**فراخوان همکاری آزمایشگاه های ژنتیک**

**اداره کل بهزیستی استان آذربایجان غربی درنظردارد جهت پوشش خدمات آزمایشات ژنتیک به توانخواهان وخانواده های دارای عدم تمکن مالی مراجعه کننده به مراکزخدمات مشاوره ژنتیک تحت نظارت بهزیستی استان، با آزمایشگاهها و موسسات بیوانفورماتیک واجد شرایط ذیل دعوت به همکاری نماید:**

1. **رعایت تعرفه ابلاغی وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی انجام آزمایشات مشاوره ژنتیک در بخش دولتی و غیر دولتی**
2. **در مواردی که امکان ازمایشات تخصصی به لحاظ امکانات موجود میسر نباشد، آزمایشگاه می بایست نمونه گرفته شده از بیمار را به آزمایشگاه همکار با امکانات لازم مورد تائید ارسال نماید و پس از دریافت جواب آزمایش ، جواب را به بیمار ارائه نماید.**

**تبصره: آزمایشگاه متعهد است از ارجاع افراد ( بیمار ) که امکان آزمایشات در ازمایشگاه امکان پذیر بوده به آزمایشگاههای همکار خودداری نمایند .**

1. **اعلام لیست آزمایشاتی که بطور مستقل توسط خود آزمایشگاه انجام می شود .**
2. **اعلام لیست آزمایشاتی که بطور مستقل توسط خود آزمایشگاه انجام نمی شود و با همکاری آزمایشگاه های دیگر انجام می شود .**

**تبصره: آزمایشگاه های همکار می بایست مورد تایید کمیته تخصصی استان منطقه و یا سر منطقه باشند و نحوه جواب دهی می بایست طبق فرمت مورد تایید سازمان بهزیستی کشور ارسال گردد . ( ضمیمه 1 و 2دستورالعمل جامع ژنتیک )**

**تبصره :آزمایشگاه های همکار می توانند در همان استان یا سایر استان ها باشند.**

1. **اعلام لیست آزمایشاتی که بصورت تحقیقاتی( رایگان ) انجام می شوند.**
2. **استفاده از فرمت جوابدهی مورد تایید سازمان بهزیستی کشور ( ضمیمه 1 و 2دستورالعمل جامع ژنتیک)**
3. **تکمیل قسمت ج فرم متقاضیان کمک هزینه های انجام آزمایشات ژنتیک**
4. **شرایط اختصاصی آزمایش هول اگزوم**
	* + - **استفاده از کیت  توالی یابی استاندارد - حداقل Agilent Sure Select v6- و عدم استفاده از کیت های متفرقه ( کیت کوچکتر از 40 MB نباشد )**
			- **مرحله بیو انفورماتیک مربوطه با شرایط خوانش حداقل 100 ایکس با حجم حداقل 8 گیگا باز دیتا و به طوری که کل میزان خوانش 20 ایکس کمتر از 5 درصد باشد و همچنین نرخ خوانش های تکراری کمتر از 20  درصد باشد.**

**میزان Coverage و depth ژن های گزارش شده در جواب حتما ذکر گردد.**

**نرخ نواحی بدون خوانش تارگت در کیت توالی یابی کمتر از 2درصد باشد. با توجه به نواحی تعریف شده در BED فایل کیت (حداقل  Agilent Sure Select v6 )**

**تبصره: در صورت منفی شدن جواب می بایست نام ژن های مرتبط با فنوتیپ بیماری که بررسی شده ، ثبت شود و در ضمن ژن های نواحی خوانده نشده نیز قید گردد .**

**ذخیره سازی انلاین فایل های FAST Q و ارائه دسترسی های لازم به سازمان بهزیستی برای تمامی نمونه ها برای مدت زمان حداقل 5 سال بعد از پذیرش بیمار بدون نیاز به درخواست بارگذاری و یا انتقال اطلاعات با استفاده از هارد درایو**

* + - * **ارائه مستندات لازم در خصوص پایپلاین استفاده شده**

**پاپلاین آنالیز توانایی های زیر را داشته باشد :**

* + - * **انجام فرایند Alignment و تولید یکی از دو نوع فایل BAM یا  CRAM  و به همراه index**
			* **انجام فرایند Variant calling و تولید فایل های VCF  و gVCF  به صورت فشرده به همراه فایل های**

