

MANİSA CELAL BAYAR ÜNİVERSİTESİ  
HAFSA SULTAN HASTANESİ  
GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ  
YERİNDE HİZMET ALIMI TEKNİK ŞARTNAMESİ

A- GENEL HÜKÜMLER

1. Tanımlar

**İdare:** Manisa Celal Bayar Üniversitesi Döner Sermaye İşletme Müdürlüğü

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

**İlgili Birim:** Manisa Celal Bayar Üniversitesi Hafsa Sultan Hastanesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (GHDM)

**TİTUBB:** Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Ulusal Bilgi Bankası

2. İşin Adı

Manisa Celal Bayar Üniversitesi Hafsa Sultan Hastanesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi için “Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliğinde Değişiklik Yapılmasına Dair Tebliğ” (SUT) ekinde bildirilen (Ek-2B) Sağlık Kurumları Fiyat Listesinde yer alan ve Merkez tarafından istenilen testlerin çalışılması için puan temelli laboratuvar yerinde hizmeti alımı işinin aşağıda belirtilen tüm şartlar dahilinde yapılması işidir.

3. İşin Miktarı ve Süresi

24 Ay süreli ihale 18.000.000 SUT puanı üzerinden düzenlenmiştir. SUT puanı üzerinden olan ihalede teklif veren firmalar işin tamamına teklif vermelidir.

4. İşin amacı

Manisa Celal Bayar Üniversitesi Hafsa Sultan Hastanesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde ilgili Yönetmeliğe uygun olacak şekilde, yüklenici tarafından laboratuvar hizmetlerinin yürütülmesi için gerekli cihaz ve sarf malzemelerinin temini, laboratuvarda işlemlerin takibinin yapılabilmesi için gerekli yazılım ve donanımların sağlanması, ihale boyunca temin edilmesi, laboratuvarda görevlendirilecek İlgili birim personelinin eğitimi, laboratuvarın işler halde tutulması için gerekli kalibrasyon, tamir ve bakımın sağlanması ve tüm bu çalışmaların güncel kalite standartları çerçevesinde yürütülmesi için gerekli düzenlemelerin yapılması işidir.

## 5. İşin kapsamı

Bu iş, Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi'nin laboratuvar hizmetlerinin yürütülmesi için cihazların kurulması, cihazlara teknik destek verilmesi, kit ve sarf malzemelerinin temini, laboratuvarda işlemlerin takibinin sağlanmasına yönelik ilgili yazılım ve donanımın ihale boyunca temin edilmesi, laboratuvarda görevlendirilecek ilgili Birim personelinin eğitimi, laboratuvarın işler halde tutulması için gerekli kalibrasyon, tamir ve bakımın sağlanması, tüm bu çalışmaların raw dataları ve raporlarının Merkez sorumlusunun belirttiği süre içerisinde sonuçlandırılması ve teslim edilmesi ve tüm bu çalışmaların güncel kalite standartları çerçevesinde yürütülmesi için gerekli düzenlemelerin yapılmasını kapsar.

## 6. Yürütme ve kontrol

Hastane idareleri tarafından oluşturulacak Kontrol Teşkilatı ve Muayene ve Kabul Komisyonu tarafından 4734 Sayılı Kamu İhale Kanunu'nun Mal Alımları Muayene ve Kabul Yönetmeliği ve 4735 Sayılı Kamu İhale Sözleşmeleri Kanunu hükümlerine göre yapılacaktır.

## 7. Kurulacak Cihazlara Ait Ortak Hükümler

- 7.1. Kurulacak Cihazlardan gerekli olanların TİTUBB kaydı olmalıdır.
- 7.2. Kurulacak cihazların sayı ve kapasiteleri şartnamedeki sonuç verme sürelerini sağlamaya yönelik olmalıdır. Bu süreler aylık değerlendirmeler sonunda ard arda 2 (iki) ay veya 1 (bir) senede 4 (dört) ay aşırsa idarenin talep etmesiyle yüklenici 1 (bir) ay içerisinde kapasite arttırmalıdır.
- 7.3. Teklif edilen Analiz cihazları ile ilgili cihazların yetkili distribütöründen alınmış yetki belgesi dosyada sunulmalıdır. Aynı zamanda firmanın bayisi olduğu gösterir TİTUBB kaydı bulunmalıdır.
- 7.4. Analiz cihazlarının servisinin Distribütör firma tarafından verileceğini taahhüt eden yazı Distribütör firma antetli kağıdına yazılı şekilde verilmelidir. Distribütör firmanın ilgili cihazlar için üretici firmadan eğitim almış personelleri bulunmalı ve bu personellerin eğitim sertifikaları ve SGK dökümleri dosyada sunulmalıdır.
- 7.5. Tüm sistem, iş boyunca olabilecek arızalara karşı, tamiri yüklenici firma tarafından ücretsiz garanti edilmelidir. Sisteme ait arızalı veya değişmesi gerekli yedek parçalardan herhangi bir ücret talep edilmemelidir. Teklif veren firma kendisi distribütör ise bu koşullar için taahhütname vermelidir, teklif veren firma distribütör

