

	T.C AYDIN ADNAN MENDERES ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ 2 YILLIK GENETİK HASTALIKLARI DEĞERLENDİRME MERKEZİ SONUÇ KARŞILIĞI YERİNDE HİZMET ALIMI TEKNİK ŞARTNAMESİ	SAYI: 622
-----------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------

A) KAPSAM:

Satın alınacak hizmet bu şartnamede listelenen Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi tetkiklerinin/kitlerinin ayniyat birimine teslimini takiben; testlerin çalışılması, raporlanması ve gerekli testler için matbu çıktı olarak verilmesi işlerini kapsamaktadır. Testlerin analizi ve klinik yorumu, Tıbbi Genetik Uzman Öğretim Üyesi tarafından yapılacaktır.

B) TANIMLAR:

İdare: Başhekimlik

Yüklenici: İhaleyi kazanan ve sözleşmeyi imzalayan gerçek ya da tüzel kişi

SUT Kodu: Sağlık Uygulama Tebliği'nde yayınlanan işlem kod numarası

C) HİZMETİN İÇERİĞİ: İhale sözleşme süresi toplam 24 ay Moleküler Genetik testlerinin yerinde laboratuvar hizmeti satın alınması işidir.

D) GENEL HUSUSLAR:

1. Verilen hizmetlerin hak ediş hesaplamalarında; Hastane Bilgi Yönetim Sistemi kayıtları esas olup, HBYS'ye sözleşme döneminde girişi yapılmış ve sonucu onaylanmış hizmet sayıları ve hizmet giriş tarihindeki güncel SUT puanlarının çarpımlarının toplamı hesaplanarak rapor şeklinde Bilgi İşlem Merkezi tarafından düzenlenecektir. Bu rapor; Tıbbi Genetik AD Sorumlu Hekimi ve Bilgi İşlem Merkezi tarafından imzalanmış olacaktır. Yüklenici Firma; bu rapora göre faturasını kesecektir. Ancak; genetik testlerinin sonuçlarının geç çıkmasından dolayı; HBYS'ye sözleşme döneminde girişi yapılmış ve sonuçları sözleşme bitiş tarihinden sonra çıkan ve sonucu Tıbbi Genetik AD Sorumlu Hekimi tarafından onaylanan HBYS'e kayıtlarındaki hizmet sayıları ve hizmet giriş tarihindeki güncel SUT puanlarının çarpımlarının toplamı hesaplanarak hizmet puanlarına göre sözleşmeden sonra hak ediş ödenecektir.
2. Çalışılacak olan yeni nesil DNA dizi analizi panellerinin SUT kodları, dizilenen gen veya genlerin içerdiği ekzonik bölge sayısına bağlı olarak Tıbbi Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi ve Başhekimlik tarafından belirlenecektir.
3. Hizmet için gerekli bilgisayar, yazıcı, tarayıcı, yüksek kapasiteli harici bellek ve tüm kırtasiye ile sarf malzemeleri yüklenici firma tarafından ücretsiz karşılanacaktır. Yüklenici firma tarafından temin edilen her türlü kırtasiye ve sarf malzemesi, Tıbbi Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi tarafından kontrol edilip onaylandıktan sonra kullanılabilir. Kalitesi kullanıma uygun olmayan kırtasiye ve sarf malzemesi tespit edilir ise iş akışını aksatmayacak süre içerisinde, yüklenici tarafından uygun olanlarıyla değiştirilecektir.
4. Kontrol; İdare tarafından oluşturulacak Kontrol Teşkilatı ve Muayene ve Kabul Komisyonu tarafından yapılacaktır.
5. Teklif edilen kit ve cihazların UBB/ÜTS kaydı olmalıdır. UBB/ÜTS kaydı olmayan kit ve cihazlar için kapsam dışı belgesi yetkili firma tarafından ihale dosyasına eklenmelidir.
6. Yüklenicinin teklif ettiği cihazlar sözleşme süresi bitiş tarihi itibarıyla 10 yaşını geçmeyecektir. Yüklenici cihazların yaşlarını muayene aşamasında belgeleyecektir.
7. Tüm reaktifler kapalı, orijinal ambalajında olmalıdır. Etiket üzerinde son kullanma tarihi, seri numarası ve saklama koşulları belirtilmelidir.
8. Reaktifler ile birlikte Kurulacak sistemin eşim reaktifleri, DNA-RNA izolasyon kitleri vb., farklı hacimlerde otomatik pipet, cam pipet, Kan tüpleri, Özel Streck tüpler, pipet ucu, printer kâğıdı ve kartuş vb gibi sarf malzemeleri laboratuvarın istediği periyotlarda ücretsiz olarak verilecektir.

9. Her cihaz için bir yönetim dosyası oluşturulacak ve bu dosyada cihazlara ait kullanım kılavuzu ve CD'si, test veya cihaza ait kalibrasyon kayıtları, kalite kontrol sonuçları, cihaz bakım formları, arıza bildirim formları, yüklenici iletişim bilgileri, kullanıcı eğitim sertifikaları, laboratuvar ortamının sıcaklık ve nem takip çizelgeleri veya tüm bu dokümanların nerede ve nasıl saklandığına yönelik bilgiler yazılı veya elektronik ortamda bulunmalıdır.
10. İstekli firma, Moleküler Testler için; Klinik Ekzom, Herediter Kanser Paneli testlerinde toplamda en az 6 örnek için Biyoinformatik Analiz sonuçları dahil olmak üzere demo yapmalıdır. Demo en geç ihale tarihinden sonra 20 (yirmi) iş günü içerisinde teklif edilen marka ve model cihazlar ile yapılmalıdır. ADÜ Genetik Laboratuvarı'nda ya da sistemlerin kurulu olduğu bir laboratuvarda yapılabilir. Demodan sonra tutanak tutulacak olup, tutakta demoya katılan Öğretim Üyeleri ile firma yetkilisinin imzaları olacaktır.
11. Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi gerekli gördüğü testlerin; doğruluk, tekrarlanabilirlik vb. gibi analitik performans değerlendirme çalışmaları (verifikasyon/validasyon); uygun görülen Sağlık Bakanlığınca ruhsatlandırılmış laboratuvarlarla karşılaştırma çalışmaları isteyebilir. Bu çalışmalarda kullanılan kit ve sarf malzemeleri yükleniciler tarafından karşılanacaktır.
12. **Mikroarray ve Cell free DNA'dan Non İnvazive Prenetal Diagnosis (NİPD) ve Digital PCR testleri**
Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi onayı ile ek masraflar firmaya ait olmak üzere toplam puanın %10 geçmeyecek şekilde dış laboratuvarda yaptırılacaktır. Bu testlerin gönderileceği laboratuvar ihale dosyasında belirtmeli ve ihale uhdesinde kaldığında da sözleşme yapacağı zaman bu anlaşmayı belgeleyeceğini beyan etmeli ve dış laboratuvar aşağıdaki şartları sağlamalıdır.
- a. Tüm datalar ve materyaller Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezine teslim edilecektir.
- b. İstekli Firma; laboratuvarın Sağlık Bakanlığı'ndan Moleküler Genetik ve Sitogenetik ruhsatları ile ilgili mevzuat gereğince Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi/Genetik Tanı Merkezi Mesul Müdürlük belgesini, tıbbi genetik testlerini kapsayan tıbbi laboratuvar akreditasyon belgesini, ISO 15189 veya TSE 17025 kalite belgesini (Tıbbi genetik testlerini kapsamalıdır) sunmak zorundadır.
13. **KALİBRASYON:** Cihazlarda çalışılan testlerin kalibrasyonu cihazın prosedüründe öngörülen periyotlarda mutlaka yapılacaktır.
- Kalibrasyon Faaliyetleri:** Sistemdeki elektriksel ve fiziksel parametrelerin belirli ortam koşulları altında referans ölçüm cihazlarıyla periyodik olarak test edilmesi, ölçüm değerlerinin karşılaştırılması ve kayıtlarının tutulması işidir. Bu işlemler hizmet kapsamı içinde ücretsiz yapılacaktır. Kalibrasyon işlemi; T.C Sağlık Bakanlığı Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Kurumunun yetkilendirilmiş firmalar mevcutsa bu firmalara, mevcut değilse Uluslar arası Akrediteli bir kurum tarafından izlenebilirliği geçerli sertifikalı kalibratörlerle kalibrasyonu/kalite testi yaptırılacaktır.
- Ayrıca Sağlık Bakanlığı tarafından yayınlanan "Biyomedikal Metroloji Faaliyetleri Kılavuzunda" belirtilen şartlara da uyulacaktır.
- Üretici firmanın spesifikasyonu veya uluslar arası olması gereken kalibrasyon değerleri ile cihazlarda ölçülen kalibrasyon değerleri aynı tablo üzerinde belirtilecek ve bu evrak imzalı ve kaşeli olarak 3 nüsha şeklinde düzenlenecektir. Sapma değerleri belirtilecektir.
- Ayrıca ölçüm cihazı üzerine yapıştırılacak onaylı bir etiket üzerinde
- Kalibrasyonu yapan firma adı :
 - Kalibrasyon Tarihi :
 - Geçerlilik Süresi :
 - Sertifika Numarası :
- bilgileri bulunmalıdır.