**index**

* + - * **انجام فر آیند CNV calling و تولید فایل  VCF مربوطه**
			* **انجام فرآیند Variant  Annotation وارائه فایل خروجی با فرمت اکسل لازم به ذکر است حجم فایل خروجی بدون فشرده سازی نباید بیشتر از MB 200 بیشتر باشد تا به راحتی قابل انتقال و بررسی باشد**
			* **انجام فرایند Varient classification بر اساس دستورالعمل  ACMG و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل**
			* **انجام فرایند CNV Annotation و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل**
			* **انجام فرایند  CNV Classification  بر اساس دستورالعمل ACMG و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل**
			* **در صورت موجود بودن بیش از یک نمونه از یک خانواده سیستم باید توانایی مقایسه و آنالیز از یک نوع از بررسی ها را داشته باشد  (Trio/Due )**
			* **انجام فرایند محاسباتی پوشش اگزونی بر اساس فایل BED کیت توالی یابی  و ارائه فایل خروجی**
			* **قابلیت ارائه گزارش پوشش اگزونی ژن ها به جهت اطمینان از پوشش نواحی احتمالی مرتبط با علل بیماری**
			* **ارائه گزارش های کیفیتی کامل به تفکیک هر مرحله و برای هرنوع فایل ورودی و خروجی**
			* **ایجاد قابلیت مشاهده فایل هایBAM و یا CRAM به صورت آنلاین و بدون نیاز به دانلود کردن فایل با استفاده از نرم افزار IGV**
			* **ذخیره سازی فایل های FAST Q به مدت 5 سال الزامی است و در صورت درخواست مرکزارجاع دهنده و یا بهزیستی فایل مورد نظر می بایست به طور کاملا رایگان در اختیار درخواست کنندگان قرار گیرد.**
			* **با توجه به پیچیدگی های بیماری های ژنتیکی و محدودیت ارائه گزارش شامل اطلاعات جانبی هر واریانت و همینطور ورژن نرم افزارها و بانک اطلاعاتی استفاده شده در به دست اوردن اطلاعات و نتایج باشد.**
			* **انجام کل فرایند آنالیز داده در ایران و ارائه مستندات لازم**

**9- علاوه بررعایت فرمت جوابدهی اعلام شده توسط سازمان بهزیستی کشور آزمایشگاه می بایست تفسیر و توضیح در خصوصVariant  های پیدا شده در آزمایشات را نیز ارائه دهد.**

**10- اعلام نتایج حاصله از آزمایشات هر 6 ماه یکبار به معاونت پیشگیری بهزیستی شهرستان/ استان بصورت فایل اکسل در DVD (در قالب فرم ضمیمه 3 دستورالعمل جامع ژنتیک)**

**11- اعلام موارد Incidental finding طبق گاید لاین ACMGG ( اعلام سایر واریانت های غیر طبیعی که در درخواست اولیه وجود نداشته اند) ، همچنین اعلام مواردی که فرد ناقل واریانت های pathogenic یا likely pathogenic در بیماری هایی است که اندیکاسیون تشخیص قبل از تولد یا PGD به منظور جلوگیری در بارداری های آتی دارند.**

**12- همکاری در تشکیل بانک اطلاعاتی جهش های ژنتیکی در کشور**

**13- ارسال لیست اسامی خدمت گیرندگان و فاکتورهای مربوطه به طرف اول جهت دریافت کمک هزینه انجام آزمایشات همراه با تکمیل فرم متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش**

**تبصره1: پرداخت هزینه آزمایشات ژنتیک بر اساس زمان و میزان تخصیص اعتبارات ذیربط میباشد.**

**تبصره 2: نیروهای بکار گرفته شده در آزمایشگاه هیچ گونه رابطه استخدامی با سازمان بهزیستی ندارند و مسئولیت پرداخت حقوق و مزایای قانونی ایشان به عهده طرف دوم می باشد و عواقب ناشی از بدهی و مسائل حقوقی و قانونی آن تماما بر عهده طرف دوم است .**

**تبصره: طرف دوم متعهد می گرددکه مشمول قانون منع مداخله کارکنان دولت درمعاملات دولتی نباشد .**

**14- همکاری با تیم نظارتی سازمان بهزیستی کشور**

**15-رعایت تعرفه های وزارت بهداشت، درمان وآموزش پزشکی و تخفیف با توافق**

**16.-سابقه حسن همکاری با بهزیستی**

**لذا مقتضی است واجدین شرایط تا ۷ روزپس از اعلام فراخوان، (درخواست، رزومه کامل ازآزمایشگاه شامل تاریخ تاسیس ،سوابق همکاری قبلی، پروانه تاسیس ومسئول فنی، کپی کارت ملی موسس ومسئول فنی، درصد تخفیف پیشنهادی ، تصویر گواهی مدارک بیو انفورماتیک و نام موسسه همکار را به معاونت امورتوسعه پیشگیری اداره کل استان آذربایجان غربی (دفترپیشگیری ازمعلولیتها) ارائه نمایند . درخواستهای ارائه شده درکمیته تخصصی مربوطه مورد بررسی و درصورت پذیرش درخواست درکمیته، نسبت به عقدتفاهم نامه اقدام خواهد شد.**

**تبصره:پیشنهاد دهنده باید دارای دفتر کار در مرکز استان باشد.**