tarafından yetkilendirilmiş ise, kurumda bulunan cihaza ilişkin en az sözleşme süresini kapsayan distribütör ile yaptığı Bakım – Onarım sözleşmesini veya bu kapsamın yer aldığı yetki taahhüt belgesini ihale dosyasına eklemelidir.

- 7.6. Cihazlar, kendi iş listesinde belirtilen tetkiklerin tamamını yapabilecek kalite ve özelliğe sahip olmalıdır.
- 7.7. Yüklenici Firma, Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde cihazların ve sistemlerin (bilgisayar, vs) elektrik kesintilerinden ve voltaj değişikliklerinden etkilenmemesi için regülatör özelliği de olan merkezi ve/veya her cihaz için ayrı ayrı kesintisiz güç kaynağı bulundurmalı, en az 6 ayda bir bakımının yapılmasını ve kaydının tutulmasını sağlamalıdır. Kesintisiz güç kaynakları, en az 60 dakikalık süre ile cihazların çalışmaya devam edebilmesi için gerekli enerjiyi sağlayacak kapasitede olmalıdır. Yüklenici firma kesintisiz güç kaynağı ile ilgili sorunlarda teknik destek sağlamalıdır. Arıza durumunda, arıza 24 saatte giderilemezse yeni güç kaynağı temin etmelidir.
- 7.8. Cihazlar üretici firma veya distribütör firmanın teknik elemanları tarafından ücretsiz olarak monte edilerek, kalibrasyonları ve rutin denemeleri yapılmış, işler vaziyette teslim edilecektir. Bu sırada kullanılan tüm malzeme (kit, sarf malzemesi ve teknik malzeme) yüklenici firma tarafından ücretsiz olarak sağlanacaktır.
- 7.9. Herhangi bir nedenle cihazların hatalı sonuçlar vermesi ve yıl içinde cihazın sürekli arızalı kaldığı gün sayısının 10 (on)'u geçmesi, aynı arızanın bir ay içinde üç, yılda 5 defadan fazla tekrar etmesi halinde herhangi bir önkoşul ileri sürülmeksizin mevzubahis cihaz, yüklenici firma tarafından değiştirilmelidir.
- 7.10. Cihaz arızalarına en geç 24 saat içinde müdahale edilmeli en geç 5 iş günü içerisinde sorun giderilmelidir. Arızanın hemen giderilebilmesi için gerekli her türlü yedek parça yüklenici firma tarafından karşılanmalıdır. Arıza giderilinceye kadar aciliyet arz eden testler yüklenici tarafından uygun bir dış merkezde laboratuvar sorumlusunun belirleyeceği süre içerisinde eksiksiz olarak yaptırılır.
- 7.11. Kurulacak sistemler veya cihazlar sözleşme süresince 10 (on) yaşını geçmemelidir.
- 7.12. Bu ihale kapsamında laboratuvarlarda kullanılan ve laboratuvarın kendi bünyesinde bulunan diğer tüm cihazların bakımı, onarımı ve periyodik kalibrasyonları yüklenici firmaya aittir.

- 7.13.** Yüklenici firma sistemde yer alacak cihazlar için orijinal ve TÜRKÇE hazırlanmış kullanım kılavuzunu, kitlerin teknik bilgilerini CD ortamında ve basılı olarak sunmalıdır.