14. **EKSTERNAL KALİTE KONTROL:** Yüklenici, bölge bazında tüm laboratuvarların laboratuvar koordinatörlüğünün belirleyeceği ve mevcut olan eksternal kalite kontrol programına üyeliğini sağlayacaktır. Eksternal kalite kontrol programı laboratuvarlarda kurulacak her cihaz için ayrı olmak üzere tüm test parametrelerini kapsamalı, program numune çalışma periyodu -mevcut olduğu takdirde- en fazla ayda bir-periyod ile devam etmelidir. Yüklenici tarafından teklif edilen eksternal kalite kontrol

programının aynı test grubunda toplam katılımcı sayısı, aynı test grubunda aynı marka toplam katılımcı sayısı, rapor formatı gibi bilgilerini muayene kabul öncesinde hazır hale getirerek laboratuvar koordinatörünün değerlendirmesine sunacaktır. Her durumda tüm laboratuvarlar aynı parametrelerde aynı eksternal kalite kontrol programına üye yapılmalıdır. Laboratuvarlarda kurulacak her bir cihaz için üyelik gerçekleştirilecek olup, numune hacmi yeterli ise cihazlar arasında numune paylaştırılabilir. Arıza vb hallerde kullanılmak üzere backup amacıyla kurulan cihazlar için üyelik istenmeyecektir. Eksternal Kalite kontrol programıyla ilgili numunelerin, döküman ve raporların laboratuvarlara ulaştırılması, program ile ilgili eğitim yüklenicinin sorumluluğundadır. Eksternal kalite kontrol sonuçları Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi sorumlusu her test için ayrı ayrı değerlendirilecektir.

15. **GÜÇ KAYNAĞI:** Yüklenici; cihazların ve sistemlerin (bilgisayar vb) elektrik kesintilerinden ve voltaj değişikliklerinden etkilenmemesi için cihazlarla birlikte cihazın çalışmasını en az 30 dakikalık süre ile devam ettirecek, regülatör özelliği de olan güç kaynağı bulunduracaktır. Güç kaynağının en az 3 ayda bir bakımının yapılması ve kaydının tutulması sağlanacaktır. Yüklenici güç kaynağı ile ilgili sorunlarda teknik destek sağlayacak, güç kaynağında arıza meydana gelmesi halinde ilgili teknik servisi ile hızla irtibata geçerek en geç 12 saat içinde arızalı güç kaynağı tamir edilecektir.
16. **KURULUM:** Yüklenici cihazları sözleşme tarihinden itibaren en geç 30 (Otuz) gün içerisinde monte ederek, kalite kontrol çalışmaları ve rutin denemeleri yapılmış, çalışır vaziyette teslim edecektir. Cihazların monte edileceği ortamın cihaz yerleştirilmeden önce cihazın sağlıklı bir şekilde çalışabilmesi için gerekli düzenlemesi (elektrik, su, topraklama hatları ve gereken tezgâh gibi alt yapı tesisatı vb.) firma tarafından ücretsiz olarak sağlanacaktır.
17. **ARIZA ve BAKIM YÖNETİMİ:** Yüklenici, cihazların arızaları(parça dahil) ve tüm periyodik bakımlarını ücretsiz yapacaktır. Cihazların kesintisiz işlerliğinin sağlanması için periyodik değişmesi gereken parçalar ile herhangi bir arıza halinde (kullanım veya periyodik bakım sırasında veya herhangi bir başka nedenle operatörün sebep olduğu hataların yol açacağı arızalar dahil) onarım ve gerekli yedek parça temini dahil her türlü teknik destek hizmetini ücretsiz olarak vereceklerdir. Cihazın periyodik bakım şemaları cihazla birlikte laboratuvara teslim edilecektir. Gerek periyodik bakım gerekse arıza nedeni ile teknik servis geldiğinde laboratuvardan ayrılmadan önce teknik servis raporu hazırlamalı, bu teknik servis raporunu birimden sorumlu çalışana imzalattıktan sonra bir nüshasını Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezine teslim edilecektir. Aksi halde bakım yapılmamış ya da arıza giderilmemiş kabul edilecektir.
18. **HBYS BAĞLANTISI:** Yüklenici kurulumunu yapacağı cihazların HBYS ile entegrasyonu ile ilgili olarak teknik döküman ve bilgisayar, kablo, port, switch, bağlantı fişi vb. gibi donanım desteği sağlayacaktır. Cihazlar; Hastane Bilgi Yönetim Sistemine çift yönlü bağlanabilmeli ve sonuç transferi yapabilmelidir; Hastane İdaresinden bu amaçla hiçbir ek ücret talep edilemez. HBSY sistemine bağlanamayan cihazlar bu kapsamın dışında tutulacaktır.
19. **İKLİMLENDİRME:** Yüklenici cihazların optimum koşullarda çalışabilmesi için cihazların bulunduğu alanlarda gerekli ortam ısısı ve nemini sağlayacak klima sistemlerini sağlayacaktır. Ortam ısısı 22 ± 2 °C olmak üzere doğru ısı ve nem değerleri için cihaz orijinal dokümanlarında verilen bilgiler esas alınacaktır.
20. **PERSONEL:** Bu ihalede sözleşme süresince ihtiyacı doğrultusunda Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi Moleküler Testler için bir (1) personel çalıştırılacaktır. Bu personelle ilgili yüklenicinin sorumlulukları aşağıda belirtilmiştir:
 - a) En az Önlisans mezunu Sağlık teknikeri, Tıbbi Laboratuvar Teknikeri, Patoloji Lab.Teknikeri, Biyolog vb. bölümlerden mezun olmalıdır.
 - b) Çalışılacak sistemlerle ilgili iş tecrübesi olmalıdır.
 - c) Personelin ücreti ve özlük hakları firmaca karşılanacaktır. Her türlü maddi ve manevi yükümlülük yükleniciye aittir.
 - d) Bu personel ADÜ Hastane yönetiminin ve ilgili Bilim Dalı Başkanlığının belirleyeceği çalışma esaslarına uymak zorundadır. Hastane İdaresi tarafından hastanede çalıştırılmasında sakınca

görülenler, çalışma ortamına uyum sağlayamayan, iş huzurunu bozan, hasta ve hasta yakınları ile hastane çalışanlarına uygunsuz sözlü ve fiili davranışlarda bulunan elemanlar yükleniciye tutanakla bildirildiği takdirde, yüklenici firma bu durumun gereğini yapmakla yükümlüdür.

- e) Yüklenici hiçbir ihtar ve ikaza gerek kalmadan gerekli emniyet tedbirlerini zamanında alma, kazalardan korunma yöntemlerini personele öğretmekle yükümlüdür. Bu itibarla hizmetin ifasında gerek ihmal, dikkatsizlik ve tedbirsizlikten ve gerekse ehliyetsiz personel çalıştırmaktan veya herhangi bir sebeple vuku bulabilecek kazalardan ve can kaybından yüklenici sorumludur, idare denetim hakkına sahiptir.
- f) Yüklenici iş sağlığı ve güvenliği açısından personelin iş kıyafetini ve iş güvenliği malzemelerini yaptığı işe uygun mevzuat çerçevesinde karşılamakla yükümlüdür.
- g) Yüklenici İş Kanunu, İş Sağlığı ve İş Güvenliği ilişkin mevzuat gereği personelin sağlığını korumak üzere her türlü sağlık tedbirlerini alacak ve tehlikeli şartlar altında çalışmasına izin vermeyecektir. Personelin tüm hakları ile ilgili mali ve hukuki sorumluluklar yükleniciye ait olup bu konuda idare sorumlu olmayacaktır. Fakat denetim hakkına sahiptir.
- h) Yüklenici; iş güvenliği ile ilgili bilgilendirme ve seminerlerle hastane(birim) çalışanını iş emniyeti tedbirleri konusunda bilgilendirecektir. Yüklenici, personelin iş sağlığı ve güvenliği için çalıştığı bölümün risklerine göre yıllık yapılması gereken sağlık muayene ve bağışıklıklarını yaptıracaktır.
- i) Yüklenici birimde yapılan ve yapılacak olan yıllık eğitim ve çalışma planını hizmete başlanmasına müteakip en geç 1(bir) ay içerisinde Hastane İSG Kuruluna/İdareye sunmakla yükümlüdür.
- j) Yüklenici çalıştığı birimde risk analizi ve değerlendirme yapmak, Acil durum eylem planı hazırlamakla yükümlüdür. Bu evrakları hizmete başlanmasına müteakip en geç 1(bir) ay içerisinde Hastane İSG Kuruluna/İdareye sunmakla yükümlüdür.
- h) Yüklenici çalışanları ile ilgili dokümanları (sağlık raporu, bağışıklama, en az 16 saatlik İSG eğitimi sertifikası, KKD zimmet formu, isg talimatnameleri vb.) birer örneğini hizmete başlanmasına müteakip en geç 1(bir) ay içerisinde Hastane İSG Kuruluna/İdareye sunmakla yükümlüdür.
- i)Yüklenici firma personeli; mesai günleri içerisinde her gün saat 15:00-15:30 saatleri arasında kurumun belirlediği bankodan tutanak karşılığı numune tüplerini ve istem formlarını alacaktır.

