

شاخص های انتخاب آزمایشگاه و یا موسسه بیوانفورماتیک جهت انجام آزمایش هول اگزوم:

۱/۱/۱. در مورد تمامی آزمایشات از قبیل :

Whole genome sequencing, MLPA, NIPT, CGH Array, Clinical exome, Sequencing panels, Cytogenetics (karyotype&) و PGD استاندارد های **ACMG** می بایست رعایت شوند.

۱/۱/۲. در مورد سایر آزمایشات مانند بررسی های بیوشیمیایی و بررسی های تخصصی اختلالات متابولیک رعایت استاندارد های وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی الزامی است.

۱/۱/۳. با توجه به تنوع جواب دهی برای آزمایشات **Whole exome sequencing** تمامی موارد زیر می بایست در هنگام بررسی و جوابدهی این آزمایش رعایت شوند :

۱،۱،۳،۱. استفاده از کیت توالی یابی استاندارد - حداقل **Agilent Sure Select v۶** - و عدم استفاده از کیت های متفرقه (کیت کوچکتر از **۴۰ MB** نباشد)

۱،۱،۳،۲. مرحله بیوانفورماتیک مربوطه با شرایط خوانش حداقل ۱۰۰ ایکس با حجم حداقل ۸ گیگا باز دیتا و بطوری که کل میزان خوانش ۲۰ ایکس کمتر از ۵ درصد باشد و همچنین نرخ خوانش های تکراری کمتر از ۲۰ درصد باشد.

۱،۱،۳،۳. میزان **Coverage** و **depth** ژن های گزارش شده در جواب حتما ذکر گردد.

۱،۱،۳،۴. نرخ نواحی بدون خوانش تارگت در کیت توالی یابی کمتر از ۲ درصد باشد. با توجه به نواحی تعریف شده در **BED** فایل کیت (حداقل **Agilent Sure Select v۶**)

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 .

۱،۱،۳،۵. ذخیره سازی آنلاین فایل های **FAST Q** و ارائه دسترسی های لازم به سازمان بهزیستی برای تمامی نمونه ها برای مدت زمان حداقل ۵ سال بعد از پذیرش بیمار بدون نیاز به درخواست بارگذاری و یا انتقال اطلاعات با استفاده از هارد درایو

۱،۱،۳،۶. ارائه مستندات لازم در خصوص پایپلاین استفاده شده

۱،۱،۳،۷. پایپلاین آنالیز توانایی های زیر را داشته باشد :

۱،۱،۳،۸. انجام فرایند **Alignment** و تولید یکی از انواع فایل **BAM** یا **CRAM** و به همراه **index**

۱،۱،۳،۹. انجام فرایند **Variant calling** و تولید فایل های **VCF** و **gVCF** به صورت فشرده به همراه فایل های **index**

۱،۱،۳،۱۰. انجام فرآیند **CNV calling** و تولید فایل **VCF** مربوطه

۱,۱,۳,۱۱. انجام فرآیند **Variant Annotation** و ارائه فایل خروجی با فرمت اکسل لازم به ذکر است حجم فایل خروجی بدون فشرده سازی نباید بیشتر از **۲۰۰ MB** بیشتر باشد تا به راحتی قابل انتقال و بررسی باشد

۱,۱,۳,۱۲. انجام فرایند **Varient classification** بر اساس دستورالعمل **ACMG** و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل

۱,۱,۳,۱۳. انجام فرایند **CNV Annotation** و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل

۱,۱,۳,۱۴. انجام فرایند **CNV Classification** بر اساس دستورالعمل **ACMG** و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل

۱,۱,۳,۱۵. 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**)

۱,۱,۳,۱۶. انجام فرایند محاسباتی پوشش اگزونی بر اساس فایل **BED** کیت توالی یابی و ارائه فایل خروجی

۱,۱,۳,۱۷. قابلیت ارائه گزارش پوشش اگزونی ژن ها به جهت اطمینان از پوشش نواحی احتمالی مرتبط با علل بیماری

۱,۱,۳,۱۸. ارائه گزارش های کیفیتی کامل به تفکیک هر مرحله و برای هر نوع فایل ورودی و خروجی

۱,۱,۳,۱۹. ایجاد قابلیت مشاهده فایل های **BAM** و یا **CRAM** به صورت آنلاین و بدون نیاز به دانلود کردن فایل با استفاده از نرم افزار **IGV**

۱,۱,۳,۲۰. با توجه به این که انجام مشاوره ژنتیک فقط به عهده پزشکان مراکز مشاوره ژنتیک می باشد، آزمایشگاه هایی که مورد مذکور را رعایت کرده باشند در اولویت قرار دارند

تبصره: در سایر موارد باید به آزمایشگاه تذکر داده شود که می بایست از انجام مشاوره قبل یا بعد از انجام آزمایش خودداری نموده و چنانچه نظر و کامنتی دارد، مستقیم با پزشک ارجاع دهنده مطرح کند

۱,۱,۳,۲۱. رعایت تعرفه های وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی و تخفیف با توافق

۱,۱,۳,۲۲. سابقه حسن همکاری با سازمان بهزیستی