

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

۶.۴.۱. 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.

۶.۴.۲. 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.

۶.۴.۳. 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 :

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

۶.۴.۳.۲. 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.

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

۶.۴.۳.۴. 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 .

۶.۴.۳.۵. 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

۶.۴.۳.۶. ارائه مستندات لازم در خصوص پایپلاین استفاده شده

۶.۴.۳.۷. پایلاین آنالیز توانایی های زیر را داشته باشد :

۶.۴.۳.۸. انجام فرایند Alignment و تولید یکی از دونوع فایل BAM یا CRAM و به همراه index

۶.۴.۳.۹. انجام فرایند Variant calling و تولید فایل های VCF و gVCF به صورت فشرده به همراه فایل های index

۶.۴.۳.۱۰. انجام فرآیند CNV calling و تولید فایل VCF مربوطه

۶.۴.۳.۱۱. 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

۶.۴.۳.۱۲. انجام فرایند Variet classification بر اساس دستورالعمل ACMG و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل

۶.۴.۳.۱۳. انجام فرایند CNV Annotation و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل

۶.۴.۳.۱۴. انجام فرایند CNV Classification بر اساس دستورالعمل ACMG و ارائه فایل خروجی در فرمت اکسل

۶.۴.۳.۱۵. 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)

۶.۴.۳.۱۶. انجام فرایند محاسباتی پوشش اگزونی بر اساس فایل BED کیت توالی یابی و ارائه فایل خروجی

۶.۴.۳.۱۷. قابلیت ارائه گزارش پوشش اگزونی ژن ها به جهت اطمینان از پوشش نواحی احتمالی مرتبط با علل بیماری

۶.۴.۳.۱۸. ارائه گزارش های کیفیتی کامل به تفکیک هر مرحله و برای هر نوع فایل ورودی و خروجی

۶.۴.۳.۱۹. ایجاد قابلیت مشاهده فایل های BAM و CRAM به صورت آنلاین و بدون نیاز به دانلود کردن فایل با استفاده از نرم افزار IGV

۶.۴.۳.۲۰. 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، مستقیماً با پزشک ارجاع دهنده مطرح کند

۶.۴.۳.۲۱. رعایت تعرفه های وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی و تخفیف با توافق

۶.۴.۳.۲۲. سابقه حسن همکاری با سازمان بهزیستی