#### **A. Genel Şartlar:**

1. Aşağıda yazılı parametreler grup olarak değerlendirilecektir. Grup içinde kısmi teklif verilemez.
2. Teklif edilen tüm kitler hazır kit formatında olmalıdır.
3. Kitlerle çalışmak için gerekli her türlü sarf malzeme firma tarafından ücretsiz olarak verilecektir.
4. Kitlerle birlikte sonuç raporlaması için gerekli aşamaların hepsi için gerekli tüm cihazlar laboratuvara kurulmalıdır.
5. Kurulacak cihazların periyodik bakımı yüklenici firma tarafından ücretsiz sağlanacak ve firma sertifikalı personeli tarafından yapılmalıdır. Üretici firmadan alınmış servis ve satıcı belgesi beyan edilmeli ve/veya bu hizmetlerin üretici firma tarafından verileceği bildirilmelidir.
6. Verilen cihazlar ihalede alınan kitlerin tümü sarf edilene kadar ilgili bölüm ve laboratuvarında kalmalıdır.
7. Yüklenici firma, laboratuvarlarda çalışmak üzere merkez tarafından seçilecek ya da onaylanacak 3 (üç) adet laboratuvar personelini sözleşme süresince laboratuvarında bulunduracaktır. Merkez sorumlu öğretim üyesinin görüşü ile personel laboratuvar hizmetlerinde idarenin planladığı şekilde çalıştırılacaktır. Yüklenici firma gerekli her türlü sağlık ve özlük haklarını sağlamaktan sorumludur.
8. Yüklenici, hastaya ait kişisel ve tıbbi bilgileri, materyalleri ve bunlardan elde edilen ara ürünleri, bilimsel verileri, sonuçları ve raporları başka hiçbir işte kullanamaz, izinsiz yayımlayamaz, üçüncü şahıslara veremez.
9. Yüklenici, cihazlara ilişkin eğitimleri idarenin uygun gördüğü süre ve zamanlarda vermek ya da verdirmekle ve bu eğitimleri idarenin gerekli gördüğü durumlarda tekrarlamakla yükümlüdür. Yapılan eğitimler sertifikalandırılacak ve birer kopyası laboratuvar kalite sorumlusuna teslim edilecektir.
10. Yüklenici, İlgili Birim bünyesinde aynı zamanda eğitim-araştırma hastaneleri olduğu için; asistan ve eğitim görevlilerinin, gerek eğitim, gerekse araştırma amaçlı olarak planlanan projelerde, gerekli kit ve sarf malzemelerin maliyetleri kurum veya çalışmayı yapan ekip tarafından karşılanması ve hizmetin aksamadan devam etmesi şartı ile laboratuvardaki her türlü cihazdan faydalanabilmesini kabul edecektir. Benzer şekilde yüklenici firma da maliyeti azaltmak ve testlerin çalışma sürelerini kısaltmak amacıyla, çalışma ve analizini kendisi yapmak, rutin çalışmaları aksatmamak koşulu ve Merkez sorumlusunun izniyle dış kaynaklı kendi çalışmaları için Genetik Değerlendirme Merkezi cihazlarından faydalanabilecektir.
11. Dış laboratuvara numune gönderilmesi ihtiyacı belirdiğinde, gönderinin transportu yüklenici tarafından üstlenilir.
12. Verilen cihazlar ihalede alınan kitlerin tümü sarf edilene kadar ilgili bölüm ve laboratuvarında kalmalıdır.

13. Cihaz arızalarına en geç 12 saat içinde müdahale edilmeli en geç 5 iş günü içerisinde sorun giderilmelidir.

14. Yüklenici firma Laboratuvara 1 adet NGS sistemi kuracaktır. Ayrıca 1 adet Real Time PCR cihazı, 1 adet otomatik pipetleme cihazı, 2 adet otomatik izolasyon cihazı, 1 adet otomatik jel görüntüleme sistemi, 1 adet çeker ocak, 2 adet pasif pcr kabini, 4 adet thermal cyclers, 1 adet floresan ataçmanlı mikroskop ve görüntüleme/analiz sistemi, 1 adet sekans (sanger ya da pyro sekans) cihazı yüklenici firma tarafından sağlanacaktır. Sistemin montaj yerinin hazırlanması ve sistemin iş sunabilir hale getirilmesi için gerekli tüm fiziki düzenlemeler yüklenici tarafından yapılacaktır.