21. TEKNİK SERVİS: Cihazların laboratuvarlarda kullanıldığı süre boyunca, sistemlerin her türlü tamir, bakım ve parça değiştirme işlemleri ücretsiz olarak yükleniciye aittir. Ayrıca cihaz teslim edilirken ayrıntılı bakım programı dosya olarak Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezine teslim edilecektir.

Bakım programı aşağıdaki bilgileri içermelidir;

- a. Teknik servis periyodik bakım aralıkları (Cihazın kurulma tarihine göre düzenlenecektir.)
 - b. Koruyucu bakımda yapılacak işlemler, Koruyucu bakım aralıkları.
 - c. Arıza halinde başvurulacak telefon, faks, çağrı, cep telefonu numaraları
22. Sistemde arızanın bildirilmesi durumunda, yüklenici firmanın yetkili servis elemanları en geç 24(yirmidört) saat içinde müdahale edecektir. Müdahaleden itibaren parça gerekmeyen durumlarda en geç 24(yirmidört) saat içerisinde, parça gereken durumlarda en geç 2(iki) gün içerisinde arıza giderilmiş olacaktır. Parçanın yurtdışından gelme durumları söz konusu olduğunda ilgili bölüm izniyle bu süre uzatılabilecek veya ilgili bölüm talebi doğrultusunda aynı teknik özelliklerde/daha üstün bir cihaz getirilecektir. Yüklenici Firmanın bu maddeyi sağlayamaması durumunda; ilgili Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi ve hastane idaresinin isteği doğrultusunda; Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi tarafından kabul edilen dış bir laboratuvar merkezinde çalışılması istenebilir. Bu durumda tüm masraflar yüklenici tarafından karşılanacaktır. Tüm bu maddenin sağlanamaması durumunda İdari Şartnamenin ve sözleşmenin ilgili hükümlerine göre işlem yapılır.
23. **EĞİTİM:** Cihazı kullanacak personelin eğitimi yüklenici tarafından sağlanacaktır. Personele verilen eğitimin yeterli olup olmadığına Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi ve idare karar verecektir.

- a. Eğitimde kullanılan kit, reaktif, kontrol-kalibratör ve diğer sarf malzemesi firma tarafından ücretsiz olarak sağlanacaktır.
 - b. Eğitimde oluşabilecek arıza, kırılma vs. durumlardan kurum sorumlu değildir.
 - c. Eğitimi tamamladıktan sonra eğitim alan personele eğitim belgesi verecektir.
24. Yüklenici ayrıca cihazın Türkçe veya İngilizce kullanım kılavuzunu (kitap ve CD) verecektir.
 25. Yüklenici sistemde yer alacak cihaz için, Türkçe hazırlanmış günlük kullanım rehberi sunmalıdır. Bu rehber; çalışma prensibi, çalışma basamakları (kalibrasyon, kontrollerin çalışması, örneklerin çalışması, hasta bilgileri ve sonuçların değerlendirilmesi), Günlük ve periyodik bakım çizelgesi bilgilerini içermelidir.
 26. **Yüklenici firma, kitlerin zamanında hizmet üretim sürecine girmesi için gerekli tüm nakliye ve taşıma işlemlerinden sorumludur. Malzeme teslimatları mesai saatleri içerisinde Ayniyata yapılacaktır.**
 27. **İstekli ihalede; teklif ettiği tüm sistemi ve kitleri tanımlayacak şekilde orijinal katalog,broşür,...vb. Türkçe tercüme olacak şekilde dokümanlar verecektir.**
 28. **İstekli Firma teklif etmiş olduğu tüm sistem, cihaz, malzeme, kit vb. malzemelerin marka, modelleri, UBB'leri veya kapsam dışı olduğuna dair beyanlarını ve adetlerinin yazılı olduğu bir evrak hazırlayarak, imzalı ve kaşeli ihale evrakları arasına koyacaktır.**
 29. **İstekli Firma teklif etmiş olduğu tüm sistem, cihaz, malzeme, kit vb. malzemelerin marka, modelleri, seri numaraları, UBB'leri veya kapsam dışı olduğuna dair beyanlarını ve adetlerinin yazılı olduğu bir evrak hazırlayarak, imzalı ve kaşeli ihale evrakları arasına koyacaktır.**
 30. **Cihaz ve kitler UBB/ ÜTS'ye kayıtlı olmalıdır. UBB/ÜTS kaydı olmayan cihaz ve kitler için kayıt dışı belgesi verilecektir. UBB/ÜTS kaydı olmayan cihaz ve kitler CE veya FDA vb. uluslar arası geçerliliği olan belge verilecektir.**

E) KİTLERE AİT TEKNİK ÖZELLİKLER:

1. Kitler laboratuara kurulacak cihazlar ile tam uyumlu olmalıdır.
2. Reaktif kitler ad, marka, üretici firma ve ülke, son kullanma tarihi, saklama koşulları, katalog numarası ve lot numarası, yöntem, test sayısı gibi bilgileri içeren orijinal etiketli düzgün kapalı kutu orijinal ambalajlarda olmalıdır.
3. Reaktif kitler ve diğer ürünlerle yapılan analizlerin doğruluk ve güvenilirliğinin Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi tarafından uygun bulunmaması durumunda, yüklenici firma verdiği hizmeti Hastane İdaresinin talebi doğrultusunda düzenleyecektir. Hatalı ürünler, yüklenici firmaya geri iade edilmeden Hastane İdaresi tarafından öncelikle "Piyasa Gözetimi ve Denetimi Birimi"ne bildirilecektir.
4. Gerekli olan malzemelerde; Soğuk zincir şartlarına uyulmadan gönderilmiş malzeme teslim alınmayacak olup uygun şartlarda gönderilen malzeme teslim alınacaktır.
5. Testlerin saklama koşulları -20° C olmalı ve en az 6(altı) ay miadlı olmalıdır.
6. Yüklenici Firma; yeterli sayıda DNA ızalasyon cihazı ve kitini ücretsiz verecektir.
7. Kitler ve sarf malzemeleri; 'Vücut Dışında Kullanılan Tıbbi Tanı Cihazları Yönetmeliği' ne uygun şekilde üretilmiş veya ithal edilmiş olmalıdır veya kapsam dışı olduğuna dair belge bulunmalıdır.

F) MOLEKÜLER TESTLER VE SİSTEMLER İLE İLGİLİ TEKNİK ÖZELLİKLER

1. Yüklenici Firma; ADÜ Hastanesi envanterin de bulunan aşağıda listede isimleri verilen cihazların tüm bakım, onarım(parça dahil) ve Teknik Şartnamede belirtilen şartlarda kalibrasyonları ücretsiz yapacak/yaptırmak koşulu ile sözleşme süresince kullanabilecektir. İhale sözleşmesi imzalandıktan sonra Hastane İdaresi tarafından aşağıda listede belirtilen cihazlar teslim evrakı düzenlenerek Yükleniciye; ihale sözleşme süresi bitiminde ise cihazlar çalışır durumda Hastane İdaresine teslim edilir.

ADÜ HASTANESİ GENETİK HASTALIKLARI TANI MERKEZİ CİHAZ ENVANTERİ

CİHAZIN ADI	CİHAZIN MARKASI	CİHAZIN MODELİ
Floresans mikroskobu ve görüntüleme aparatları	NIKON	Eclipse E600W
Ters araştırma mikroskobu (invert mik.)	OLYMPUS	CKX41SF
Ters araştırma mikroskobu (invert mik.)	OLYMPUS	IX51
Işık mikroskobu	OLYMPUS	CX31RBSF
Karbondioksitli inkübatör	THERMO	syteri-cycle 381
Karbondioksitli inkübatör	THERMO	FORMA 311
Steril güvenlik kabini (Laminar air flow)	Nüve	MN120
Steril güvenlik kabini (Laminar air flow)	THERMO	MSC 1.2
Sogutmalı santrifuj	Nüve	NF800R
Masa üstü santrifuj	Nüve	CN180
Su banyosu (Benmari)	Nüve	BM402
Isıtmalı manyetik karıştırıcı	Nüve	MK418
İnkübatör	Nüve	EN120
Pastör fırını	Nüve	FN400
Hassas terazi	SARTORIUS	CP323S
pH metre	SARTORIUS	PB-20
Jel elektroforezi düzeneği	WEALTEC	ELITE300
Jel görüntüleme cihazı	UVP	Transilluminator
Mikrodalga fırın	ARCELIK	MD500
Buzdolabı	BEKO	BK9551NF
Kit saklama dolabı (-80)	Nüve	DF490
Distile Su Cihazı	Nüve	ND 12
Buzdolabı	ARCELIK	5094NF
Derin dondurucu	UGUR	UDF7SL
Mikropipet takımı	EPPENDORF	Klasik
Mikropipet takımı	EPPENDORF	Klasik
Mikropipet takımı	EPPENDORF	Klasik
Mikropipet takımı	GILSON	Klasik
Multi mikropipet	DRAGONLAB	Klasik
Otomatik pipet	SENCONS	ZİPPETTE 30ml
Otomatik pipet	SENCONS	ZİPPETTE 50ml
Thermo shaker (ısıtarak çalkalayıcı)	BIOSAN	TS-100C
Falkon Vorteks	VELP	Klasik
Spektrofotometre	THERMO	NANODROP2000
Mikro Sanrtifüjü	THERMO	ESPRESSO
Mikro Sanrtifüjü	THERMO	MICROCL 21
Mikro Sanrtifüjü	Nüve	NF 24
Konvasiyonel PCR cihazı	CORBETT	CG1-96
Konvasiyonel PCR cihazı	BIONEER	MyGenie32 T.B.
Vorteks (Karıştırıcı)	BIOSAN	V-1 Plus

Derin dondurucu	UĞUR	UFR37050
-----------------	------	----------

2. Yüklenici firma aşağıda belirtilen cihazları Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezine kuracaktır. Ayrıca Real Time Testleri ve Yeni Nesil Dizileme Testlerini çalışmak için gerekli tüm cihaz, ekipman altyapı eğer ADÜ Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezinde kurulu ve/veya çalışır vaziyette değilse firma bu cihazları ücretsiz olarak kuracaktır.

