**فراخوان همکاری آزمایشگاهها ی ژنتیک جهت انجام آزمایشات ژنتیک افراد معرفی شده از مراکز مشاوره ژنتیک استان البرز**

**شاخص های انتخاب آزمایشگاه طرف تفاهم نامه همکاری با بهزیستی استان البرز**

1. ارائه پاسخ آزمایشات در قالب فرمت مورد تایید بهزیستی کشور
2. 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.

3- 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.

4- 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 :

- 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 فرایندAlignment و تولید یکی از دونوع فایل BAM یا  CRAM  و به همراهindex

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 فایلBED 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

1. 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 وچنانچه نظر وکامنتی دارد، مستقیم با پزشک ارجاع دهنده مطرح کند

1. رعایت تعرفه های وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی و تخفیف با توافق
2. سابقه حسن همکاری با سازمان بهزیستی
3. در صورت تقاضا از سمت آزمایشگاه ها و یا موسسات بیوانفورماتیک متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم تازه تاسیس، عملکرد آن ها پس از انجام حداقل ۳مورد آزمایش با تعرفه دولتی ارسالی توسط تیم ممیزی ، مورد بررسی قرار خواهد گرفت و در صورت تایید در نیمه دوم سال که امکان برگزاری جلسه بررسی بازنگری آزمایشگاه ها توسط کمیته تخصصی منطقه و یا سرمنطقه وجود دارد، تقاضای آن ها بررسی خواهد شد.
4. ارائه رزومه آزمایشگاه
5. آزمایشگاههای متقاضی همکاری ضمن اعلام تعرفه دریافتی مدارک و مستندات لازم را جهت ارائه به کمینه تخصصی به پیشگیری استان البرز تحویل دهند
6. آزمایشگاههای متقاضی همکاری در خصوص انجام آزمایش هول اگزوم علاوه بر مدارک فوق می بایست تصویر گواهی مدرک بیو انفور ماتیک و نام موسسه ی همکار را هم جهت ارائه به بهزیستی استان تحویل دهند