmeliği ve 4735 Sayılı Kamu İhale Sözleşmeleri Kanunu hükümlerine göre yapılacaktır.

7. Kurulacak Cihazlara Ait Ortak Hükümler

7.1. Kurulacak Cihazlardan gerekli olanların TİTUBB kaydı olmalıdır.

7.2. Kurulacak cihazların sayı ve kapasiteleri şartnamedeki sonuç verme sürelerini sağlamaya yönelik olmalıdır. Bu süreler aylık değerlendirmeler sonunda ard arda 2 (iki) ay veya 1 (bir) senede 4 (dört) ay aşılırsa idarenin talep etmesiyle yüklenici 1 (bir) ay içerisinde kapasite arttırmalıdır.

7.3. Teklif edilen Analiz cihazları ile ilgili cihazların yetkili distribütöründen alınmış yetki belgesi dosyada sunulmalıdır. Aynı zamanda firmanın bayisi olduğu gösterir TITUB kaydı bulunmalıdır.

7.4. Analiz cihazlarının servisinin Distribütör firma tarafından verileceğini taahhüt eden yazı Distribütör firma antetli kağıdına yazılı şekilde verilmelidir. Distribütör firmanın ilgili cihazlar için üretici firmadan eğitim almış personelleri bulunmalı ve bu personellerin eğitim sertifikaları ve SGK dökümleri dosyada sunulmalıdır.

7.5. Tüm sistem, iş boyunca olabilecek arızalara karşı, tamiri yüklenici firma tarafından ücretsiz garanti edilmelidir. Sisteme ait arızalı veya değişmesi gerekli yedek parçalardan herhangi bir ücret talep edilmemelidir. Teklif veren firma kendisi distribütör ise bu koşullar için taahhütname vermelidir, teklif veren firma distribütör tarafından yetkilendirilmiş ise, kurumda bulunan cihaza ilişkin en az sözleşme süresini kapsayan distribütör ile yaptığı Bakım – Onarım sözleşmesini veya bu kapsamın yer aldığı yetki taahhüt belgesini ihale dosyasına eklemelidir.

7.6. Cihazlar, kendi iş listesinde belirtilen tetkiklerin tamamını yapabilecek kalite ve özelliğe sahip olmalıdır.

7.7. Yüklenici Firma, Genetik Tanı Merkezinde 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 bulundurmalı, en az 6 ayda bir bakımının yapılmasını ve kaydının tutulmasını sağlamalıdır. Kesintisiz güç kaynakları, en az 60 dakikalık süre ile cihazların çalışmaya devam edebilmesi için gerekli enerjiyi sağlayacak kapasitede olmalıdır. Yüklenici firma kesintisiz güç kaynağı ile ilgili sorunlarda teknik destek sağlamalıdır. Arıza durumunda, arıza 24 saatte giderilemezse yeni güç kaynağı temin etmelidir.

7.8. Cihazlar üretici firma veya distribütör firmanın teknik elemanları tarafından ücretsiz olarak monte edilerek, kalibrasyonları ve rutin denemeleri yapılmış, işler vaziyette teslim edilecektir. Bu sırada kullanılan tüm malzeme (kit, sarf malzemesi ve teknik malzeme) yüklenici firma tarafından ücretsiz olarak sağlanacaktır.

7.9. Herhangi bir nedenle cihazların hatalı sonuçlar vermesi ve yıl içinde cihazın sürekli arızalı kaldığı gün sayısının 10 (on)'u geçmesi, aynı arızanın bir ay içinde üç, yılda 5 defadan fazla tekrar etmesi halinde herhangi bir önkoşul ileri sürülmeksizin mevzubahis cihaz, yüklenici firma tarafından değiştirilmelidir.

7.10. Cihaz arızalarına en geç 12 saat içinde müdahale edilmeli en geç 5 iş günü içerisinde sorun giderilmelidir. Arızanın hemen giderilebilmesi için gerekli her türlü yedek parça yüklenici firma tarafından karşılanmalıdır. Arıza giderilinceye kadar aciliyet arz eden testler yüklenici tarafından uygun bir dış merkezde laboratuar sorumlusunun belirleyeceği süre içerisinde eksiksiz olarak yaptırılır.

7.11. Kurulacak sistemler veya cihazlar sözleşme süresince 10 (on) yaşını geçmemelidir.

7.12. Bu ihale kapsamında laboratuvarlarda kullanılan ve laboratuvarın kendi bünyesinde bulunan diğer tüm cihazların bakımı, onarımı ve periyodik kalibrasyonları yüklenici firmaya aittir.

7.13. Yüklenici firma sistemde yer alacak cihazlar için orijinal ve TÜRKÇE hazırlanmış kullanım kılavuzunu, kitlerin teknik bilgilerini CD ortamında ve basılı olarak sunmalıdır.

A. Genel Şartlar:

1. Aşağıda yazılı parametreler grup 1, grup 2 ve grup 3 olarak değerlendirilecektir. Teklif veren firmalar grupların tamamına teklif verebilecekleri gibi sadece bir gruba da teklif verebilecektir. Ancak her bir grup bütün olarak değerlendirilecek olup grup içi testlerin tamamına teklif verilmelidir.Grup içinde kısmi teklif verilemez.
2. Teklif edilen tüm kitler hazır kit formatında olmalıdır.
3. Kitlerle çalışmak için gerekli her türlü sarf malzeme firma tarafından ücretsiz olarak verilecektir.
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. Verilen cihazlar ihalede alınan kitlerin tümü sarf edilene kadar ilgili bölüm ve laboratuvarında kalmalıdır.
7. Yüklenici firma, laboratuvarlarda çalışmak üzere merkez tarafından seçilecek ya da onaylanacak laboratuvar personelini (Grup 1 için en az 1, Grup 2 için en az 2, Grup 3 için en az 1 olmak üzere) sözleşme süresince laboratuvarlarda bulunduracaktır. Merkez sorumlu öğretim üyesinin görüşü ile personel laboratuvar hizmetlerinde idarenin planladığı şekilde çalıştırılacaktır. Yüklenici firma gerekli her türlü sağlık ve özlük haklarını sağlamaktan sorumludur.
8. Yüklenici, hastaya ait kişisel ve tıbbi bilgileri, materyalleri ve bunlardan elde edilen ara ürünleri, bilimsel verileri, sonuçları ve raporları başka hiçbir işte kullanamaz, izinsiz yayınlayamaz, üçüncü şahıslara veremez.
9. Yüklenici, cihazlara ilişkin eğitimleri idarenin uygun gördüğü süre ve zamanlarda vermek ya da verdirmekle ve bu eğitimleri idarenin gerekli gördüğü durumlarda tekrarlamakla yükümlüdür. Yapılan eğitimler sertifikalandırılacak ve birer kopyası laboratuvar kalite sorumlusuna teslim edilecektir.
10. Yüklenici, İlgili Birim bünyesinde aynı zamanda eğitim-araştırma hastaneleri olduğu için; asistan ve eğitim görevlilerinin, gerek eğitim, gerekse araştırma amaçlı olarak planlanan projelerde, gerekli kit ve sarf malzemelerin maliyetleri kurum veya çalışmayı yapan ekip tarafından karşılanması ve hizmetin aksamadan devam etmesi şartı ile laboratuvardaki her türlü cihazdan faydalanabilmesini kabul edecektir. Benzer şekilde yüklenici firma da maliyeti azaltmak ve testlerin çalışma sürelerini kısaltmak amacıyla, çalışma ve analizini kendisi yapmak, rutin çalışmaları aksatmamak koşulu ve idarenin izniyle dış kaynaklı kendi çalışmaları için Genetik Tanı Merkezi cihazlarından faydalanabilecektir.
11. Dış laboratuvara numune gönderilmesi ihtiyacı belirdiğinde, gönderinin transportu yüklenici tarafından üstlenilir.
12. Verilen cihazlar ihalede alınan kitlerin tümü sarf edilene kadar ilgili bölüm ve laboratuvarında kalmalıdır.
13. Cihaz arızalarına en geç 12 saat içinde müdahale edilmeli en geç 5 iş günü içerisinde sorun giderilmelidir.

B. Grup 1 Teknik Özellikler

Grup 1	Kit Adı :	Test Sayısı
1	Trombofili-Kardiyovasküler Risk Paneli	1152
2	FMF	1152
3	Translokasyon Tarama Paneli	60
4	Jak 2 V617F	576
5	MPL W515 L/K	288
6	CAL R	48
7	9,22 Majör p210	576
8	9,22 Minör p190	576
9	15,17 bcr1	120
10	15,17 bcr2	120
11	15,17 bcr3	120
12	t(8,21)	120
13	İnv 16	120
14	NPM1 Mut A	48
15	NPM 1 Mut B/D	48
16	t(12,21)	72
17	t(4,11)	150
18	t(1,19)	150
19	FLT 3	30
20	Glivec İlaç Direnci	48
21	HLA B27	240
22	Çölyak Deteksiyonu	192
23	Behçet Deteksiyon Kiti	240
24	UGT1A1	72
25	Rett Sendromu	48

Grup 1 Genel Şartname:

1. Teklif veren firmalar laboratuvara manyetik boncuk metodu ile çalışan en az 14 örnek kapasitesinde tam otomatik DNA izolasyon sistemi, tam otomatik pcr pipetleme robotu, real time pcr cihazı, dizi analizi cihazı ve yan ekipmanları, tam otomatik kapiller jel elektroforezi sistemlerini kurmalıdır.
2. DNA, RNA izolasyon kitleri, cDNA sentez kitleri ve diğer sarflar test miktarını karşılayacak miktarda ücretsiz verilmelidir.Test özellikleri aşağıda belirtilmiştir.
3. Çalışılacak testler, laboratuvar gereksinimlerine yönelik, teklif edilmiş test fiyatları doğrultusunda, gerektiğinde birbiri arasında değiştirilebilecektir. Test değişiklikleri fiyat denkliklerine göre yapılacaktır.