CİHAZ ADI	ADET
Real Time PCR Cihazı	1
Yeni Nesil Dizileme Cihazı	1
Thermal Cycler	1
NGS Sistemine uyumlu Floremetrik DNA-RNA Ölçüm Cihazı	1
En Az 8 Kapillerli Otomatik Kapiller Elektroforez Cihazı	1

3. YENİ NESİL DİZİLEME SİSTEMİNDE ÇALIŞILACAK OLAN PANEL/TEST LİSTESİ VE GEN İÇERİKLERİ TEKNİK ÖZELLİKLERİ

Panel halinde çalışılan genetik testler, aşağıda örnek listede belirtilen genleri içermelidir. Panel içeriğindeki genler literatür verilerine göre güncellenirken, Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi'nin talebi ve onayı ile yüklenici firma, panellerin kapsamını genişletmek veya daraltmakla yükümlüdür. Aynı hastalığa ait paneller Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi Sorumlu onayı ile birleştirilerek çalışılabilir. **İhaleye katılan firmalar kullanmayı düşündükleri panel testler listesini veya çalışılacak genler listesini uygun olan sıralı şekilde aşağıda belirtildiği gibi ihale dosyasında sunmaları gerekir.** Tabloda belirtilen panel testler hariç, Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi'nin talebi üzerine yüklenici firma tarafından sağlanacak panel testlerin bilgi işlem girişleri panel içeriğindeki genlerin amplikon sayısına veya hedef bölge uzunluğuna göre Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi tarafından belirlenecektir. Bu liste ihale dosyasına eklenmelidir.

NGS çalışılacak CFTR, BRCA 1-2 ve Klinik Ekzom Testlerinde teklif edilecek olan kitler "kopya sayısı değişimini (CNV)" tespit edebilmelidir. **Bu kit kullanım kılavuzları ihale dosyasında sunulmalıdır.**

Yüklenici tarafından; 'YAPILACAK TETKİK İSİMLERİ VE TOPLAM PUAN' başlığı altında belirtilen SUT kodlarının aşağıda belirtilen hangi Genetik Panellerin çalışılacağı ile ilgili liste sunulacaktır.

SAYI NO	PANEL / TEST ADI	AÇIKLAMA
1.	Kalıtsal Meme Over Kanseri Paneli	BRCA1, BRCA2 NGS çalışılacak BRCA 1-2 Testlerinde teklif edilecek olan kitler "kopya sayısı değişimini (CNV)" tespit edebilmelidir. Bu kit kullanım klavuzları ihale dosyasında sunulmalıdır.
2.	Hereditör Non Poliposiz Coli (Lynch Sendrom)	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (UTR)

3.	Familial Adenomatöz Polipozis	APC, MUTYH
4.	Hereditör Kanser Genetik Danışma Paneli 1	RET, RB1, MEN1, VHL, THRB, BP1, CASR, FLCN, SF3B1, MET, BRAF, SDHB, MDM2, EIF1AX, GNA11, GNAQ
5.	Hereditör Kanser Genetik Danışma Paneli 2	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, FAM175A, MRE11A, NBN, PALB2, PIK3CA, RAD50, RAD51C, RAD51D, TP53, XRCC2, MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2, PMS2CL, MUTYH, APC, PTEN, STK11
6.	Solid Tümör Füzyon	ETV5, NOTCH2, PPARG, ETV6, NRG1, PRKCA, TERT, EGF R, EWSR1, MAML2, NTRK1, PRKCB, TFE3, FGFR1, MAST 1, NTRK2, TFEB, AKT3, FGFR2, MAST2, NTRK3, RAF1, TH ADA, ALK, FGFR3, MET, NUMBL, TMPRSS2, ARHGAP26, ERG, FGR, MSMB, NUT, RELA, AXL, ESR1, MUSK, PDGFR A, RET, BRAF, INSR, MYB, PDGFRB, ROS1, BRD3, ETV1, PIK3CA, RSPO2, BRD4, ETV4, NOTCH1, PKN1, RSPO3
7.	Klinik Ekzom Dizileme	<p>1. Çeşitli hastalıklara yönelik OMIM de fenotiple ilişkilendirilmiş en az 4000 geni barındıran ve yaklaşık 12Mb'lik bir gen bölgesini kapsamalıdır.</p> <p>2. Yeni nesil dizileme çalışması sonrasında gözlemlenen hassasiyet en az %99, doğruluk en az %99, tekrarlanabilirlik en az %99, hedeften gelen ortalama okuma oranı en az %90 ve 50X üzeri okuma alınan bölge yüzdesi en az %96 olmalıdır.</p> <p>3. NGS çalışılacak Klinik Ekzom Testlerinde teklif edilecek olan kitler "kopya sayısı değişimini (CNV)" tespit edebilmelidir. Bu kit kullanım klavuzları ihale dosyasında sunulmalıdır.</p> <p>4. Retinosis Pigmentoza ile ilintili aşağıda belirtilen en az 30 geni kapsamalıdır.</p>
8.	Kalıtımsal Hastalık Paneli	569 gen
9.	Fanconi Anemisi	BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4

10.	Aort Dilatasyon (24 gen)	ACTA2, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, FBN1, FBN2, FLNA, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2
11.	Ailesel Hiperkolesterolemi(ADH)	LDLR, PCSK9, APOE, APOB (c.10200 to c.111000)
12.	HipertrofikKardiyomyopati (HCM) (29 gen)	ALPK3, CALR3, FLNC, JPH2, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, PRKAG2, TAZ, TCAP, TNNC1, TNNT2, TNNT2, TPM1, VCL, ACTC1, ACTN2, CAV3, CSRP3, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH6, MYH7, NEXN, PLN, TTN
13.	HipertrofikKardiyomyopati(HCM)	MYH7, MYBP3, TNNT2, TNNT2, MYL2
14.	Marfan	FBN1
15.	Uzun QT Sendromu	CALM1, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, SNTA1, CALM2, AKAP9, ANK2, CAV3, SCN4B, SCN5A
16.	Kısa QT Sendromu	ABCC9, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ8, KCNQ1
17.	Brugada Sendromu	CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, CACNA1C, SCN1B, SCN3B
18.	Aritmojenik Sağ VentrikülDisplazisi (ARVD)	CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43
19.	KatekolaminerjikPolimorfikVen triküler Taşikardi (CPVT)	CASQ2, TRDN, CALM1, RYR2
20.	Ailesel AtrialFibrilasyon	ABCC9, GJA5, KCNA5, KCNJ2, NPPA, NUP155, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, KCNE2, KCNQ1
21.	DilateKardiyomyopati (35 gen)	ACTC1, ACTN2, BAG3, CRYAB CSRP3, DES, DMD,EYA4, FKTN, GATAD1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, NEXN, PLN, PRDM16, PSEN1, PSEN2, RAF1, RBM20, SGCD, TTN, DSG2, DSP, MYPN, TNNC1, TNNT2, TNNT2, TPM1, VCL, TAZ