15. Yüklenici firma laboratuvara testlerin çalışması için gerekli sistemleri ve bu sistemlerin işletilebilmesi için gerekli olan her türlü yardımcı (soğutmalı santrifüj, kesintisiz güç kaynağı, pipetler, barkod yazıcı ve okuyucu vb.) cihazlar, kullanılacak kit ve laboratuvar sarfları, ayrıca numune, kit, solüsyon, reaktif vb. malzemenin uygun şartlarda saklanmasını sağlayacak donanım (soğutucular, derin dondurucular, klimalar, termometre), raporlandırma ve kayıt için gerekli bilgisayarlar, yazılım, büro malzemeleri ve sarfları (hasta sonuçlarının basılması için gerekli printer, printer kartuşu ve A4 printer kağıdı, klasörler, vb) yüklenici tarafından talep edilen sürede sağlamakla yükümlüdür.

16. İhale kapsamında Yeni Nesil Dizi Analizi yöntemi ile çok çeşitli ve bir kısmında önceden bilinmesi mümkün olmayan genetik testlerin çalışılacak olması ve bu genlerde tespit edilen olası mutasyon ya da varyantların konfirmasyon ya da segregasyon takibi için refleks testlerin gerekmesi ve bunlar için TITUBB'a kayıtlı kit kullanılması mümkün olmadığından NGS - DNA dizi analizi panellerindeki testler ve cihazlar için TITUBB kaydı aranmayacaktır.

17. 24 aylık yerinde hizmet alımı ihalesi kapsamında SUT Kodları, İşlem Puanları aşağıda belirtilmiştir. Çalışılacak testler, laboratuvar gereksinimlerine yönelik, teklif edilmiş test fiyatları doğrultusunda, gerektiğinde birbiri arasında değiştirilebilecektir. Test değişiklikleri fiyat denkliklerine göre yapılacaktır.

	9.C. MOLEKÜLER GENETİK TETKİKLER	İşlem Puanı
G100330	Blot Analiz (southern, northern, western)	280.55
G100350	Real Time PCR	314.22
G100370	Konvansiyonel (Sanger) DNA Dizileme, 1 reaksiyon	157.10
G100380	Konvansiyonel (Sanger) DNA Dizileme, 2-5 reaksiyon	404.00
G100390	Yeni Nesil DNA Dizileme, 1 Gen	926.47
G100400	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 2-4 Gen	1,385.10
G100410	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 5-15 Gen	1,964.16
G100420	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 16-40 Gen	2,747.25
G100430	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 41 Gen ve üzeri	3,850.00

G100440	MLPA	673.35
G100441	MLPA, Ailesel Non-Polipozis Kolorektal Kanser Analizi (HNPCC) (MLH1, MSH2 geni delesyon duplikasyon)	673.35
G100450	MLPA, BRCA1	673.35
G100451	MLPA, BRCA2	673.35
G100460	MLPA, CFTR	673.35
G100470	MLPA, CMT (PMP22 geni için)	673.35
G100480	MLPA, CYP21A2 (MLPA - KAH)	673.35
G100490	MLPA, DMD	673.35
G100491	MLPA, Marfan Sendromu Analizi (FBN1 geni delesyon duplikasyon)	673.35
G100492	MLPA, Nörofibromatozis Analizi (NF1 geni delesyon duplikasyon)	673.35
G100500	MLPA, SMA	673.35
G100501	MLPA-metilasyon spesifik, Beckwith Wiedeman Sendromu	673.35
G100502	MLPA-metilasyon spesifik, PWS/AS (Prader Willi ve Angelman Sendromu)	673.35
G100510	5-Alfa Redüktaz Eksikliği (SRD5A2 Geni Dizi Analizi)	926.47
G100520	21-Hidroksilaz Eksikliği (CYP21A2 Geni Dizi Analizi)	926.47
G100530	ABL1 Geni T315I Mutasyon Analizi	202.00
G100540	ABL1 Geni Dizi Analizi	926.47
G100550	Adenozin Deaminaz Eksikliği (ADA Geni Dizi Analizi)	926.47
G100560	Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Paneli (16-40 Gen)	2,747.25
G100570	Ailesel Adenomatöz Polipozis Koli (APC Geni Dizi Analizi)	926.47
G100580	Ailesel Meme/Over Kanseri (BRCA1 ve BRCA2 Geni Dizi Analizi)	1,385.10
G100590	Akondroplazi Hastalığı (FGFR3-G380R Varyant Analizi)	157.10
G100600	Alfa Talasemi (Delesyon Analizi)	269.33
G100610	Alfa Talasemi (HBA Geni Dizi Analizi)	926.47
G100620	Alfa-1 Antitripsin Eksikliği (SERPINA1 Geni Dizi Analizi)	926.47
G100630	Alport Sendromu (COL4AA, COL4A3, COL4A5 Geni Dizi Analizi)	1,385.10
G100640	Ankilozan Spondilit (HLA-B27)	202.00
G100650	Apert Sendromu (FGFR2 Geni Hedef Mutasyon Analizi)	202.00
G100660	Aritmi Paneli (41 Gen ve üzeri)	3,850.00
G100670	Ataksi Telenjektazi (ATM Geni Dizi Analizi)	926.47
G100680	Bardet-Biedl Sendromu Paneli (16-40 gen)	2,747.25
G100690	Behçet Hastalığı (HLA-B51)	202.00
G100700	Beta Talasemi (HBB Geni Dizi Analizi)	926.47