Trombofili Risk Paneli kiti teklif edilecek Sistem ile PCR ürünlerinden direkt olarak dizi analizi yapılabilmeli, ayrıca cycle sequencing işlemine gerek kalmamalıdır. Sistemde dizinin sentezi ile deteksiyonu aynı anda yapılmalı, eklenen her bir baz eş zamanlı olarak görüntülenebilmelidir. Teklif edilen kit ile Faktör II, Faktör V Leiden, MTHFR C677T , MTHFR A1298C , PAI 4G/5G, Faktör XIII, β-fibrinojen 455 G-A ve GPIIIa L33P (HPA1) şeklinde 8 mutasyonu pyrosekans yöntemi ile saptayabilmelidir. Örneklerin her birisinin deteksiyonunun aynı anda yapılabilmesi için her bir kuyucuğun altında CCD çipi olmalı, cihazda toplam 24 adet CCD çipi bulunmalıdır.

FMF dizi analizi kiti ile FMF hastalığındaki en sık gözlenen; E148Q, P369S, F479L, S675N, G678E, M680L, M680I (G/C), M680I (G/A), M680L, T681I, 1692del, M694V, M694L, M694I, K695R, K695M, R717S, I720M, V722M, V726A, A744S, R761H mutasyonlar pyrosekans yöntemi ile taranmalıdır

JAK2 Mutasyon Deteksiyon Kiti; V617F mutasyonunu tespit etmelidir. Metod gerçek zamanlı (RealTime) PCR esasına dayanmalı ve PCR reaksiyonu eş zamanlı olarak görüntülenebilmelidir. Kitler kullanıma hazır ve orijinal ambalajında olmalıdır. Kitin içinde, örneklerin heterozigotluk oranını yüzde olarak değerlendirmeyi sağlayacak, değeri belli altı adet kontrol DNA bulunmalıdır. Problar çift işaretli hidroliz probları olmalıdır. Yöntem olarak allelik diskriminasyon prensibini kullanmalıdır.

CALR Mutasyon Kiti; Kit ile genomik DNA'dan calreticulin (CALR) mutasyonları tespit edilebilmeli ve iki major CALR mutasyonu olan Tip 1 ve Tip 2 ayrımı yapılabilmelidir. Kit ile insan periferik kan örneğinden genomik DNA elde edildikten sonra ekzon 9'daki minör somatik mutasyonlar da dahil olmak üzere tip 1 ve tip 2 CALR mutasyonları aynı reaksiyon ile tespit edilebilmelidir. Kit qPCR oligonükleotid hidrolizi prensibine dayalı olmalıdır. Minör mutasyonlar CLAMP teknolojisi ile major mutasyonlar ARMS teknolojisi ile tespit edilebilmelidir. Kit orjinal ambalajı içerisinde; taq DNA polimeraz, TE tamponu, multipleks internal amplifikasyon kontrolü, WT ve mutant kontrol ile birlikte gerekli tüm reaksiyon miksleri bulunmalıdır.

BCR-ABL mbcr p210 Kiti; t(9;22) BCR-ABL füzyon geninin Majör bcr (p210) transkript bölgesinin kantitatif tayinine olanak sağlamalıdır. Kit, yöntem olarak çift işaretli hidroliz probları prensibini kullanılmalıdır. Kit, referans gen olarak ABL (Abelson)'ı kullanmalıdır. Kit içerisinde, primer-problar miks halinde olmalı; Majör bcr (p210) ve referans geni (ABL) ayrı tüpler içinde yer almalıdır. Kit içerisinde, sonuçların uluslararası birime (International Scale) çevrilebilmesini sağlayan RNA kalibratörü bulunmalıdır. Kitin lineer aralığı, 0,003-65 BCR-ABL Mbcr NCN (normalized copy number) olmalıdır. Kit içerisinde, hem Majör bcr (p210) hedef gen hem de ABL referans gen plazmidlerini içeren, değeri belli, altı adet standart bulunmalıdır. Kit içerisinde yüksek pozitif RNA kontrol bulunmalıdır.

BCR-ABL mbcr p190 Kiti; t(9;22) füzyon geninin m-BCR p190 (e1a2 tipi) transkriptinin kantitatif tayinine olanak sağlamalıdır. Yöntem olarak çift işaretli hidroliz probları prensibini kullanmalıdır. Kit Sağlık Bakanlığı onaylı UBB kaydına sahip olmalıdır. Kit referans gen olarak ABL (Abelson)'ı kullanmalıdır. 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 olmak üzere ayrı ayrı tüpler içinde yer almalıdır. Kitlerin üretim süreci ISO13485:2003 standartına bağlı kalınarak gerçekleştirilmiş olmalı ve her lotun analiz sertifikası istenildiğinde üretici firma tarafından sağlanmalıdır. Kit içerisinde t(9;22) füzyon geni m-bcr p190 trankripti için 5 adet değeri belli standart ve ABL geni için 3 adet değeri belli standart bulunmalıdır.

AML t(15;17) Kiti; PML-RARa füzyon geni bcr1, bcr2, bcr3 transkriptinin kantitatif tayinine ayrı ayrı kitler olarak sağlamalıdır. Yöntem olarak çift işaretli hidroliz probları prensibini kullanılmalıdır.Kit referans gen olarak ABL (Abelson) kullanmalıdır. Ayrı ayrı her kit içerisinde primer-problarmiks halinde, t(15;17)PML-RARa füzyon geni bcr transkripti için bir adet ve referans geni (ABL) için bir adet olmak üzere ayrı ayrı tüpler içinde yer almalıdır. Kitlerin üretim süreci ISO 13485:2003 standartına bağlı kalınarak gerçekleştirilmiş olmalı ve her lotun analiz sertifikası istenildiğinde üretici firma tarafından sağlanmalıdır. Ayrı ayrı her kit içerisinde t(15;17) PML-RARa füzyon geni bcr transkripti için 5 adet değeri belli, ABL geni için 3 adet değeri belli standart bulunmalı ve bu standartlar plazmidden elde edilmiş olmalıdır.

AML1-ETO t(8;21) Kiti; Füzyon geninin kantitatif tayinine olanak sağlamalıdır Yöntem olarak çift işaretli hidroliz probları prensibini kullanmalıdır. Kit referans gen olarak ABL (Abelson)'ı kullanmalıdır. Kit içerisinde primer-problar miks halinde, AML1-ETO t(8;21) füzyon geni için bir adet ve referans geni (ABL) için bir adet olmak üzere ayrı ayrı tüpler içinde yer almalıdır. Kitlerin üretim süreci ISO 13485:2003 standartına bağlı kalınarak gerçekleştirilmiş olmalı ve her lotun analiz sertifikası istenildiğinde üretici firma tarafından sağlanmalıdır. Kit içerisinde AML1-ETO t(8;21) füzyon geni için 5 adet değeri belli, ABL geni için 3 adet değeri belli standart bulunmalı ve bu standartlar plazmidden elde edilmiş olmalıdır.

CBFß-MYH11A inv(16) Kiti; Füzyon geninin kantitatif tayinine olanak sağlamalıdır. Yöntem olarak çift işaretli hidroliz probları prensibini kullanmalıdır. Kit referans gen olarak ABL (Abelson)'ı kullanmalıdır. Kit içerisinde primer-problar miks halinde, CBFß-MYH11A inv(16) füzyon geni için bir adet ve referans geni (ABL) için bir adet olmak üzere ayrı ayrı tüpler içinde yer almalıdır. Kitlerin üretim süreci ISO 13485:2003 standartına bağlı kalınarak gerçekleştirilmiş olmalı ve her lotun analiz
sertifikası istenildiğinde üretici firma tarafından sağlanmalıdır. Kit içerisinde CBFß-MYH11A inv(16) füzyon geni için 5 adet değeri belli, ABL geni için 3 adet değeri belli standart bulunmalı ve bu standartlar plazmidden elde edilmiş olmalıdır.

NPM1 Mutasyon A Kiti; NPM1 geninde 960. pozisyonunda TCTG insersiyon-duplikasyonu şeklinde görülen NPM1 A mutasyonu varlığı ve/veya mutasyonu taşıyan kişilerde NPM1 A transkriptinin ekspresyonu kantitatif olarak analiz edilebilmelidir. Kit ile yapılan kantitatif analiz sayesinde MRD takibi yapılabilmelidir. Kit içerisinde bir tüp içerisinde NPM1 A bölgesine özgü primer-prob miks, bir tüp içerisinde de ABL kontrol genine özgü primer-probmiks bulunmalıdır. NPM1 A bölgesine özgü prob cDNA üzerinde hem 11. hem de 12. ekzona bağlanmalı, revers primer ise NPM1 A bölgesine bağlanarak "Allel Spesifik PCR"

gerçekleşmesini sağlamalıdır. Kit içerisinde NPM1 A mutasyonuna özgü, değeri belli beş adet, ABL gen bölgesine ait değeri belli üç adet standart, plazmid bulunmalıdır.