22.	Sol Ventriküler Nonkompakt Kardiyomyopati	LMNA, SCN5A, TNNT2, TNNI3, DTNA, PRDM16, TPM1, TAZ, ACTC1, LDB3, MYBPC3, MYH7
23.	Restriktif Kardiyomiyopati	TNNI3, TNNT2, FLNC, MYPN
24.	Kolojenopati / Fibrilinopati (31 gen)	ABCC6, ADAMTS2, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, B4GALT7, BGN, CBS, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL11A1, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PYCR1, SLC39A13, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, ZNF469
25.	Miyopatiler ve Miyotonik Sendromlar	ATP2A1, CPT2, CAV3, GNE, HSPG2, ISCU, MTM1, CLCN1, SCN4A, CNBP, DMPK
26.	Tedaviye Yönelik Epilepsi Paneli	FOLR1, KCNQ2, KCNQ3, MECP2, PCDH19, PRRT2, SCN1A, SCN8A, SLC2A1, STXBP1, TSC2
27.	Jeneralize, Absans, Fokal ve Miyoklonik Epilepsiler	GABRB3, GRIN2A, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, MBD5, PCDH19, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SLC2A1
28.	Epileptik Ensefalopati ve/veya Infantil Spazmlar (46 gen)	ADSL, ARHGEF9, ARID1B, ARX, ATP6AP2, ATRX, CDKL5, CHRNA7, CNTNAP2, CREBBP, DYRK1A, EHMT1, FOLR1, FOXG1, GABRB3, GAMT, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, IQSEQ2, KANSL1, KCNJ10, KCNQ2, KCNQ3, MBD5, MECP2, MEF2C, NRXN1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PIGV, PNKP, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC2A1, SLC9A6, SMC1A, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SYNGAP1 (RASA1), TCF4, TSC2, UBE3A, WDR45B, ZEB2
29.	Otizm Spektrumu Bozuklukları, Sendromik ve Non-Sendromik (38 gen)	ANKRD11, ARID1B, AUTS2, CACNA1C, CDKL5, CHD8, CNTNAP2, CREBBP, DYRK1A, FMR1, FOXG1, FOXP1, GRIN2B, KATNAL2, MECP2, MED12, MEF2C, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, PCDH19, POGZ, PTCHD1, PTEN, RAB39B, RAI1, RPL10, SCN2A, SHANK2, SHANK3, SLC6A8, SLC9A6, TCF4, TSC2, UBE3A, UPF3B

30.	X'e bağı Entelektüel Yeti Yitimi (42 gen)	ACSL4, ARHGEF6, ARHGEF9, ARX, ATP6A2 (ATP6V0A2), ATRX, BRWD3, CASK, CDKL5, CUL4B, DCX, DLG3, FGD1, FRMPD4, FTSJ1, GDI1, GPC3, GRIA3, HCFC1, HSD17B10, IL1RAPL1, IQSEC2, KIAA2022 (NEXMIF), KDM5C, MECP2, OFD1, OPHN1, PAK3, PCDH19, PHF6, PLP1, PQBP1, RAB39B, SLC9A6, SMC1A, SMS, SRPX2, SYP, TSPAN7, USP9X, ZDHHC15, ZNF711
31.	Entelektüel Yeti Yitimi Paneli (263 gen)	ACSL4, ACY1, ADSL, AFF2, AGO1, AGTR2, ALDH5A1, ALDH18A1, ALG6, AMT, ANK3, ANKRD11, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1B, ARX, ASPM, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, AUTS2, BCKDK, BCOR, BRWD3, C12orf57, CA8, CACNA1C, CACNA1F, CACNA1G, CACNG2, CAMTA1, CASK, CC2D1A, CCDC22, CDH15, CDK5RAP2, CDKL5, CENPJ, CHD8, CHRNA7, CLCN4, CLIC2, CNKSR2, CNTNAP2, CRBN, CREBBP, CTNNB1, CUL4B, CYFIP1, CYP2U1, DCX, DDHD2, DIP2B, DISC1, DKC1, DLG2, DLG3, DMD, DOCK8, DYNC1H1, DYRK1A, EHMT1, EIF2S3, ELP2, EP300, EPB41L1, ERLIN2, FGD1, FLNA, FMR1, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FRMPD4, FTCD, FTSJ1, GABRB3, GAMT, GDI1, GK, GPC3, GRIA3, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HAL, HCCS, HCFC1, HDAC4, HDAC8, HEPACAM, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IGF1, IGF1R, IKBKG, IL1RAPL1, IQSEC2, KATNAL2, KCNJ10, KCNK9, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCTD13, KDM5A, KDM5C, KDM6A, KIAA2022 (NEXMIF), KIF1A, KLF8, KMT2D, LICAM, LAMC3, LAMP2, LAS1L, LIMK1, LRP2, MAGT1, MAN1B1, MANBA, MAOA, MBD5, MBTPS2, MCPH1, MECP2, MED12, MED13L, MED17, MED23, MEF2C, MID1, MTHFR, MTNR1A, MTNR1B, MYT1L, NAA10, NDP, NDUFA1, NFIX, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NPC2, NRXN1, NRXN2, NSD1, NSDHL, NSUN2, NTNG1, NXF5, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PACS1, PAFAH1B1, PAK3, PCDH19, PDHA1, PDHX, PEX7, PHF6, PHF8, PIGV, PLP1, PMM2, PNKP, POGZ, PORCN, PQBP1, PRODH, PRPS1, PRRT2, PRSS12, PTCHD1, PTEN, RAB39B, RAD21, RAI1, RBM10, RELN, RNF135, RPL10, RPS6KA3, SATB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SETBP1, SHANK2, SHANK3, SHROOM4, SKI, SLC2A1, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SLC16A2, SLC46A1, SMARCA2, SMC1A, SMC3, SMS, SOBP, SOX3, SOX5, SPTAN1, SRD5A3, SRGAP3, SRPX2, ST3GAL3, STIL, STXBP1, SYN1, SYP, TBL1XR1, TCF4, TECPR2, TECR, TIMM8A, TRAPPC9,

		TRIO, TSC2, TSPAN7, TUBA1A, TUBB2B, TUSC3, UBE2A, UBE3A, UBR1, UPB1, UPF3B, UROC1, USP9X, VLDLR, VPS13B, WDR45B, WDR62, YY1, ZC3H14, ZCCHC12, ZDHHC9, ZDHHC15, ZEB2, ZNF41, ZNF81, ZNF526, ZNF674, ZNF711
32.	Musküler Distrofiler (41 gen)	ANO5, CAPN3, CAV3, DNAJB6, DYSF, FKR, FKTN, ISPD, PLEC, POMGNT1, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32, TTN, CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, FKR, FKTN, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE, LMNA, POMGNT1, POMT1, POMT2, SEPN1, FKTN, EMD, FHL1, LMNA, SYNE2, TMEM43, DMD
33.	Spinal Musküler Atrofiler	ATP7A, IGHMBP2, SMN1, UBA1, AR
34.	Konjenital/Metabolik Miyastenik Sendromlar	AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COLQ, DOK7, DPAGT1, DPM2, DPM3, GFPT1, LAMB2, MUSK, PLEC, RAPSN, SCN4A
35.	Ataksi Paneli	ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, PPP2R2B, KCNC3, PRKCG, TBP, PDYN, AFG3L2, APTX, SETX, COQ2, PDSS1, PDSS2, SACS, SYNE1, POLG

36.	Cockayne Sendromu Tip 1-3	ERCC4, ERCC6, ERCC8
37.	Joubert Sendromu	AHI1, ARL13B, C5orf42, CC2D2A, CEP41, CEP290, INPP5E, KIF7, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TTC21B, TCTN1, TMEM67, TMEM237, TMEM216, TMEM231, TMEM138, TCTN3, ZNF423
38.	NöronalSeroidLipofusinoz	CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, MFSD8, PPT1, TPP1
39.	CMT Nöropatisi	EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, MTMR2, NDRG1, PRX, SBF2, SH3TC2, PRPS1, DNM2, PLEKHG5
40.	Hereditör Spastik Paraplezi	CYP7B1, SPG7, SPG11, SPG20, ZFYVE26
41.	Rasopati Paneli	BRAF, MAP2K1, MAP2K2, HRAS, PTPN11, PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, NRAS, SHOC2, SPRED1, CBL, NF1, NF2
42.	OsteogenesisImperfecta	COL1A1, COL1A2, IFITM5, LEPRE1, CRTAP, PPIB, SERPINH1, FKBP10, PLOD2, TMEM38B, PLS3, BMP1, SERPINF1, SP7
43.	Aminoasit Metabolizması Bozuklukları ve Organik Asidemiler (44 gen)	ACADSB, MCCC1, MCCC2, HGD, ARG1, GATM, ASL, ACAT1, BTBD, ASPA, DLD, PAH, GCDH, GAMT, HAL, HLCS, CBS, MTHFR, IVD, HPRT1, SLC7A7, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MCEE, MUT, MAT1A, MOCS1, MOCS2, AMT, GCSH, GLDC, PCCA, PCCB, SUOX, GCH1, PTS, FAH, TAT, HPD
44.	Bakır Metabolizması Bozuklukları	ATP7A, ATP7B
45.	Dislipidemi, Kolesterol Biyosentez Bozuklukları ve Safra Asidi Sentez Bozuklukları	LPL, AMACR, APOC2, NSDHL, DHCR24, LBR, APOB, APOE, CYP7A (CYP7A1), LDLR, EBP, HSD3B7, AKR1D1, CYP7B1, SC5D, MVK, CYP27A1, POR, DHCR7
46.	Hiperamonemi Paneli	ARG1, DLD, CPS1, SLC25A20, NAGS, OAT, OTC, SLC25A15, ASS1, SLC25A13, PC

