

اولین فراخوان دعوت از آزمایشگاههای متقاضی انجام آزمایش هول اگزوم

استان تهران - ۱۴۰۳

اداره کل بهزیستی استان تهران در نظر دارد در راستای انجام آزمایشات هول اگزوم بیماران مورد تأیید کمیته تخصصی مشاوره ژنتیک، اقدام به جلب مشارکت و همکاری آزمایشگاه های معتبر ژنتیک نماید.

شرایط و تعهدات الزمی:

- ۱- عدم شمول قانون منع مداخله کارکنان دولت در معاملات دولتی و کشوری.
 - ۲- همکاری در تشکیل بانک اطلاعاتی جهش های ژنتیکی در کشور
 - ۳- آزمایشگاه هایی که طرف قرارداد با بیمه سلامت هستند، در اولویت انتخاب و همکاری قرار دارند.
 - ۴- رعایت تعرفه وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی برای آزمایشگاه های بخش دولتی و غیر دولتی
 - ۵- همکاری همه جانبه با کارشناسان ناظر بهزیستی
 - ۶- در مواردی که آزمایشگاه خود قادر به انجام آزمایش درخواستی نیست، می بایست نمونه گرفته شده از بیمار را به آزمایشگاه همکار ارسال نماید و پس از دریافت جواب آزمایش، جواب را به بیمار تحویل دهد.
- تبصره:** آزمایشگاه متعهد است از ارجاع افراد (بیمار) به آزمایشگاه های همکار خودداری نمایند.
- ۷- اعلام لیست آزمایشاتی که بصورت تحقیقاتی (رایگان) انجام می شوند.
 - ۸- اعلام لیست آزمایشاتی که بطور مستقل توسط خود آزمایشگاه انجام می شود.
 - ۹- اعلام لیست آزمایشاتی که بطور مستقل توسط خود آزمایشگاه انجام نمی شود و با همکاری آزمایشگاه های دیگر انجام میشود.
- تبصره:** آزمایشگاه های همکار می بایست مورد تأیید کمیته تخصصی منطقه و یا سر منطقه باشند و نحوه جواب دهی می بایست طبق فرمت مورد تأیید سازمان بهزیستی کشور ارسال گردد.
- تبصره:** آزمایشگاه های همکار می توانند در استان تهران یا سایر استان ها باشند.
- ۱۰- استفاده از فرمت جوابدهی مورد تأیید سازمان بهزیستی کشور (در ابتدای همکاری تحویل می شود)
 - ۱۱- تکمیل قسمت «ج» فرم متقاضیان کمک هزینه های انجام آزمایشات ژنتیک
 - ۱۲- ارسال لیست اسامی خدمت گیرندگان و فاکتورهای مربوطه به بهزیستی جهت دریافت کمک هزینه انجام آزمایشات همراه با تکمیل فرم متقاضیان کمک هزینه انجام آزمایش
 - ۱۳- آزمایشگاه های متقاضی ضمن اعلام تعرفه دریافتی، مدارک و مستندات لازم جهت ارائه به کمیته تخصصی به بهزیستی شهرستان مربوطه تحویل دهند.

شرایط اختصاصی آزمایش هول اگزوم:

- ۱- استفاده از کیت توالی یابی استاندارد - حداقل Agilent Sure Select v6 - و عدم استفاده از کیت های متفرقه (کیت کوچکتر از ۴۰ MB نباشد)
 - ۲- مرحله بیوانفورماتیک مربوطه با شرایط خوانش حداقل ۱۰۰ ایکس با حجم حداقل ۸ گیگا باز دیتا و به طوری که کل میزان خوانش ۲۰ ایکس کمتر از ۵ درصد باشد و همچنین نرخ خوانش های تکراری کمتر از ۲۰ درصد باشد.
 - ۳- میزان Coverage و depth ژن های گزارش شده در جواب حتما ذکر گردد.
 - 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 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.
- 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

۶- ارائه مستندات لازم در خصوص پاپلین استفاده شده

نکته: پاپلین آنالیز توانایی های زیر را داشته باشد:

- ۱- انجام فرایند Alignment و تولید یکی از دو نوع فایل BAM یا CRAM و به همراه index
- ۲- انجام فرایند Variant calling و تولید فایل های VCF و gVCF به صورت فشرده به همراه فایل های index
- ۳- انجام فرایند CNV calling و تولید فایل VCF مربوطه
- ۴- 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.
- ۵- انجام فرایند Varient classification بر اساس دستورالعمل ACMG و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل
- ۶- انجام فرایند CNV Annotation و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل
- ۷- انجام فرایند CNV Classification بر اساس دستورالعمل ACMG و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل
- ۸- 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)
- ۹- انجام فرایند محاسباتی پوشش اگزونی بر اساس فایل BED کیت توالی یابی و ارائه فایل خروجی
- ۱۰- قابلیت ارائه گزارش پوشش اگزونی ژن ها به جهت اطمینان از پوشش نواحی احتمالی مرتبط با علل بیماری
- ۱۱- ارائه گزارش های کیفیتی کامل به تفکیک هر مرحله و برای هر نوع فایل ورودی و خروجی
- ۱۲- 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
- ۱۳- ذخیره سازی فایل های FAST Q به مدت ۵ سال الزامی است و در صورت درخواست مرکز ارجاع دهنده و یا بهزیستی فایل مورد نظر می بایست به طور کاملاً رایگان در اختیار درخواست کنندگان قرار گیرد.
- ۱۴- 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 آوردن اطلاعات و نتایج باشد.
- ۱۵- انجام کل فرایند آنالیز داده در ایران و ارائه مستندات لازم
- ۱۶- علاوه بر رعایت فرمت جواب دهی اعلام شده توسط سازمان بهزیستی کشور آزمایشگاه می بایست تفسیر و توضیح در خصوص Variant های پیدا شده در آزمایشات را نیز ارائه دهد.
- ۱۷- اعلام نتایج حاصله از آزمایشات هر ۶ ماه یکبار به معاونت امور پیشگیری بهزیستی شهرستان/ استان بصورت فایل اکسل در DVD
- ۱۸- 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.

متقاضیان واجد شرایط و متعهد به موارد مذکور، در صورتیکه امکان انجام آزمایش مورد اشاره را دارند، می توانند مدارک و پیش فاکتور خود را تا تاریخ ۲۷ خرداد ماه ۱۴۰۳ به بهزیستی شهرستان محل فعالیت خود ارائه و تحویل نمایند.