NPM1 Mutasyon B/D Kiti; Kit ile NPM1 genindeki A, B ve D mutasyonları detekte edebilmelidir. Kit ile önce NPM1 geni taraması yapılmalı, pozitiflik var ise hangi mutasyon olduğu ayırtedilebeilmelidir. Kit içerisinde total NPM1 , NPM1A, NPM1B ve NPMD'ye ait pirimer-prob miksler ayrı ayrı tüpler halinde bulunmalıdır. Kit içerisinde NPM1A,B ve D için mutant kontrol tek tüp içerisinde bulunmalıdır. Kit içerisinde wild tip kontrol bulunmalıdır.

MPL W515 L -K Kiti ; MPL genindeki W515K ve W515L mutasyonları tespit edebilmelidir. Kitler kullanıma hazır ve orijinal ambalajında olmalıdır. Kitlerin üzerinde üretici firma adı, testin adı, lot numarası ve son kullanım tarihi yazılı olmalıdır. Problar çift işaretli hidroliz probları olmalıdır.Kit allelik diskriminasyon yöntemi ile çalışmalıdır. Kit içerisinde W515K ve W515L bölgelerine ait primer-problar ayrı ayrı tüpler içerisinde bulunmalıdır.Kit içerisinde hem W515K hem de W515L mutasyonlarına ait ayrı ayrı %1,5'luk mutant/WT allelik DNA miks bulunmalıdır. Kit içerisinde W515K ve W515L mutasyonlarına ait pozitif kontrol bulunmalıdır. Kit içerisinde MPL negatif kontrol bulunmalıdır. Kit ve cihaz değerlendirme için ROX gibi pasif bir boyaya ihtiyaç duymamalıdır.

TEL-AML1 t(12;21) Kiti; Füzyon geninin kantitatif tayinine olanak sağlamalıdır. Yöntem olarak çift işaretli hidroliz probları prensibini kullanmalıdır. Kit referans gen olarak ABL (Abelson)'ı kullanmalıdır. Kit içerisinde primer-problar miks halinde, TEL-AML1 t(12;21) füzyon geni için bir adet ve referans geni (ABL) için bir adet olmak üzere ayrı ayrı tüpler içinde yer almalıdır. Kitlerin üretim süreci ISO 13485:2003 standartına bağlı kalınarak gerçekleştirilmiş olmalı ve her lotun analiz sertifikası istenildiğinde üretici firma tarafından sağlanmalıdır. Kit içerisinde TEL-AML1 t(12;21) füzyon geni için 5 adet, değeri belli; ABL geni için 3 adet, değeri belli standart bulunmalı ve bu standartlar plazmidden elde edilmiş olmalıdır.

t(4;11) Kiti; t(4;11) füzyon geni tespit edilebilmelidir. Yöntem olarak çift işaretli hidroliz probları prensibini kullanmalıdır. t(4;11) hedef geni için değeri belli pozitif kontrol kit ile birlikte verilmelidir.

t(1;19) Kiti; t(1;19) füzyon geni tespit edilebilmelidir. Yöntem olarak çift işaretli hidroliz probları prensibini kullanmalıdır. t(1;19) hedef geni için değeri belli, pozitif kontrol kit ile birlikte verilmelidir.

FLT3 Mutasyon Deteksiyon Kiti; İnsan FLT3 geninde D835 nokta mutasyonunu ve İnternal Tandem Duplikasyonunu tespit edebilmelidir. Kit, jel PCR tabanlı olmalıdır. Kit içerisinde D835 nokta mutasyonuna ait primerleri ve PCR için gerekli reaktifleri tek bir miks halinde sunan bir master miks olmalıdır.

Glivec Direnci Testi ile BCR-ABL genindeki Y253H, Y253F, E255K, E255V,V299L, T315A, T315I, F317L, F317V, F359V, F359C mutasyonlarının analizi yapılabilmelidir.

Yöntem dizi analizine dayalı olmalıdır ve bilinmeyen mutasyonları da tespit etmeye olanak sağlamalıdır. PCR primerleri, sekans primerleri, PCR mastermiks ve sekans reaktifleri ile birlikte cihaza özgü diğer sarf malzemeler yeterli miktarda teslim edilmelidir.

HLA B27 Real Time Kit çalışma esası gerçek zamanlı (Real Time) PCR yöntemine dayalı olmalıdır. Teklif edilecek kit, taqman prob teknolojisini kullanarak HLA-B*27 grubu allel belirlemesini yapabilmelidir. Teklif edilecek kitler CE belgeli olmalıdır.Sistemin kullanımı için gerekli tüm eğitimler firma tarafindan saglanmalıdır.

Behçet Real Time Kit çalışma esası gerçek zamanlı (Real Time) PCR yöntemine dayalı olmalıdır. Teklif edilecek kit, taqman prob teknolojisini kullanarak HLA B*51 ve B*52 grubu allel belirlemesini yapabilmelidir. Teklif edilecek kitler CE belgeli olmalıdır. Sistemin kullanımı için gerekli tüm eğitimler firma tarafindan saglanmalıdır.

Çölyak Real Time Kit çalışma esası gerçek zamanlı (Real Time) PCR yöntemine dayalı olmalıdır. Teklif edilecek kit, taqman prob teknolojisini kullanarak HLA DQB1*02, DQB1*03:02 ve DQA1*05 grubu allel belirlemesini yapabilmelidir. Teklif edilecek kitler CE belgeli olmalıdır. Sistemin kullanımı için gerekli tüm eğitimler firma tarafindan saglanmalıdır.

UGT1A1 testi ile; insan UGT1A1 genindeki *28 ve *6 varyantlarının genotiplemesi yapılabilmelidir. Kit içerisinde İnsan Kontrol DNA'sı bulunmalı, bu DNA PCR ve sekans reaksiyonları için pozitif sonuç vermelidir. Kit içerisinde UGT1A1*28 ve UGT1A1*6 varyantalarına ait PCR primerleri ayrı ayrı tüpler içinde olmalıdır. Kit içerisinde UGT1A1*28 ve UGT1A1*6 varyantalarına ait sekans primerleri ayrı ayrı tüpler içinde olmalıdır.

Translokasyon Tarama Paneli Kiti ile toplamda 28 füzyon gen transkriptini saptayabilecek bileşenleri içinde bulundurmalıdır. Kit AML, ALL ve CLL taramalarında kullanılmaya uygun olmalıdır. Kit; BCR-ABL1 (m-bcr, P190), BCR-ABL1 (M-bcr, P210), BCR-ABL1 (μ-bcr, P230), CBFB-MYH11, DEK-NUP214, ETV6-MN1, ETV6-ABL1, ETV6-PDGFRB, ETV6-RUNX1, FUS-ERG, MLL-AFF1, MLL-EPS15, MLL-ELL, MLL-FOXO4, MLL-MLLT1, MLL-MLLT3, MLL-MLLT4, MLL-MLLT6, MLL-MLLT10, MLL-MLLT11, NPM1-RARA, NPM1-MLF1, PML-RARA (bcr1, L), PML-RARA (bcr2, V), PML-RARA (bcr3, S), RUNX1-RUNX1T1, RUNX1-MECOM, SET-NUP214, STIL-TAL1, TCF3-PBX1, TCF3-HLF, ZBTB16-RARA füzyon genlerini aynı reaksiyon içinde tespitine olanak vermelidir. Kit, GUS, B2M, ABL olmak üzere 3 ayrı housekeeping gen barındırmalıdır. Kit CE-IVD belgesine sahip olmalıdır. Kit cDNA sentezi için dışarıdan ayrıca bir kite ihtiyaç duymamalı ve kit içeriğinde bu kimyasallar bulunmalıdır. Kit farklı kanalardan okuma yapabilecek FAM, ROX ve HEX boyalarını kullanmalıldır. Kit içeriğinde bulunan cDNA sentez mixi, cDNA sentezini 1 saatten kısa bir sürede yapabilmelidir. Kit kan veya kemik iliğinden elde edilmiş olan 0.15-1.5 mikrogram RNA'dan çalışabilmelidir. Kit; tüp başına 2'şer mikrolitre cDNA ile çalışabilmelidir.

Rett Sendromu Mutasyonları Paneli Kiti; MECP2 genindeki, 473C>T:T158M(rs28934906), 502C>T:(p.Arg168Ter) (rs61748421), 763C>T:p.Arg255* (rs61749721), 806 delG: (G269fs) (rs61750241), 808 C> T: p.Arg270* (rs61750240), 808 C> G, 808delC, 880 C > T : p.Arg 294* (rs61751362), 880_384 del5, 916 C > T: R306C (rs28935468), 316C>G:(p.Arg106Gly)(rs28934907), 316C>T,397C>T:R133H(p. Argl33Cys) (rs28934904), 397C > G,419 C>T (A140V) (rs 8934908) mutasyonlarını tespit edebilmelidir.