47.	Karbonhidrat ve Glikojen Metabolizması Hastalıkları (21 gen)	SLC2A2 , FBP1, GALT, GALE, AGL, ALDOA, ENO3, G6PC, GAA, GBE1, GYS2, LDHA, PFKM, PHKA2, PHKG2, PYGL, PYGM, SLC37A4, SLC5A1, SLC2A1, ALDOB
48.	Kreatin Eksikliği Sendromları ve Peroksizomal Hastalıklar	AMACR, ACOX1, PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX 7, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX26, PXR1, HSD17B4, PHYH, AGPS, GNPAT, SLC6A8
49.	Lipozomal Depo Hastalıkları (37 gen)	MAN2B1, MANBA, GLA, FUCA1, AGA, GBA, GLB1, HEXA, GALC, ARSA, PSAP, GNPTAB, GNPTG, MCOLN1, ARSB, GALNS, GLB1, GNS, GUSB, HGSNAT, IDUA, IDS, NAGLU, SGSH, SUMF1, SMPD1, NPC1, NPC2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, MFSD8, PPT1, TPP1, HEXB
50.	Mitokondriyal Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları	DECR1, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ETFA, ETFB, ETFDH, HMGCS2, SLC25A20, CPT1A, CPT2, HADHA, HADHB, SLC22A5, OXCT1
51.	MODY (Gençlerde Görülen Erişkin Tipi Diyabet)	GCK, INS, HNF1A, HNF1B, HNF4A, ABCC8, KCNJ11
52.	Aşırı Büyüme Sendromu	AKT1, AKT3, CCND2, CDKN1C, DIS3L2, EZH2, GPC3, GPSM2, MED12, NSD1, OFD1, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, RNF135, SETD2
53.	Konjenital Adrenal Hiperplazi	CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, HSD3B2, POR, PRKAR1A, STAR
54.	Monogenik Sendromik Obezite	LEP, LEPR, MC4R, NR0B2, POMC, UCP3, PCSK1
55.	Hemolitik Üremik Sendrom (Atipik HÜS)	ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR5, CFI, DGKE, THBD
56.	Alport Sendromu	COL4A3, COL4A4, COL4A5

65.	Usher Sendromu Tip 1B, 1C, 1D, 1F,1G, 2A, 2C, 2D, 3A	MYO7A, USH1C, CDH23, PCDH15, USH1G, USH2A, GPR98, PDZD7, WHRN (DFNB31), CLRN1
66.	İşitme Kaybı, OR & X'e Bağlı (33 gen)	CDH23, CLDN14, DFNB31, DFNB59, ESPN, ESRRB, GJB2, GJB3, GJB6, GRXCR1, HGF, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MYO3A, MYO6, MYO7A, MYO15A, OTOA, OTOF, POU3F4, PRPS1, RDX, SLC26A4, SLC26A5, STRC, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP
67.	PFIC	ABCB4, ABCB114, ATP8B1
68.	Wilson	ATP7B
69.	Kistik Fibroz (CFTR)	<p>CFTR</p> <p>NGS çalışılacak CFTR, Testlerinde teklif edilecek olan kitler “kopya sayısı değişimini (CNV)” tespit edebilmelidir. Bu kit kullanım klavuzları ihale dosyasında sunulmalıdır.</p> <p>a.CE-IVD belgesi bulunmalı.</p> <p>b.Dizilenen bölge, CFTR geninin tüm kodlayan bölgesini kapsamalıdır.</p> <p>c.Ayrıca en çok bilinen en az 3 önemli intron bölge varyantını da (c.870- 1110J 113delTAAG, c.1680-886A>G ve C.3718-24770T...), içermelidir.</p> <p>d.Kit CNV analizine de yapabilmelidir.</p>
70.	Ateşli Hastalık Paneli	NLRP3, MVK, TNFRSF1A, NLRP12, PSTPIP1, NOD2, ELANE,IL1RN,MEFV,LPIN2, ADA2, TNFRSF11A, CARD14, PSMB8, IL10RA, IL10RB, NLRP7
71.	Primer Antikor Eksikliği Paneli (30 gen)	AICDA,CD19,CD81,IGLL1, LRBA, PTEN, BLNK, BTK, CARD11, CD40, CR2, IKZF1(IKAROS), CD40LG, CTLA4, CD79A (IGA), CXCR4, MOGS, PIK3CD, NFKB2, TCF3, MS4A1, CD79B, ICOS, MSH6, PIK3R1, TNFRSF13B, TTC37, PLCG2, TNFRSF13C, UNG

57.	Bartter Sendromu Tip 1, 2, 3/4B, 4A	SLC12A1, KCNJ1, CLCNKB, BSND
58.	Nefropati Paneli (44 gen)	AGXT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVPR2, AQP2, BSND, CASR, CEP290, CLCNKB, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CRB2, CTNS, CYP24A1, CUBN, DSTYK, EMP2, EYA1, FN1, FOXC1, GRHR, HNF1B, KANK2, KCNJ1, LAMB2, NPHS2, NR3C2, OCRL, PAX2, PHEX, PKD1, PKD2, PKHD1, SIX1, SLC12A1, SLC12A3, SLC34A1, SLC4A1, SLC4A4, UMOD, TTC21B, WT1
59.	Bardet-Biedl Sendromu	BBS1, BBS2, BBS3/ARL6, BBS4, BBS5, BBS6/MKKS, BBS7, BBS9, BBS10, BBS11/TRIM32, BBS12, BBS13/MKS1, BBS14/CEP290, SDCCAG8
60.	Nefronoftizis Tip 1-4, 7, 9, 13, 15-16	NPHP1, INVS, NPHP3, NPHP4, GLIS2, NEK8, WDR19, CEP164, ANKS6
61.	Renal Kistler Paneli (53 gen)	AHI1, ARL13B, B9D1, B9D2, BBS1, BBS2, BBS3/ARL6, BBS4, BBS5, BBS6/MKKS, BBS7, BBS9, BBS10, BBS11/TRIM32, BBS12, BBS13/MKS1, BBS14/CEP290, BICC1, C5orf42, CC2D2A, CDKN1C, CEP41, CEP290, CPT2, GLIS2, INPP5E, INVS, IQCB1, KIF7, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PKD1, PKD2, PKHD1, RPGRIP1L, SEC63, SDCCAG8, TTC21B, TCTN1, TCTN3, TMEM67, TMEM237, TMEM216, TMEM231, TMEM138, TCTN3, UMOD, WDR19, ZNF423
62.	Bardet-Biedl Sendromu	BBS1, BBS2, BBS3/ARL6, BBS4, BBS5, BBS6/MKKS, BBS7, BBS9, BBS10, BBS11/TRIM32, BBS12, BBS13/MKS1, BBS14/CEP290, SDCCAG8
63.	Leber Konjenital Amarozi Tip 1, 2, 4, 7-11, 13-16	CEP290, RPE65, GUCY2D, AIPL1, CRX, CRB1, NMNAT1, IQCB1, IMPDH1, RDH12, LRAT, TULP1, KCNJ13
64.	Retinitis Pigmentoza (32 gen)	ABCA4, ARL6, BEST1, CDHR1, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, DHDDS, EYS, IDH3B, IMPDH1, IMPG2, LRAT, MAK, MERTK, MFRP, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, RGR, RHO, RP2, RPE65, RPGR, SEMA4A, TULP1, USH2A, WDR19

72.	Ağır Kombine İmmün yetmezlik Paneli (45 gen)	ADA, CD3D, CORO1A, IL2RA, JAK3, PRKDC, RAG2, AK2, CD3E, DCLRE1C, IL2RG, LIG4, PTPRC, CD247(CD3Z), CD3G, FOXP3, IL7R (IL7RA), NHEJ1 (CERNUNNOS), RAG1, B2M, CASP8, CIITA, IKBKB, MAGT1, RFX5, UNC119, BCL10, CD27, MALT1, RFXANK, TAP2, ZAP70, CD40, IL21R, MAP3K14, RFXAP, CARD11, CD40LG, DOCK8, RHOH, TFRC, CD8A, ICOS, LCK, STK4
73.	Fagositer Sistem ve Bakterial Yatkınlık İmmün Yetmezlik Paneli (41 gen)	ACTB, CYBA, FPR1, GFI1, NCF2, USB1, AP3B1, CSF2RA, CYBB, G6PC3, LAMTOR2, NCF4, SLC35C1, VPS13B(COH1), AP3D1, CSF2RB, G6PD, HAX1, LYST, NOD2, SLC37A4 (G6PT1), CEBPE, CSF3R, ELANE, GATA1, MKL1 (MRTFA), WAS, CTSC, FERMT3, GATA2, ITGB2, RAC2, TAZ, HMOX1(HMOX), IRAK4, MYD88, TIRAP, APOL1, RAB27A, BLOC1S6
74.	Komplement Sistem İmmün Yetmezlik Paneli (31 gen)	C1QA, C6, C9, CFD, F12, SERPING1, C1QB, C3, C7, CD46, CFH, CFHR5, FCN3, THBD, C1QC, C8A, CD55, CFHR1, CFI, MASP1, C1R, C8B, CD59, CFP, MASP2, C1S, C5, DGKE, MBL2, ITGAM, MOGS
75.	İmmünDisregülasyon ve Otoimmün Lenfoproliferatif Hastalık Paneli (42 gen)	CASP10, FADD, CD27, ITK, LRBA, RASGRP1, CASP8, FAS, HNF1A, KRAS, NRAS, STAT3, CTLA4, FASLG, IL2RA, SH2D1A, AIRE, CTLA4, FOXP3, ITCH, MRAP, STAT1, STAT3, STAT5B, CIITA, DOCK8, IL2RA, MC2R, CARD14, ADAR1 (ADAR), IFIH1, PRF1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SH3BP2, STX11, STXBP2, TMEM173, TREX1, UNC13D
76.	İnflamatuvar Barsak Hastalıkları Paneli (29 gen)	ABCB1, EGFR, IL10, IL23R, MST1, SPINT2, ADAM17, EPCAM, IL10RA, IRF5, NOD2, PTPN22, STAT3, XIAP, ATG16L1, GUCY2C, IL10RB, IRGM, SLC9A3, CIITA, FOXP3, NEUROG3, SLC26A3, TTC37, CTLA4, LRBA, MYO5B, STAT1, IL10