G100710	Biotinidaz Eksikliği (BTD Geni Dizi Analizi)	926.47
G100720	C-KIT (ekzon 9, 11, 13, 17) Mutasyon Analizi	808.01
G100730	CADASIL Hastalığı (NOTCH3 Geni Dizi Analizi)	926.47
G100740	CALR (Calreticulin) Gen Mutasyon Analizi	404.00
G100750	Charcot-Marie-Tooth Hastalığı Paneli	3,850.00
G100760	Cornelia de Lange Sendromu Paneli (2-4 gen)	1,385.10
G100770	Çölyak Hastalığı (HLA-DQ2, HLA-DQ8)	404.00
G100780	Diabetes İnsipidus (AVP Geni Dizi Analizi)	926.47
G100790	Dihidropirimidin Dehidrogenaz Eksikliği (DPYD Geni Mutasyon Analizi)	404.00
G100791	Distoni Paneli (5-15 Gen)	1,385.10
G100800	Dravet Sendromu (SCN1A Geni Dizi Analizi)	926.47
G100810	Duchenne/Becker Musküler Distrofi (DMD Geni Dizi Analizi)	926.47
G100820	Epidermolizis Büllosa Paneli (16-40 Gen)	2,747.25
G100821	Epilepsi Paneli (41 Gen ve üzeri)	3,850.00
G100822	Fankoni Anemi Paneli (16-40 Gen)	2,747.25
G100830	Fabry Hastalığı (GLA Geni Dizi Analizi)	926.47
G100840	Fenilketonüri (PAH Geni Dizi Analizi)	926.47
G100850	FGFR2 İlişkili Kraniosinostozlar (FGFR2 Geni Dizi Analizi)	926.47
G100860	FGFR3 İlişkili İskelet Displazi (FGFR3)	926.47
G100870	FLT3 d835/ITD (TKD/ITD) Mutasyon Analizi	202.00
G100880	FLT3 d835/ITD (TKD/ITD) Mutasyon Yüğü Analizi	404.00
G100890	FMF Hastalığı (MEFV geni) Hedef Bölge/Mutasyon Analizi	404.00
G100900	FMF Hastalığı (MEFV geni Dizi Analizi)	926.47
G100910	Fragile X (FMR1 Geni CGG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	785.57
G100920	Friedreich Ataksisi (FXN Geni GAA Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	785.57
G100921	Glikojen Depo Hastalıkları Paneli (16-40 Gen)	2,747.25
G100930	Glukoz-6-Fosfat Dehidrogenaz Eksikliği (G6PD Geni Dizi Analizi)	926.47
G100940	GLUT1 Eksikliği (SLC2A1 Geni Dizi Analizi)	926.47
G100950	Hemakromatozis (HFE Geni Dizi Analizi)	926.47
G100951	Hemofagositik Sendrom Paneli (5-15 Gen)	1,385.10
G100960	Hemofili A (F8 Geni Dizi Analizi)	926.47
G100970	Hemolitik Üremik Sendromu (CFH Geni Dizi Analizi)	926.47
G100980	Hereditör Spastik Parapleji 4 (SPG4 Geni Dizi Analizi)	926.47
G100990	Hereditör Spastik Parapleji Paneli (41 Gen ve üzeri)	3,850.00
G101000	Huntington Hastalığı (HTT geni CAG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	314.22
G101010	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 1-4 Gen	1,155.79