C. Grup 2 Teknik Özellikler

Grup 2	Kit Adı :	Test Sayısı
1	Otoinflamatuar Panel	96
2	Parkinson Paneli	96
3	Epilepsi Paneli	192
4	Distoni Paneli	96
5	Alzheimer ve Demans Paneli	192
6	SpinoCerebellarAtaxia SCA Paneli	96
7	X'e Bağlı Mental Retardasyon Paneli	96
8	Müsküler Distrofi Paneli	96
9	Sendromik Otizm Paneli	96
10	Periyodik Ateş Sendromu Paneli	192
11	Multipl Miyelom Paneli	96
12	Lenfoma Paneli	96
13	Hipertrofik Kardiyomiyopati Paneli	96
14	Kalıtsal Aritmi Paneli	96
15	Konjenital Adrenal Hiperplazi Paneli	96
16	Mody Paneli	192
17	Psoriasis Paneli	96
18	Kolorektal Kanser Paneli	72
19	Akciğer Kanser Paneli	72
20	Solid Tumor Paneli	72
21	Farmakogenomik Panel	72
22	BRCA 1 ve BRCA 2	72
23	Tek Gen Testleri	192
24	Klinik Ekzom Testi	100

Grup 2 Genel Şartname

1. Grup 2 testleri için gerekli cihaz parkı ile teknik altyapıda bulunması gereken cihazlar ve yazılımlar merkez tarafından onaylanmalı ve aşağıda belirtilen teknik şartlara uygun olmalıdır.
2. İhale kapsamında Yeni Nesil Dizi Analizi yöntemi ile çok çeşitli ve bir kısmıda önceden bilinmesi mümkün olmayan genetik testlerin çalışılacak olması ve bu genlerde tespit edilen olası mutasyon ya da varyantların konfirmasyon ya da segregasyon takibi için refleks testlerin gerekmesi ve bunlar için TİTUBB'a kayıtlı kit kullanılması mümkün olmadığından NGS - DNA dizi analizi panelindeki testler ve cihazlar için TİTUBB kaydı aranmayacaktır.

3. Yeni Nesil DNA Dizi Analizi, DNA Dizi Analizi ve bunlarla oluşturulacak dataların analizi için gereken her türlü donanım ve yazılım ayrıca laboratuvar çalışmalarının klinik olarak desteklenmesi ve saptanan varyasyonların doğru değerlendirilebilmesi için INGENUITY, CLINVAR ve HGMD PROFESSIONAL veri tabanlarının üyelik, kurulum, güncelleme ve eğitimleri ücretsiz olarak yapılacaktır.

4. Yüklenici firma laboratuvara testlerin çalışması için gerekli sistemleri ve bu sistemlerin işletilebilmesi için gerekli olan her türlü yardımcı (soğutmalı santrifüj, kesintisiz güç kaynağı, pipetler, barkod yazıcı ve okuyucu vb.) cihazlar, kullanılacak kit ve laboratuvar sarfları, ayrıca ısıya duyarlı numune, kit, solüsyon, reaktif vb. malzemenin uygun şartlarda saklanmasını sağlayacak donanım (soğutucular, derin dondurucular, klimalar, termometre), raporlandırma ve kayıt için gerekli bilgisayarlar, yazılım, büro malzemeleri ve sarfları (hasta sonuçlarının basılması için gerekli printer, printer kartuşu ve A4 printer kağıdı, klasörler, vb) yüklenici tarafından talep edilen sürede sağlamakla yükümlüdür.
5. Yüklenici firma laboratuvara 1 (bir) adet Class 2 A2 laminar flow biyogüvenlik kabini kurmalıdır.
6. Yüklenici firma laboratuvara 1 (bir) adet Flouresans mikroskobu kuracaktır.
7. Sistemin montaj yerinin hazırlanması ve sistemin iş sunabilir hale getirilmesi için gerekli tüm fiziki düzenlemeler yüklenici tarafından yapılacaktır.
8. Yükleyici firma ihaleden sonra kurmayı düşündüğü sistem ile demo yapacaktır. Demo sonucu başarısız olan firmanın teklifi geçersiz sayılacaktır.
9. Laboratuavarın gereksinimlerine göre dizayn panellerinin gen listesinde en fazla 30 geni geçmemek suretiyle değişiklik yapılabilecektir.
10. 1-22 Panelleri için teklif edilen kitte indeksler ve izolasyon kiti hariç yeni nesil dizileme öncesinde ihtiyaç duyulabilecek tüm kimyasallar ve sarflar bulunmalıdır. Kit moleküler barkod teknolojisi (veya moleküler etiketleme) ile çalışmalı ve çalışma prensibi moleküler barkodlama ile varyant saptamaya yönelik olmalıdır. Her orijinal DNA molekülü benzersiz bir dizi barkoduna eklenmelidir. Bu ekleme moleküler etiketin rastgele en az 12 bazını içeren bir indeks adaptörü ile fragmante DNA'nın ligasyonu aracılığıyla gerçekleşmelidir. Kit içeriği insan örneklerinde çalışmaya uygun olmalıdır. Merkez tarafından talep edilecek gen bölgeleri dizayn edilerek yüksek hassasiyette çalışma yapılabilmeli ve SNV'ler, CNV'ler, küçük indeller gibi çeşitli DNA varyantları analiz edilebilmelidir. Teklif edilen panellerde 10000 primere kadar tek bir primer havuzu oluşturulabilmelidir.

Otoimflamatuar Panel ; CARD14, HFE, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RBCKC1, SH3BP2, SLC29A3 ve TNFRSF1A genlerini içermelidir.

Parkinson Paneli ; ATP13A2, ATP6AP2, DCTN1, DNAJC6, FBXO7, FTL, FUS, GBA, GCH1, GIGYF2, HTRA2, LRRK2, MAPT, PARK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKRA, SLC6A3, SNCA, SNCB, SPR, SYNJ1, TH, TMEM230,UCHL1 ve VPS35 genlerini içermelidir.

Epilepsi Paneli ; ACY1, ADSL, ALDH7A1, AMT, ARHGEF9, ARX, ASAH1, CACNA1H, CACNB4, CDKL5, CERS1, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLCN2, CNTNAP2, CPA6, CPT2, CSTB, DEPDC5, EFHC1, EPM2A, FOLR1, FOXG1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GCSH, GLDC, GOSR2, GRIN2A, GRIN2B, JRK, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, LGI1, MAPK10, MBD5, MECP2, MEF2C, MTHFR, MTOR, NHLRC1, NOL3, PCDH19, PIGV, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, QARS, RBFOX3, RNASEH2A, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SGCE, SLC13A5, SLC19A3, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A8, SLC9A6, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SZT2, TBC1D24, TBCE, TPP1, TSC1, TSC2, UBE3A, WWOX ve ZEB2 genlerini içermelidir.

Distoni Paneli ; ANO3, ARSA, ATM, ATP1A3, ATP7B, CACNA1B, CIZ1, COL6A3, GCDH, GCH1, GNAL, HPCA, KCNMA1, KCTD17, PANK2, PARK2, PLA2G6, PNKD, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SLC6A3, SPR, TH, THAP1, TIMM8A, TOR1A ve TUBB4A genlerini içermelidir.

Alzheimer ve Demans Paneli ; APOE, APP, PRNP, PSEN1 ve PSEN2 genlerini içermelidir.

SpinoCerebellarAtaxia (SCA) Paneli ; ABCB7, COQ8A, AFG3L2, ANO10, APTX, ATCAY, ATM, ATP2B3, C10orf2, CA8, CACNA1A, CCDC88C, CWF19L1, DNMT1, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, FGF14, GRID2, GRM1, ITPR1, KCNC3, KCND3, PDYN, PRKCG, SACS, SETX, SIL1, SLC1A3, SPTBN2, STUB1, SYNE1, SYT14, TDP1, TGM6, TPP1, TTBK2, TTPA, VAMP1 ve WWOX genlerini içermelidir.

X'e bağlı Mental Retardasyon Paneli ; ACSL4, AFF2, AP1S2, ARHGEF6, ARHGEF9, ARX, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, BRWD3, CASK, CDKL5, CUL4B, DCX, DLG3, FGD1, FMR1, FTSJ1, GDI1, GRIA3, HPRT1, HUWE1, IL1RAPL1, KDM5C, KIAA2022, MAOA, MECP2, MED12, MTM1, NDP, NDUFA1, NHS, NLGN3, NLGN4X, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PAK3, PCDH19, PDHA1, PGK1, PHF6, PHF8, PLP1, RAB39B, RPL10, RPS6KA3, SHROOM4, SLC16A2, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SOX3, SYN1, SYP, TSPAN7, UBE2A, UPF3B, ZDHHC15, ZDHHC9, ZNF711, ZNF81 genlerini içermelidir.

Müsküler Distrofi Paneli ; ANO5, CAPN3, CAV3, CLCN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HNRNPDL, ISPD, LAMA2, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TNPO3, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP,ITGA7, LARGE ve PABPN1 genlerini içermelidir.

Sendromik Otism Paneli ; ADNP, ADSL, ALDH5A1, AMT, CACNA1C, CDKL5, CNTNAP2, FOXG1, FOXP1, HOXA1, MAGEL2, MECP2, MED12, NHS, NRXN1, PCDH19, POGZ, PQBP1, SCN1A, SCN2A, SETD2, SLC6A1, SLC6A8, TBL1XR1, TSC1 ve TSC2 genlerini içermelidir.

Periyodik Ateş Sendromu Paneli ; ELANE, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP3, PSTPIP1 ve TNFRSF1A genlerini içermelidir.

Multipl Myeloma Paneli ; FGFR3, NRAS, BRAF, IDH1, MYD88, PIK3CA, HRAS, CCND1, CDK4, PTPN11, LIG4, B2M, ve TP53 genlerini içermelidir.

Lenfoma Paneli ; MLL2, EBF1, NOTCH2, MYD88, ARID1A, EZH2, CARD11, WHSC1, ZMYM3, KLF2, CREBBP, TNFRSF14, BIRC3, DDX3X, TRAF3, EP300, ATM, SF3B1, RPS15, TNFAIP3, MEF2B, TP53, FBXW7, TBL1XR1, IKBKB, STAT6, NOTCH1, XPO1, SIN3A ve SMYD1 genlerini içermelidir.