77.	İskelet Displazisi (88 gen)	ACAN, ACP5, ADAMTS10, ADAMTS12, AGPS, ALPL, ARSE, B3GALT6, BMPR1B, CA2, CANT1, CDC6, CDT1, CHST3, CLCN7, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COMP, CTSK, CUL7, CYP27B1, DHCR24, DLL3, DYM, DYNC2H1, EBP, EIF2AK3, ENPP1, ESCO2, EVC, EVC2, FAM20C, FGF23, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, FLNB, GDF5, GNPAT, HSPG2, IFT80, IFT140, IFT172, IHH, KAT6B, LIFR, LMX1B, LTBP2, MATN3, MMP9, NEK1, NPR2, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, PAPSS2, PCNT, PEX7, PHEX, PTH1R, ROR2, RUNX2, SHOX, SLC26A2, SLC34A3, SMAD4, SMARCA1, SOX9, TCIRG1, TGFB1, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TRIP11, TRPV4, TTC21B, VDR, WDR19, WDR35, WISP3, WNT5A, XYLT1
78.	Aminoacid ve Vitamin B Eksikliği Paneli	Kit ile ABCD4, ACSF3, AMN, CBS, CD320, CUBN, HCFC1, GIF, LMBRD1, MAT1A, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTHFR, MTR, MTRR, MUT, PCCA, PCCB, SUCLA2, SUCLG1, TCN1, TCN2, DHFR, SLC19A2, MTHFD1, FUT2, PRDX1, SLC46A1, SUCLG2, TAHP11, ZNF143 genlerindeki aminoasit metabolizması ve B vitamini eksiklikleri ile alakalı SNV/Indel mutasyonlarını tespit edebilmelidir.
79.	Organik Asiduriler Paneli	Kit ile GCDH, SUGCT, IVD, ACAT1, HMGCS1, HMGCS2, HMGCL, PCCB, PCCA, MUT, MMAA, MMAB, MMACHC, LMBRD1, HLCS, BTB, MMADHC, AUH, TAZ, OPA3, DNAJC19, ACADSB, MLYCD, MCCC1, MCCC2, ACAD8, SERAC1, ETHE1, HIBCH, SUCLA2, TMEM70 genlerinde organik asiduriler ile alakalandırılmış SNV/Indel mutasyonları tespit edilebilmelidir.
80.	Galaktosidemi ve Hiperanomeni Paneli	Kit ile GALK1, GALE, GALT, BTB genlerinde galaktosidemi ve hiperanomeni ile alakalandırılmış SNV/Indel mutasyonları tespit edilebilmelidir. Ayrıca GALT genindeki kopya sayısı değişiklikleri de analiz edilebilmelidir.

81.	Yağ Asidi Oksidasyonu Paneli	Kit ile SLC22A5, CPT2, ACADVL, HADHA, HADHB, HADH, ACADM, CPT1A, CPT1B, SLC25A20, ETFB, ETFB, ETFDH, ACADS, DECR1, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, FLAD1, ACAD9 genlerindeki yağ asidi oksidasyonu hastalıkları ile alakalandırılmış SNV/Indel mutasyonları tespit edilebilmelidir.
82.	Beta-Talasemi	HBB tüm gen analizi
83.	Konjenital Adrenal Hiperplazi	CYP21A2 1 geninde 12 mutasyon bakabilmelidir. Exon 1, c.92C>T / p.Pro31Leu, Exon 3, c.293-13C>G (In2G), Exon 3, c.332_339delGAGACTAC / p.Gly111 Valfs, Exon 4, c.518T>A/p.Ile173Asn, Exon 6, 710T>A/p.Ile237Asn, Exon 6, c.713T>A / p.Val238Glu, Exon 6, c.719T>A / p.Met240Lys, Exon 7, c.844G>C / p.Val282Leu, Exon 7, c.923dupT / p.Leu308Phefs (F306+1nt), Exon8, c.955C>T / p.Gln319Ter, Exon 8, c.1069C>T / p.Arg357Trp, Exon 10, c.1360C>T / p.Pro454Ser
84.	Hemakromatozis	HFE genindeki Ekzon2, c.187C>G / p.His63Asp ve Ekzon 2, c.845G>A / p.Cys282Tyr mutasyonlarını tarayabilmelidir.
85.	Tüm Ekzom	1.Panel ile 19.000'den fazla RefSeq geni dizilenebilmelidir ve ekzon-intron sınırlarını da +/- 5 baz içermelidir. Toplamda en az 39 Megabazlık bir alanı dizilemeye yeterli olmalıdır. 2.Kitin hassasiyet ve tekrarlanabilirliği en az %99 olmalıdır ve 50X'den fazla kapsanmış bölge en az %96 olmalıdır.
86.	mtDNA Gen paneli	Panel en az aşağıda verilen genlerden oluşmalıdır: mt-ATP6, mt-ND3, mt-TC, mt-TL1, mt-TS2, mt-ATP8, mt-ND4, mt-TD, mt-TL2, mt-TT, mt-CO1, mt-ND4L, mt-TE, mt-TM, mt-TV, mt-CO2, mt-ND5, mt-TF, mt-TN, mt-TW, mt-CO3, mt-ND6, mt-TG, mt-TP, mt-TY, mt-CYB, mt-RNR1, mt-TH, mt-TQ, mt-ND1, mt-RNR2, mt-TI, mt-TR, mt-ND2, mt-TA, mt-TK, mt-TS
87.	Duchenne Musküler Distrofi	a.Distrofin geninin tüm kodlayan bölgesini içermelidir ve intron/ekzon bölgesine de en az 20 bazdizileyebilmelidir. b.Kit, kontrol ampliconları içermeli ve CNV tespiti de yapabilmelidir.

YENİ NESİL DİZİLEME SİSTEMİ TEKNİK ÖZELLİKLERİ

1. Bu sistemlerin çalışma prensibi akım hücresi içerisinde solid bir yüzeye sabitlenmiş olan primerlere bağlanan PCR ürünleri üzerinden sentezlerken dizileme yöntemine veya Ph prensibine bağlı olmalıdır. Cihaz büyük gen panelleri çalışmaya uyumlu olarak tasarlamış olmalı ve en az 10 Gb data verebilmelidir.
2. Dizileme sistemi, iş yükü artışı ve hataya eğilim yarattığından Emulsion PCR aşamasına ihtiyaç duymamalıdır.
3. İş akış Süreci DNA izolasyonundan datanın alınması dahil en fazla 3 günde tamamlanabilmelidir ve kütüphane hazırlama aşamasından sonra örnekler direkt olarak dizileme cihazına yüklenebilmeli başka işlemler için mesai harcanmamalıdır.
4. Cihaz kullanımı sırasında gerekli tüm standardizasyon ve kalibrasyon işlemleri yüklenici firma tarafından yapılmalıdır.