G101020	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 5-15 Gen	1,964.16
G101030	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 16-40 Gen	2,747.25
G101040	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 41 Gen ve üzeri	3,850.00
G101050	IDH1 ve IDH2 Genleri Mutasyon Analizi	493.77
G101060	İmmünglobulin Ağır Zincir Mutasyon ve Hipermutasyon Analizi (IGHV Geni)	1,155.79
G101070	JAK2 Geni Ekzon 12 Mutasyon Analizi	404.00
G101080	JAK2 Geni V617F Mutasyon Analizi	404.00
G101090	Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi donör)	673.35
G101100	Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi hasta)	673.35
G101110	Kimerizm (Kemik iliği nakli sonrası hasta)	673.35
G101120	Kistik Fibrozis (CFTR Geni Dizi Analizi)	926.47
G101130	Konjenital Amegakaryositik Trombositopeni (MPL Geni Dizi Analizi)	926.47
G101131	Konjenital Miyasteni Paneli (16-40 Gen)	2,747.25
G101132	Konjenital Nötropeni Paneli (5-15 Gen)	1,385.10
G101133	Konjenital Trombositopeni Paneli (16-40 Gen)	2,747.25
G101140	Li Fraumen Sendromu (TP53 Geni Dizi Analizi)	926.47
G101150	Lynch Sendromu Paneli (5-15 gen)	1,964.16
G101160	Marfan Sendromu (FBN1 Geni Dizi Analizi)	926.47
G101170	Maternal Kontaminasyon	673.35
G101180	MEN Tip 1 (MEN1 Geni Dizi Analizi)	926.47
G101190	Metakromatik Lökodistrofi (ARSA Geni Dizi Analizi)	926.47
G101200	Mikrosatellit İstabilite Testi	926.47
G101210	Minimal Rezidüel Hastalık Analizi	4,937.92
G101211	MODY Paneli (10-20 Gen)	1,964.16
G101220	Moleküler inv 16 (p13;q22) CFBF-MYH11 Füzyon Transkript Analizi	808.02
G101230	Moleküler Karyotipleme (500K'ya kadar veya eşdeğer çözünürlükte)	1,112.10
G101240	Moleküler Karyotipleme (500K ve üzeri veya eşdeğer çözünürlükte)	1,336.50
G101250	Moleküler Translokasyon Analizi, t(1;19) TCF3 (E2A)-PBX1	808.02
G101260	Moleküler Translokasyon Analizi, t(4;11) AFF1 (AF4)-KMT2A (MLL;KMT2A)	808.02
G101270	Moleküler Translokasyon Analizi, t(8;21)(q22;q22) AML1 (RUNX1)-ETO (RUNX1T1)	808.02
G101280	Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mber p190	808.02



G101290	Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mber p210	808.02
G101300	Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mber p230	808.02
G101310	Moleküler Translokasyon Analizi, t(11;14) (q13;q32)	224.44
G101320	Moleküler Translokasyon Analizi, t(12;21) (p12;q22) TEL-AML1	808.02
G101330	Moleküler Translokasyon Analizi, t(14;18) (q32;q21)	314.22
G101340	Moleküler Translokasyon Analizi, t(15;17) (q22;q21) PML-RARA bcr1/2/3	808.02
G101350	Mukopolisakkaridoz Plus Sendromu (VPS33A Geni Dizi Analizi)	926.47
G101360	Mukopolisakkaridoz Tip 1 (IDUA Geni Dizi Analizi)	926.47
G101370	Mukopolisakkaridoz Tip 2 (IDS Geni Dizi Analizi)	926.47
G101380	Mukopolisakkaridoz Tip 3 (GNS, HGSNAT, NAGLU, SGSH Geni Dizi Analizi)	1,385.10
G101390	Mukopolisakkaridoz Tip 4 (GALNS, GLB1 Geni Dizi Analizi)	1,385.10
G101400	Mukopolisakkaridoz Tip 6 (ARSB Geni Dizi Analizi)	926.47
G101410	Mukopolisakkaridoz Tip 7 (GUSB Dizi Analizi)	926.47
G101420	Mukopolisakkaridoz Tip 9 (Hyalüronidaz Eksikliği, HYAL1 Geni Dizi analizi)	926.47
G101430	Mukopolisakkaridoz, Sınıflandırılmamış (Tüm Panel)	1,964.16
G101440	Müsküler Distrofi Paneli (41 Gen ve üzeri)	3,850.00
G101450	Myotoni Konjenita (CLCN1 Geni Dizi Analizi)	926.47
G101460	Myotonik Distrofi (DMPK Geni CTG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	314.22
G101470	Noonan Sendromu (PTPN11 Geni Dizi Analizi)	926.47
G101480	Noonan Sendromu Paneli/RASopati Paneli (16-40 gen)	2,747.25
G101490	Nörofibromatozis Tip 1 (NF1 Geni Dizi Analizi)	926.47
G101500	Nörofibromatozis Tip 2 (NF2 Geni Dizi Analizi)	926.47
G101510	NPM1 Geni Transkriptlerinde Tip A, B, D Mutasyonu Tespiti	314.22
G101520	Okülokutanöz Albinizm Tip 1A ve Tip 1B (TYR Geni Dizi Analizi)	926.47
G101530	Osteogenesis İmperfecta (COL1A1, COL1A2 Geni Dizi Analizi)	1,385.10
G101540	Osteogenesis İmperfecta Paneli (16-40 Gen)	2,747.25
G101541	Otoinflamatuvar Hastalıklar Paneli (5-15 Gen)	1,385.10
G101550	Otozomal Resesif Ağır Konjenital Nötropeni (HAX1 Geni Dizi Analizi)	926.47