Hipertrofik Kardiyomiyopati Paneli ; ACTC1, ACTN2, CALR3, CRYAB, CSRP3, DES, FLNC, GLA, JPH2, LAMP2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYPN,

NEXN, PLN, PRKAG2, SLC25A4, , TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1 ve TTN genlerini içermelidir.

Kalıtsal Aritmi Paneli ; AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNB2, CASQ2, CAV3, DSC2, DSG2, DSP, GPD1L, JUP, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, PKP2, PLN, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TGFB3 ve TMEM43 genlerini içermelidir.

Konjenital Adrenal Hiperplazi Paneli ; CYP21A2, CYP17A1, CYP11B1, HSD3B2, POR ve STAR genlerini içermelidir.

Mody Paneli ; HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS ve BLK genlerini içermelidir.

Psoriasis Paneli ;HLACPSORS7,IL23R,PSORS4,IL36RN,AP1S3,PSORS5, PSORS3, PSORS9, PSORS11,TRAF3IP2,PSORP8,CARD14,PSORS10,PSORS6 ve PSORS12 genlerini içermelidir.

Kolorektal Kanser Paneli; ACVR1B, AKT1, APC, ATM, ATP6V0D2, AXIN2, BAX, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BUB1B, CASP8, CDC27, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, CTNNB1, DCC, DMD, EGFR, ENG, EP300, EPCAM, ERBB2, FBXW7, FGFR3, FLCN, FZD3, GALNT12, GPC6, GREM1, KIT, KRAS, MAP2K4, MAP7, MET, MIER3, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, MYO1B, NRAS, PALB2, PIK3CA, PIK3R1, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, PTPN12, RET, RPS20, SCG5, SLC9A9, SMAD2, SMAD4, SRC, STK11, TCERG1,TCF7L2, TGFBR2, TP53 ve WBSCR17 genlerini içermelidir.

Akciğer Kanser Paneli ; AKT1, ALK, AMER1, APC, ARID1A, ATM, BAI3, BAP1, BRAF, CDKN2A, CDKN2B, CREBBP, CTNNB1, DDR2, EGFR, EPHA5, ERBB2, ERBB4, FBXO7, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FHIT, GRM8, HRAS, JAK2, KDR, KEAP1, KIT, KMT2D, KRAS, LRP1B, MAP2K1, MDM2, MET, MGA, MLH1, MUC16, MYC, NF1, NFE2L2, NOTCH1, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, PIK3CG, PIK3R1, PIK3R2, PKHD1, PTEN, PTPRD, RARB, RASSF1, RB1, RBM10, RET, RIT1, ROS1, RUNX1T1, SETD2, SMAD4, SMARCA4, SOX2, STK11, TNFAIP3, TP53, TSC1 ve U2AF1 genlerini içermelidir.

Solid Tumör Paneli; AKT1, ALK, BRAF, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FOXL2, GNA11, GNAQ, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET ve TP53 genlerini içermelidir.

BRCA Paneli ; BRCA1 ve BRCA2 genlerini içermelidir.

Farmakogenetik Panel; DPYD, ABCB1, ABCC2, ABCG2, CYP1A1, CYP1A2, CYP2A6, CYP2B6, CYPC19, CYP2C8, CYP2C9, CYP2D6, CYP2E1, CYP3A4, CYP3A5, GSTP1, NAT1, NAT2, SLC15A2, SLC22A1, SLC22A2, SLC22A6, SLCO1B1, SLCO1B3, SLCO2B1, SULT1A1, TPMT, UGT1A1, UGT1A1, UGT1A10, UGT1A3,UGT1A4, UGT1A5, UGT1A6, UGT1A7, UGT1A8, UGT1A9, UGT2B15 ve UGT2B7 genlerini içermelidir.

Tek Gen Testleri ; Çalışma prensibi moleküler barkodlama ile varyant saptamaya yönelik olmalıdır. Her orijinal DNA molekülü benzersiz bir dizi barkoduna eklenmelidir. Bu ekleme moleküler etiketin rastgele en az 12 bazını içeren bir indeks adaptörü ile fragmante DNA'nın ligasyonu aracılığıyla gerçekleştirilmelidir. Kit içeriği insan örneklerine uygun olmalıdır. İstenilen gen bölgeleri merkezin tercihi ve onayı doğrultusunda dizayn edilerek yüksek hassasiyette çalışma yapılabilmesine imkan vermelidir. SNV'ler, CNV'ler, küçük indeller gibi çeşitli DNA varyantları incelenebilmelidir. Her bir panel en fazla 96 reaksiyonluk üretici firma orijinal ambalajında olmalıdır. Teklif edilen kitler 10000 primere kadar tek bir primer havuzu oluşturularak kullanabilir şekilde olmalıdır. Çalışmaya 2 ng'dan düşük miktarda DNA ile başlansa bile varyant tespit etme hassasiyeti yüksek olmalıdır. Kit, seçilen genleri ve gen bölgelerini 20-80 ng taze DNA veya 40-250 ng FFPE DNA kullanarak çalışabilmelidir.
İş akışı içerisinde, fragmante DNA'ya, sırasıyla; moleküler barkod, forward primer, örnek indeks primeri, universal primer, gen spesifik primer eklenmelidir. %1 oranında görülen SNP'ler ve indel mutasyonlar için hassasiyet %90'ın üzerinde olmalıdır. Custom panellerin varyant analizinde kullanılan biyoinformatik yazılımlar merkez sorumlusunun belirleyeceği 3.parti biyoinformatik firmaları üzerinden sağlanacak olup bilgi güvenliği ve iş paketi maliyetleri yüklenici firmanın yükümlülüğünde olacaktır. Yeni nesil dizileme testleri neticesinde saptanacak varyantların teyidi amacıyla yapılması gerektiği durumlarda o gene ait DNA dizi analizi ile yapılmasını uygun kılacak primer kütüphanesi ve tüm sarfları yüklenici firma tarafından sağlanacaktır. Çalışılacak testler, laboratuvar gereksinimlerine yönelik, teklif edilmiş test fiyatları doğrultusunda, gerektiğinde birbiri içerisinde değiştirilebilecektir.
Verilen cihazlar ihalede alınan kitlerin tümü sarf edilene kadar ilgili bölüm ve laboratuvarında kalmalıdır.Panellerin analizine imkan verecek biyoinformatik yazılım Grup 2 Genel Şartname Biyoinformatik ve Teknik Altyapısı'nda belirtilen özelliklere haiz olmalıdır.

Klinik Ekzom Testi; Uygulanan testlerin tamamı panelde mevcut gen bölgelerinin genom'dan pulldown ile yoğunlaştırılması sonucu paired-end sekanslama yöntemi ile sekanslanmalıdır. Panelde mevcut genlerin tüm ekzonları sekanslanabilmelidir.Paneldeki genlerin tüm ekzonları sekanslanırken amplikon sekansı kullanılmamalıdır. Ekzonlar pulldown için dizayn edilmiş işaretli probelarla genomdan yoğunlaştırılarak çekilmelidir.Çalışma için 50 ng DNA miktarı yeterli olmalıdırSekanslama sonrası elde edilen veriler Q30 skoru değeri üzerinde olmalıdır. Örneklerden sekans kütüphanesi oluşturulurken mekanik parçalama, fragmentlerin seçimi, fragment ortalama uzunluğunun okunması, yüklenecek DNA kütüphanesinin miktarının belirlenmesi için kantifikasyon yapılması gibi araştırma amaçlı kullanıma yönelik işlemlerin hiçbirisinin yapılmasına gerek olmaksızın sekans kütüphanesi hazırlanmalıdır. DNA'nın ekstrakte edilerek elde edilmesini takiben ilgili gen panelindeki ekzonların yoğunlaştırılması, sekans kütüphanesinin hazırlanması ve sekanslama süresi de dahil olmak üzere 3 günden fazla olmamalıdır.Klinik ekzom paneli fenotip ile ilişkili, klinik olarak bilinen 4813 farklı gendeki bütün ekzonların tamamı sekanslanmalıdır. Toplamda 62.000 ekzonu, 12 MB'lık bölgeyi 125000 prob ile sekanslamalıdır.Panel içerisinde hasta örneklerinin işaretlenmesi için gerekli indeks primerleri verilmelidir.Kütüphane 12 farklı hastaya kadar seçimli olarak hazırlanabilmelidir. Sekanslama 2x150 bp uzunluğunda ve sentezlerken sekanslama prensibi ile gerçekleşmelidir.Testlerin çalışılabilmesi için gerekli tüm sistemler yüklenici firma tarafından kurulmalıdır. Laboratuvarımızca gerekli görüldüğü takdirde testler dış laboratuvara

gönderilecektir. Tüm sistemler kit karşılığı yapılan iş boyunca olabilecek arızalara karşı, tamiri yüklenici firma tarafından ücretsiz garanti edilmelidir. Yine kit karşılığı iş boyunca sisteme ait arızalı veya değişmesi gerekli yedek parçalardan herhangi bir ücret talep edilmemelidir. Kit karşılığı kurulacak cihazlar ve bu cihazlarda kullanılacak tüm kitler ve bu kitlerin kullanılması için gerekli tüm diğer sarf malzemeleri, DNA izolasyon kitleri yeterli miktarda merkeze teslim edilmelidir.