BİOİNFORMATİK ANALİZ TEKNİK ÖZELLİKLERİ

1. Teklif edilen Entegre Biyoinformatik Yazılım, 6698 nolu kişisel verilerin korunması kanunu veya ISO 27001 Avrupa Genel Veri Güvenliği Regülasyonu kapsamında genetik bilgi güvenliğini sağlayacak gerekli standartlara sahip olmalıdır. Yazılımın bağlı olacağı server Türkiye’de kurulmuş olmalıdır. Biyoinformatik datalar Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi sorumlusunun uygun gördüğü kişilerin erişimine açık olmalıdır. 6698 no’lu KVKK kapsamında ve resmi gazetede yayınlanan bilgi iletişim güvenliği tedbirleri 30823 sayılı genelgesine göre sözleşme süresi içerisinde mevzuatta değişiklik veya güncelleme olması durumu göz önünde bulundurularak yüklenici mevzuatta belirtilen süre içerisinde gerekli düzenlemeyi yapmakla yükümlüdür. ✓
2. Laboratuara kurulacak olan Yeni Nesil Dizi Analizi cihazları ile beraber verilecek tüm yazılım ve analiz programları ile ilgili uygulama ve teknik desteği, kendi bünyesinde veya program üreticisinin bünyesinde çalışan, yeterli ve yetkin personeli ile ücretsiz olarak sağlayacaktır. Yeni nesil dizileme sisteminde veri analizini kolaylaştırmak için yazılım programı, hasta analizleri ve raporlama için uygun olmalıdır. Standart bioinformatik dosya formatlarını (FASTQ, BCL, VCF, BAM, BAI, BED, GFF vb) kullanabilmelidir. Varyant fraksiyonunu, homozigot/heterozigot durumunu veya yüzde olarak belirlemelidir. Yazılım klinik ekzom ve tüm ekzom sekanslama veri analizi ve değerlendirmesi için fenotipe özgü varyant filtrelendirmesini içermelidir.
3. Tüm paneller hazır pipeline analiz programı ile verilmelidir.
4. Yüklenici firmanın; NGS Analiz sonucunda teslim edilecek sonuç özeti, dünyaca kabul görmüş Amerikan Tıbbi Genetik Derneğinin tarafından en az 2015’de yayınlanan varyant sınıflandırma kriterlerine göre analiz edilmesine imkân sağlaması ve bir varyantın patojenite sınıfını belirlemek için gereken kanıtların en az 7 tanesini otomatik olarak toplayabilen ve çalışılan yeni nesil dizileme panellerinin %70’ine otomatik olarak analiz özeti oluşturabilen bir yazılım da sağlanması gerekmektedir. ,
5. Kurulacak olan Analiz Biyoinformatik Analiz Programı için; Yüklenici firma veri güvenliği ile ilgili ISO 27001 sertifikasına sahip olması ve Sağlık Bakanlığı Verbis sistemine kayıtlı olduğunu veya başvuru yaptığını gösteren belgeleri ihale dosyasında sunacaktır.
6. Dizi analizi sonucu elde edilen ham verilerden data analizi, biyoinformatik analiz yazılımında otomatik olarak yapılmalı ve varyantlar otomatik olarak belirlenmelidir. Varyantlarla alakalı aşağıdaki bilgiler görsellenebilmelidir:
 - a. Zigosite
 - b. Kromozomal pozisyon
 - c. Transcript üzerindeki etkisi
 - d. otomatik patojenisite hesaplaması
 - e. Sekans ontolojisi bilgileri (frameshift, missense vb.)
 - f. dbSNP numarası ✓
 - g. Clinvar kayıtları ✓
 - h. Gen sembolü ve gen sembolü ile alakalı bağlantılar

7. Önerilen yazılımın üreticisinin ISO27001 ve ISO13485 standartlarını karşılaması ilgili sertifikalarla belgelenmelidir.

8. Teklif edilen biyoenformatik yazılımı, varyant simülatör araçları (Predicted Biochemical Impact) olarak minimumda "PolyPhen / SIFT / Mutation Taster veya DANN Revel / MetaLR" destekleyebilmelidir.

9. Teklif edilen biyoenformatik yazılımı, varyant ile ilgili popülasyon analizi için "ExAC / ESP / 1000 Genomes / Gnomad" kullanmalı ve bu bilgi bankalarındaki tüm veriler (etnik gruplara göre allel dağılımı / varyantın ne kadarının Homozigot olduğu / Frekansı) sunulmalıdır.

REAL TIME PCR SİSTEMİ TEKNİK ÖZELLİKLERİ VE ÇALIŞILACAK TESTLER TEKNİK ÖZELLİKLERİ

- Sistem, polimeraz zincir reaksiyonu (PCR) ile mutlak kantitasyon veya rölatif kantitasyon işlemlerini aynı anda yapabilen bir cihaz olmalıdır.
- Sistem ile Real-Time PCR verilerini ve grafiklerini anlık olarak görüntüleyebilmelidir.
- Sistemde yer alan blok, en az 96 kuyucuklu 0,2 ml plate, 0,2 ml'lik tüp, 8'li strip 0,2 ml veya 96 kuyucuklu 0,1 ml plate, 0,1 ml'lik tüp, 8'li strip 0,1 ml ile çalışmaya uygun olmalıdır ya da rotor özelliklerinde olmalıdır.
- Sistemde eksitasyon için LED ışık kaynağı kullanılmalı uzun lamba ömrü sağlanmalıdır.
- Sistem emisyon için en az 4 filtre sistemi kullanılmalıdır. Bu sayede tek bir kuyucukta en az 4 farklı parametre bakılmasına imkân sağlamalıdır. Ayrıca kullanıcı ihtiyaç duyması durumunda filtrelere uygun olması şartıyla farklı boya ları da sisteme kalibre ederek çalışabilmelidir.
- Sistem ile hidroliz probu ve SYBR Green boyalarıyla çalışma uygun olmalıdır.
- Sistem peltier tabanlı bir ısınma soğutma sistemine sahip olmalıdır veya kuru hava ısıtma soğutma sistemine sahip olmalıdır.
- Cihazda erime eğrisi (melting curve) analizi yapılarak özgün PCR ürünleri ve yan ürünler ayrılmalıdır.

KAPİLLERLİ OTOMATİK KAPİLLER ELEKTROFOREZ CİHAZI TEKNİK ÖZELLİKLERİ

- Sistem, DNA sekanslama, STR analizleri, Linkage ve mutasyon analizlerini bilgisayar kontrollü olarak, tam otomatik yapmalıdır.
- Sistem, en az 8 adet kapillere sahip olmalı DNA analizlerini kapiller elektroforez yöntemini kullanarak yapmalıdır.
- Yüklenici, en az 8 adet kapillere sahip cihazları laboratuvara kurmalıdır.
- Sistem, bir defada en az 96 adet 0.2 ml tüp veya plate yüklenmesine olanak tanımalıdır.
- Sistemde, aynı anda hem sekans hem de fragman analizlerini yapabilmek için tek tip polimer kullanılmalıdır.
- Sistem en az 4 boya artı bir de fragman analizi uygulamaları için otomatik analiz sağlayan en az bir boyayı aynı anda okuyabilen özellikte kimyasalı kullanılmalıdır.
- Sistem, örnek injeksiyonu, elektroforez, multi renk tayini ve data analizini tamamen otomatik olarak yapabilmelidir.
- Sistemin aynı anda beş renk artı bir standard boya tayini özelliği ile örnek ve standartlar aynı kuyuda yürütülebilmeli ve haritalama, linkage ve diğer uygulamalar yapılabilir.
- Sistem, toplanan bilgileri, uygulamanın şekline göre seçilen farklı programlarla analiz edebilmelidir. Sistem, fragman ve sekans analizi için gerekli programları içermelidir.

E) YAPILACAK TETKİK İSİMLERİ VE TOPLAM PUAN:

İhale kapsamında sonucu verilecek olan testler; Resmî Gazete' de son yayınlanan, aşağıda bir örneği sunulmuş olan "Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliği (SUT)"de bildirilen SUT kod ve test adlarını kullanarak kurumun belirlemiş olduğu kodlama sistemini baz alarak raporlanacaktır. SUT tebliğinin güncellenmesi durumunda da yeni tebliğe uygun benzer şekilde belirlenmiş kodlar geçerli olacaktır.

Moleküler Genetik testleri 24 ay 9.770.962,72 puanlık hizmet alımı yapılacaktır.

SUT KODU	TEST ADI
908.712	DNA dizi analizi 1 reaksiyon
908.713	DNA dizi analizi 1-5 reaksiyon
908.714	DNA dizi analizi 1-10 reaksiyon
908.715	DNA dizi analizi 1-15 reaksiyon
908.716	DNA dizi analizi 1-20 reaksiyon
908.717	DNA dizi analizi 21 ve üzeri reaksiyon
908.724	MLPA
908.725	PCR
908.726	PCR Multiplex
908.727	Real time PCR 1 reaksiyon
908.728	Real time PCR 1-5 reaksiyon
908.729	Real time PCR 1-10 reaksiyon
908.730	Real time PCR 11 ve üzeri reaksiyon
908.731	ReverseTranscriptase-PCR
908.732	ReverseTranscriptase PCR Multiplex
908.733	RFLP 1 enzim
908.734	RFLP 2 ve üzeri
908.735	Revers Dot Blot (1-5 mutasyon)
908.736	Revers Dot Blot (1-12 mutasyon için)
908.737	Revers Dot Blot (13 ve üzeri mutasyon için)
908.738	STR analizi (1-5 STR aralığı için)
908.739	STR analizi (1-8 STR aralığı için)
908.740	STR analizi (1-16 STR aralığı için)
908.741	STR analizi (17 ve üzeri STR aralığı için)
908.742	Microarray
908.743	Moleküler Karyotipleme
908.744	Trombofil paneli
908.745	FMF/MEFV geni hedef bölge/mutasyon analizi

TEKNİK ŞARTNAME HAZIRLAMA KOMİSYONU



Üye
Prof. Dr. Gökay BOZKURT
Tıbbi Genetik AD Başkanı



Üye
Emine TUNÇ
Fizik Mühendisi

Başkan
Doç.Dr. Mutlu ÇOBANOĞLU
Başhekim Yardımcısı