1.a. Entegre Biyoinformatik ve Alt Yapısı Teknik Özellikleri

1. Teklif edilen Entegre Biyoinformatik Yazılım ile birlikte, 6698 nolu kişisel verilerin korunması kanunu gereğince genetik bilgi güvenliği için merkeze/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 örnek başına 20 dakikadan kısa bir sürede çevirim yapabilmelidir.
4. FASTQ dosya formatından VCF dosya formatına çevirim işlemi kurumdaki lokal sunucularda gerçekleşmelidir.
5. Analiz yazılımından elde edilen VCF dosyaları tek bir ara basamak ile değerlendirme yazılımına aktarılmalıdır.
6. Değerlendirme yazılımı, aşağıdaki maddelerde özellikleri tanımlanan bilgi veritabanlarını kullanarak kişiye özgü klinik rapor verilebilmesi için bilgi akışı sağlamalıdır.
7. Biyoinformatik yazılımı, varyant in-siliko analiz araçları olarak CADD, PolyPhen, SIFT, Mutation Taster, BLOSUM, Phylop, MaxEntScan, Gene Splicer, B-SIFT, QCI Inferred Activation'a erişim sağlamalıdır.
8. Biyoinformatik yazılımı, varyant ile ilgili popülasyon analizleri gerçekleştirebilmeli ve Ancestry, ExAC, ESP, 1000 Genome gibi veribankalarına erişim sağlamalıdır. Bu bilgi bankalarındaki tüm veriler etnik gruplara göre allel dağılımı ve varyantın frekanslarını homozigosite açısından da rakamsal ve grafiksel olarak sunmalıdır.
9. Biyoinformatik yazılımı, bulunan varyant ile ilgili daha önceki literatür bilgilerini metaanaliz ile ortaya koyabilmeli, ilgili çalışmaların detaylarına erişimi direkt olarak sağlayabilmelidir.
10. Biyoinformatik yazılımı ile tespit edilen varyanta ait tüm literatür bilgisine ulaşımı sağlayabilmeli ve yayınlanmış tüm literatürleri tek tek özet şeklinde sunarak, gerektiğinde kullanıcı isteğine göre filtrelemeye imkan vermelidir.
11. Biyoinformatik yazılımı ile tespit edilen varyantın kromozom ve ilgili gen üzerindeki lokasyonu grafiksel olarak gösterilebilmeli, aynı zamanda varyantın protein üzerine etkileri grafik üzerinde belirtilmelidir. Aynı grafikte tespit edilen varyantın çevresindeki daha önce tespit edilmiş tüm varyantlar patojenitesine göre sınıflandırılmış olarak gösterilebilmelidir.
12. Biyoinformatik yazılımı genom tarayıcısını da entegre bir şekilde içermelidir.
13. Biyoinformatik yazılımı ile hasta fenotipi seçilebilmeli ve ACMG kriterlerini kullanarak fenotipe özgü olarak klinik kanıtlara dayalı değerlendirme yapmaya imkan sunmalıdır.
14. Biyoinformatik yazılımı ile tespit edilen varyatın fonksiyonel etkisi literatürde bildirilmiş ise, bu ayrı bir rapor halinde verilmeli ve ilgili literatür bilgisine ulaşılabilmelidir.
15. Varyant analizinde kullanılan biyoinformatik yazılım Jaspar, Encode, ClinVar gibi ücretsiz veritabanlarının 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 bilgilerine erişimi de desteklemelidir.

16. Yazılım, HGMD'nin profesyonel tam erişime imkan veren güncel versiyonlara erişim olanağı ile birlikte gelmelidir.
17. Varyant analizi sonucunda belirlenen patojenik varyantlar için tedaviye yönelik güncel kanıtlar mevcut tüm literatür bilgisi ile listelenmelidir. Her bir literatür linki ile ilgili bilgilere direkt erişim sağlanabilmelidir.
18. Güncel literatür bilgileri haftalık olarak güncellenmeli ve ilgili literatür listesine yazılım üzerinden direkt erişim olmalıdır.
19. Haftalık düzenli olarak güncellenen literatür bilgilerinden, her bir varyanta ait klinik vaka sayısı direkt olarak filtrelenebilmeli ve listelenebilmelidir.
20. Tedavi seçenekleri için kanıt seviyesi kesin varyant, pozisyon, gende fonksiyon kazanımı ve endikasyon durumuna göre filtrelenebilmelidir.
21. Tedavide kullanılabilecek güncel ilaç bilgileri listelenmeli ve ilaçlara yanıt duyarlılık ya da dirençlilik şeklinde bildirilmelidir.
22. Tedavide kullanılabilecek ilaçların onay durumlarına (FDA vb.) göre filtreleme yapılabilmelidir.

23. Tedavide kullanılabilecek bir ilaç bulunmaması durumunda, ilgili varyanta yönelik tüm dünyada yürütülmekte olan ve halen hasta kabulü yapan klinik çalışmalar listelenmelidir. İstendiğinde coğrafi konuma göre filtreleme yapılabilmelidir. Yürütülen klinik çalışmaların faz durumu (faz 1, faz 2, faz 3, faz 4) bilgisi ve merkeze ait iletişm bilgilerine erişim sağlanabilmelidir.

1.b. Yeni Nesil Dizileme Sistemi Teknik Özellikler

1. En az aşağıda belirtilen kriterlere uygun bir sistem olmalıdır.
2. Cihaz bir çalışmada single read olarak 25 000 000 (Yirmibeş Milyon) okumaya kadar, Paired End olarak 50 000 000 (Elli Milyon) okumaya kadar yapmalıdır.
3. Cihaz aşağıdaki gibi farklı uzunluklarda okuma vermeli ve sonuc kalitesi asgari su sekilde olmalidir.
    a. 1x35 bp de okunan bazlarin en az % 90'lık kısmı Q skoru 30 uzerinde
    b. 2x150 bp de okunan bazlarin en az % 80 lık kısmi Q skoru 30 uzerinde
    c. 2x250 bp de okunan bazların en az %75 lık kısmı Q skoru 30 üzerinde
    d. 2x300 bp de okunan bazların eb az % 70 lık kısmı Q s koru 30 üzerinde

4. Cihaz bir çalışmada aşağıdaki uygulamaları gerçekleştirebilecek kapasitede olmalıdır.
    a. 24 adet tüm genom PGS örneğini aynı anda sekanslayabilmelidir.
    b. 144 adet HLA örneğini aynı anda sekanslayabilmedir.
    c. 8 adet 2.25 mb'lık ve 550 gen içeriğine sahip paneli

5.Cihaz bir çalışmada 2x300 bp okumada filtreyi geçen 15 GB veri verebilmelidir.

6. Cihaz ile amplikon sekanslamasi, mikroRNA sekanslaması ,Gen Ekspresyon analizi,HLA,PGS ve metagenomik çalışmalar yapmalıdır.

7. Cihaz DNA ve RNA kütüphanesi sekanslamalarında ilave herhangi bir ekipmana gereksinim duymamalıdır.

8. Sekans, klonal amplifikasyon ünitesi ve data analizi tek cihaz üzerinde gerçekleşmelidir.

9. Cihaz tezgâh üstü bir sistem olmalıdır.

10. Cihazda kullanılacak reaktifler hazır kartuşlar halinde bulunmalıdır.

11. Hazırlanmış sekans kütüphanesinin cihaza yüklenmesini takiben tüm sekanslama işlemleri sekans cihazı tarafından otomatik olarak yapılmalıdır. Cihaz çalışırken online olarak sekanslama kalitesi takip edilebilmelidir.

12. Cihazın sekanslarken sentezleme prensibi (SBS) ile çalışmalı ve emülsiyon PCR gerektirmemelidir.

13. Homopolimerik bolgelerde sistem hicbir sekilde homopolimer hatasi vermemelidir.

14. Operatörün hiçbir müdahalesine gerek olmaksızın Single Read okumadan sonra Paired End okumaya cihaz otomatik olarak devam edebilmelidir.

15. Yürütme sonrasında elde edilen ham veriler otomatik olarak, cihazın kendi üzerindeki mevcut bilgisayar ve yazılımları yoluyla fastq, bam ve vcf formatlarında direk cihaz üzerinden alınabilmelidir.İstenildiğinde , yürütme bulut üzerinden online olarak takip edilebilmeli ve datalar bulut üzerinden alınabilmelidir.

16. Cihaz 1 yıl yedek parça ve servis garantili olmalıdır.

17. Cihaz 220 V ve 50 Hz ile çalışmalıdır.

1.c. Otomatik İzolasyon Cihazları : Testlerin çalışılabilmesi için bir tanesi Silika Membran metodu ile çalışan en az 12 örnek kapasitesinde diğeri ise manyetik boncuk metodu ile çalışan en az 14 örnek kapasitesinde olmak üzere 2 adet DNA izolasyon robotu kurulacaktır.

1.d. Otomatik Pipetleme Robotu : Tüm iş akışında kullanılmak üzere PCR mikslerinin otomatik olarak hazırlanmasına olanak sağlayarak örnekler arasında standardı sağlamak ve kullanıcıya bağlı değişkenleri en aza indirmek amaçlı, çoklu PCR çalışmaları için master miksleri hazırlayabilen, daha önceden hazırlanmış olan PCR mikslerini pipetleyecek şekilde programlanabilen otomatize bir pipetleme robotu kurulmalıdır.

1.e. Otomatik Kapiller Jel Elektroforezi Sistemi : Örneklerin kalite kontrolü, hedef zenginleştirme ve kütüphane oluşturma aşamalarının kontrolü için en az 12 - 96 örnekle çalışan tam otomatik kapiller jel elektroforez cihazı kurulmalıdır.

GRUP 3

Sıra	**Kit Adı :**	Test Sayısı
1	MEFV FRAGMAN ANALİZİ	150
2	Y KROMOZOM DELESYON	200
3	FRAGMAN TABANLI 6'LÜ TROMBOFİLİ KİTİ	250
4	BETA TALASSEMİ DİZİ ANALİZİ KİTİ	200
5	Spinal muscular atrofi (SMA)	25
6	Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)1	50
7	Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)2	50
8	HIZLI PRENETAL TARAMA TESTİ	300
9	HIZLI MATERNAL KONTAMİNASYON TESTİ	250
10	ALFA TALASSEMİ MUTASYON TARAMA KİTİ	100
11	CFTR MUTASYON TARAMA KİTİ	50
12	HEMOKROMOTOSİS MUTASYON TARAMA KİTİ	50
13	Konjenital Adrenal Hiperplazi (CAH) Mutasyon Analizi Tarama Kiti	50
14	MEFV Tüm Gen	150

Grup 3 Genel Şartname

1. Teknik özellikleri belirtilen kitlerin tamamı SGK onaylı Sağlık Bakanlığı TITUBB kaydına sahip olmalıdır. TITUBB kaydına sahip olduğuna dair evraklar ihale dosyasında komisyona sunulmalıdır.
2. Tüm kitler, tüm PCR bileşenleri ile hazır kit formatında orijinal ambalajlı olmalıdır.
3. Yüklenici firma, kitler tükenene kadar cihazların laboratuvarda kalmasını kabul etmelidir.
4. Kit karşılığı kurulacak cihaz, yüklenici firma anlaşma boyunca kullanılacak tüm kitleri ve bu kitlerin kullanılması için gerekli tüm diğer sarf malzemeleri, DNA izolasyon kitlerini yeterli miktarda ilgili bölüme teslim etmelidir.
5. Grup 3 testleri için gerekli cihaz parkı ile teknik altyapıda bulunması gereken cihazlar merkez tarafından onaylanmalı ve aşağıda belirtilen teknik şartlara uygun olmalıdır.
   a. Teklif veren firma 1 adet en az 4 kapillerli genetik analizör cihazını ilgili tüm yan ekipmanları ile laboratuvara kuracaktır.
   b. Bu ihale kapsamında laboratuvarlarda ilgili testler için kullanılan tüm cihazların bakımı, onarımı ve periyodik kalibrasyonları yüklenici firmaya aittir.
   c. Yüklenici tarafından kurulacak tüm cihazların yanında tamamlayıcı nitelikteki tüm cihazların bakım, teknik servis, kalibrasyon, değişim vb. yüklenici firma tarafından yapılmalıdır.

Grup 3 Teknik Özellikler

1. MEFV FRAGMAN ANALİZİ

1.Teklif ediln kit ile MEFV geninin. M680I (G-A,G-C), F479L, A744S, R761H, E148Q, P369S, M694V, V726A, M694I, K695R mutasyonlarına bakılmalıdır.

2. Kit Kutulanmış ve CE-IVD belgesine sahip olmalıdır.

2. Y KROMOZOM DELESYON

1.1. Teklif edilen kit, kullanılan mikrosatellit gen bölgeleri arasında SRY(Y14), Amelogenin, Sy255, Sy134, RBMY, AZFa, Sy133,Sy152, Sy153, Sy157, Sy84, Sy86, Sy127, Sy254 bölgelerinin yer alması gerekir.

1.2. Teklif edilen kit, Y kromozomu Azf-a,Azf-b ve Azf-c gen bölgelerinde görülen mikrodelesyonları genetik analizör üzerinde fragment analiz yöntemi ile tespit edebilmelidir.

1.3. Teklif edilen kit, kullanıma hazır formatta olup dışarıdan herhangi bir reaktif (enzim,tampon vs.) eklenmesine ihtiyaç duyulmamalıdır.

1.4. Teklif edilen kit, PCR işlemi kontrolü için internal kontrol içermelidir.

1.5. Sonuçlar otomatik analiz programı ile değerlendirilebilmelidir.Analiz için agaroz jel elektroforezine ihtiyaç duyulmamalıdır.

1.6. Teklif edilen ürün, orjinal ambalajda olmalı, ambalaj üzerinde imalatçının adı veya ticarî adı ve adresi, son kullanma tarihi, üretim parti (LOT) numarası, varsa özel depolama şartları, ikazlar ve/veya alınacak önlemler yazılı olmalıdır.

3. FRAGMAN TABANLI 6'LI TROMBOFİLİ KİTİ

1.1 Kit dizi analizi istenen Trombofili genini ekzonlar bazında hastalıkla ilişkili mutasyonların taramasını yapabilen nitelikte ve fragman analizi tabanlı olmalıdır.

1.2 Trombofili Gen mutasyonlarının tanısı için sağlanacak kit şu mutasyonları tespit edebilmelidir: Factor II (Prothrombin), Factor V (leiden),MTHFR (C677T), MTHFR (A1298C),PAI-1,Factor13

1.3 Kitleri sağlayacak firma, kitin sağlandığı firmada eğitim görmüş uzman tarafından, laboratuar personeline eğitim vermelidir. Teklif edilen ürün hazır kit formatında, orijinal ambalajlı olmalı, primer dizaynı şeklinde verilmemeli, ayrıca CE-IVD belgesine sahip olmalıdır

4. BETA TALESEMİ DİZİ ANALİZİ KİTİ

1.1 Teklif edilen kit ile HBB gen bölgesindeki tüm ekzonlar DNA dizi analiz yötemi ile ve Sanger sekans metoduna dayalı olarak çalışılmalıdır.

1.2 Kit CE-IVD belgesine sahip olmalıdır.

5. SPİNANAL MUSCULAR ATROFİ (SMA)

Teklif edilecek kit insan DNA'sının 5q13 bölgesinde bulunan kayıp ve tekrar gibi kromozomal anomalileri tespit etmeye yönelik olmalıdır.

İnsan DNA'sının 5q 13 geninde bulunan SMN1 bölgesindeki ekzon 7 ve 8, ile SMN2 bölgesindeki ekzon 7 ve 8 tespit edilebilmelidir.

Kit içerisinde 5q13 bölgesini çoğaltmak için gerekli enzim, tampon, primer, dntp, primer ve prob bulunmalı ve hazır kit formatında olmalıdır.

İstenen bölgelerle beraber 21 farklı kromozomda 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.

Sonuçlar kapillerelektroforez cihazında yürütülüp analiz edilebilmelidir.

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.

6. DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY (DMD) 1

Teklif edilecek kit insan DNA'sının Xp21.2 bölgesinde ekzon1'den 46'a kadar (toplam 46 bölge) ve ekzon DP427c'de bulunan delesyon / duplikasyonları 80 farklı prob ile en fazla iki kit kullanarak saptayabilmelidir.

Kit içerisinde Xp21.2 bölgesini çoğaltmak için gerekli enzim, tampon, primer, dntp, primer ve prob bulunmalı ve hazır kit formatında olmalıdır.

İstenen bölgelerle beraber 10 farklı kromozomda 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.

Sonuçlar kapillerelektroforez cihazında yürütülüp analiz edilebilmelidir.

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.

7. DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY (DMD) 2

Teklif edilecek kit insan DNA'sının Xp21.2 bölgesinde ekzon 46'den 79'a kadar (toplam 33 bölge) ve ekzon DP427c'de bulunan delesyon / duplikasyonları 80 farklı prob ile en fazla iki kit kullanarak saptayabilmelidir.

Kit içerisinde Xp21.2 bölgesini çoğaltmak için gerekli enzim, tampon, primer, dntp, primer ve prob bulunmalı ve hazır kit formatında olmalıdır.

İstenen bölgelerle beraber 10 farklı kromozomda 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.

Sonuçlar kapillerelektroforez cihazında yürütülüp analiz edilebilmelidir.

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.

8. HIZLI PRENETAL TARAMA

Kitile13(D135252,D135305,D135628,D135634,D135742,D135258,D135631,D135303),18(D1851002,D185386,D185391,D185391,D185499,D185335,D185847,D18551,D185858)ve21.(D21511,D2151246,D2151411,D2151435,D2151412,D215226,D215270,D2151412)kromozomlarvesekskromozomları(SRY,AMEL,DXS6803,DXYS218,HPRT,X22,DXYS156,DXS6854,TAF9L,DYS448) ile ilgili sayı düzensizlikleri toplam 32 STR belirteci ile saptanabilmelidir.

Kit multipleks PCR'a olanak sağlayarak tüm kromozomlara özgü bölgeleri aynı anda amplifiye eden ve her bir kromozoma özgü ekstra amplifikasyona olanak veren miksleri içermelidir. Böylelikle sonuçların doğrulanması yapılabilmelidir.

Kit içinde yer alan tarama miksleri ile birinci basamakta örnek 13, 18 ve 21. kromozomların her biri için en az 5 STR bölgesini ve seks kromozomları için toplam en az 5 STR bölgesini

test etmeli, eğer herhangi bir anomali görülürse sayı bozukluğu olan kromozoma ait belirteç seti ile sonuç kontrol edilebilmelidir.

Ekstra marker setlerinde; kromozom 13 için 3 tane, kromozom 18 için 3 tane, kromozom 21 için 3 tane ve seks kromozomları için 3 tane spesifik belirteç olmalıdır.

STR bölgerinin amplifikasyonu multipleks olmalı, saptama için kitlerde kullanılan primerler fluoresans isaretli olmalıdır.

Kit kullanımı için en az 10ng DNA örneği yeterli olmalıdır.

Çalısma ve analiz için gerekli olan tüm sarflar firma tarafından temin edilmelidir.

9. HIZLI METERNAL KONTİMİNASYON TESTİ

a. Kit ile maternal kontaminsayon ve seks kromozomları ile ilgili tarama toplam 8 STR belirteci ile D13S317, D7S820, Amelogenin, D3S1358, D16S539, D18S51, CSF1PO ve FGA bölgeleri saptanabilmelidir.
b. Kit multipleks PCR'a olanak sağlayarak özgü STR bölgelerini aynı anda amplifiye eden miksleri içermelidir. Böylelikle sonuçların doğrulanması yapılabilmelidir.
c. STR bölgerinin amplifikasyonu multipleks olmalı, saptama için kitlerde kullanılan primerler fluoresans isaretli olmalıdır.
d. Kit kullanımı için en az 10ng DNA örneği yeterli olmalıdır.
e. Kit hızlı PCR sistemleri ile 30 dakikanın altında amplifiye edilebilmelidir.
f. Çalısma ve analiz için gerekli olan tüm sarflar firma tarafından temin edilmelidir.

1, 2, 3, 4,5,6,7,8,9 nolu kalemler için;

1. Belirtilen test kapiler elektroforez yöntemi ile çalışmalı ve en az dört kanallı kapiler teknolojiye sahip cihaz kurulmalıdır.
2. Sistem ile birlikte, gereken veri analiz yazılımı programları verilmeli ve belirtilen analizler yapılabilmelidir; fragman analizi (STR, AFLP, SNP adlandırma, MLPA), sekans analizi.
3. Sistemle yukarıda adı geçen testlerin çalışılmasını sağlayacak kadar, polimer, di-deoxy kiti, kapiler, reaktifler, kimyasallar ve plastik malzemeler ile yazıcı ve kartuş gibi gerekli ekekipmanların tamamını ücretsiz olarak verilmelidir.
4. Sistem, analiz işlemlerini lazer kullanarak yapmalıdır. Sistem, yazılım programı Windows XP ile uyumlu olmalıdır. Sekans ve fragman analizi için gerekli tüm donanımlar sistemle beraber verilmelidir.

5. Sistem firma tarafından, kurumun belirttiği laboratuvara kurulmalı, çalıştırılmalı ve gereken bütün kalibrasyon ve kurulum malzemeleri verilmeli ve bu durum için ücret talep edilmemelidir.
6. Cihazla ilgili teknik dokümanlar; broşür, kullanım klavuzu, referans listesi sistemle birlikte verilmelidir.
7. Sistem, beş boyayı saptamaya uygun özellikte olmalıdır. Sistem, bir defada 48 kuyucuklu 1 adet pleyt veya 96 adet 0.2ml tüp veya strip yüklenmesine olanak tanımalıdır.
8. Sistem, imalat ve montaj hatalarına karşı garanti altında olmalıdır. Arıza, kullanılacak yedek parça dahil ücretsiz olarak giderilecektir. İhaleye katılan firma tarafından "Garanti ve Teknik Servis Taahhüdü" ihale komisyonuna verilmelidir.
9. Kitleri sağlayacak firma, kitin sağlandığı firmada eğitim görmüş uzman tarafından, laboratuar personeline eğitim vermeli ve taahhüt etmelidir.
10. Tüm alımlar hastanemizde bulunan Tıbbi Genetik AD Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi için yapılacaktır. Bu nedenle tüm sistemler bütün halinde değerlendirilecektir. Teklif veren firmalar tüm testlere toplu teklif vereceklerdir.
11. Yeni açıklanacak Bütçe Uygulama Talimatında yukarıda ilgili testlerin ödemesinde değişiklik(Ödenmemesi durumunda) olduğunda hastane yönetimi firma ile sözleşmeyi karşılıklı olarak feshedebilir. Bu durumda firma hiçbir hak iddia edemeyecektir. Bununla ilgili taahhütname ihale dosyasına konmalıdır.

10. ALFA-TALASEMİ MUTASTON TARAMA KİTİ

Test kiti HBA1 ve HBA2 genleri– α 3.7 single gene deletion , – α 4.2 single gene deletion , – α 20.5 double gene deletion , MED double gene deletion , SEA double gene deletion , THAI double gene deletion , FIL double gene deletion , α1 cd 14 [G>A] , α1 cd 59 [G>A] Hb Adana , α α α anti-3.7 gene triplication , α2 init. cd [ATG>ACG] , α2 cd 19 [- G] , α2 IVS1 5 bp deletion , α2 cd 59 [G>A] , α2 cd 125 [T>C] Hb Quong Sze , α2 cd 142 [T>C] Hb Constant Spring , α2 cd 142 [T>A] Hb Icaria , α2 cd 142 [A>T] Hb Pakse , α2 cd 142 [A>C] Hb Koya Dora , α2 polyA-1 [AATAAA>AATAAG] Saudi type , α2 polyA-1 [AATAAA>AATGAA] Turkish type mutasyonlarını ve normal gen bölgelerini aynı anda en fazla 2 test ile tespit edilebilmelidir.

11. CFTR MUTASYON TARAMA KİTİ

Çalışılacak test ile; CFTR geninde bulunan F508del (-CTT). 1677delTA, 1717-1G>A, G542X, 2043delG, 2183AA>G, 2184delA, 2184insA, 2789+5G>A, D1152H, R1158X, R1162X, W1282X, N1303K, G85E, E92X, E92K, M152V, 621+1G>T, R334W, R347H, R347P, E831X, W1098X (TGA), IVS8 5T/7T/9T mutasyon, delesyon, insersiyon ve SNP'ler aynı anda en fazla 2 test ile tespit edilebilmelidir.

12. HEREDİTER HEMOKROMOTOSİS MUTASYON ANALİZİ:

Test kiti HFE genine ait 12 mutasyon V53M, V59M, H63D, H63H, S65C, Q127H, P160delC, E168Q, E168X, W169, C282Y, Q283P , TFR2 genine ait 4 mutasyon E60X, M172K, Y250X, AVAQ594-597del ile FPN1 genine ait 2 mutasyon N144H, V162del ve normal gen bölgelerinin aynı anda tek bir işlemde tek bir test ile tespit edilebilmelidir.

13. KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİ (CAH) MUTASYON ANALİZİ TARAMA KİTİ:

Test kiti CYP21A2 genine ait , P30L, I2 splice (I2 G), Del 8 bp E3 (G110del8nt), I172N, Cluster E6 (I236N, V237E, M239K), V281L, L307 frameshift (F306+T), Q318X, R356W, P453S, R483P bölgelerinde bulunan mutasyon, delesyon ve SNP'ler aynı anda tekbir işlemde tek bir test ile tespit edilebilmelidir.

14. FMF TÜM GEN ANALİZİ

MEFV genine ait tüm ekzonlarindaki ve ekzon-intronbağlantı bölgelerindeki hastalıkla ilişkili mutasyonları dizi analizi (sangersequencing) ile tespit edebilmelidir. Kit sangersequencing metodunu kullanmakta olmalı bu sayede bilinmeyen mutasyonlar da ek işlem gerekmeksizin aynı kit ile saptanabilmelidir. Teklif edilen ürün hazır kit formatında ve orijinal ambalajlı olmalıdır.

11, 12, 13, nolu kalemler için;

1. Materyelden elde edilen genomik DNA, yukarıda her bir test için belirtilmiş taranması istenen tüm mutasyonların biyotinlenmiş primerlerini içeren mix, enzim ve seyreltici buffer ile birlikte amplifiye edebilmelidir, primerler dışarıdan eklenmeyip, miksin içinde yer

almalıdır. Amplifikasyon ürününün ayrıca purifiye edilmesi ve PCR aşamasının tekrarlanmasına gerek duyulmamalıdır.

2. Mutasyonlar ve wild type bantları aynı nitrosellulozmemran ile kaplanmış stripüzerindetespit edilebilmeli ve analiz yapılabilmelidir. Teklif veren firmalar, hibridizasyon için, yıkama ve hibridizasyon basamaklarını tam otomatik olarak aynı anda yapabilen en az 35 test kapasiteli bir cihaz ve thermal cyler cihazı kurmalıdır.

3. Teklif veren firmalar, teklif ettikleri kitlerin çalışması için gerekli 1 adet jel görüntüleme sistemi, 1 adet kuru ısı bloğu, 1 adet buzdolabı, DNA izolasyon kitleri, Taq polimeraz enzimi, kitlerin çalışması için gerekli miktarda pipetlerle uyumlu filtreli pipet uçları, 1,5 ml mikrosantrifuj tüpleri, 0.2 ml PCR tüpleri, yazıcı ve kartuşu vs. tamamını ücretsiz olarak karşılamalıdır.

4. Teklif verecek firmalar teklif ettikleri kitler için üretici firma yetki belgesine sahip olmalı ve bu durum ihale dosyasında belgelendirilmelidir.

5. Teklif edilen cihaz ve kitler TİTUBB kayıt edilmiş ve Sağlık Bakanlığı tarafından onaylıdır ibaresi taşımalıdır. Bu durum istekli tarafından belgelendirilmelidir.