G101560	PDGFB-COL1A1 Füzyonu Analizi	448.89
G101570	PDGFRA-FIP1L1 Füzyonu Analizi	448.89
G101580	PDGFRA-PDGFRB Genleri Füzyonu Analizi	448.89
G101590	Peutz-Jeghers Sendromu (STK11) Geni Dizi Analizi	926.47
G101591	PFIC Tip Paneli (ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4, TJP2)	1,385.10
G101600	Preimplantasyon Genetik Tanı Tetkikleri, kök hücre vericisi kardeş doğmasına yönelik	10,814.61
G101610	Preimplantasyon Genetik Tanı Tetkikleri, sağlam çocuk doğmasına yönelik	10,202.35
G101611	Primer Pulmoner Hipertansiyon Paneli (5-15 Gen)	1,964.16
G101612	Primer Silier Diskinezi Paneli (41 Gen ve üzeri)	3,850.00
G101620	PTEN Geni Dizi Analizi	926.47
G101630	QF PCR ile Anöploidi Analizi	673.35
G101631	Rasopati Paneli (16-40 Gen)	2,747.25
G101640	RET Geni Dizi Analizi	926.47
G101650	Retinitis Pigmentosa Paneli (41 Gen ve üzeri)	3,850.00
G101660	RETT Sendromu (MECP2 Geni Dizi Analizi)	926.47
G101670	Spinocerebellar Ataksi Paneli (41 Gen ve üzeri)	3,850.00
G101680	Spinocerebellar Ataksi Tip 1-8 (ATXN1 ile ATXN8 arası Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	785.57
G101690	Stargardt Hastalığı (ABCA4, ELOVL4, PROM1 Geni Dizi Analizi)	1,385.10

G101691	Sümfaktan Defekti Paneli (5-15 Gen)	1,385.10
G101700	Tay-Sachs Hastalığı (HEXA Geni Dizi Analizi)	926.47
G101710	Tiroid Hormon Direnci (THRB Geni Dizi Analizi)	926.47
G101720	Trombofili Paneli	314.22
G101730	Trombopoietin Reseptör MPL W515L/K Gen Analizi	314.22
G101740	Tuberoskleroz (TSC1-TSC2 Genleri Dizi Analizi)	1,385.10
G101750	Tüm Mitokondri Genomu Dizileme	3,575.00
G101760	Uzun QT Sendromu Paneli (16-40 gen)	2,747.25
G101770	Von Hippel Lindau (VHL Geni Dizi Analizi)	926.47
G101780	Warfarin (Coumadin) Direnci (VKORC1, CYP4F2, GGCX, CYP2C9)	314.22
G101790	Wilson hastalığı (ATP7B Geni Dizi Analizi)	926.47
G101800	WT1 Ekspresyon Analizi	493.79
G101810	Y Kromozom Mikrodelesyon Testi	785.57
	<b>9.C.1. ONKOLOJİK MOLEKÜLER TETKİKLER</b>	
G101830	Yeni Nesil DNA Dizileme, somatik mutasyon analizi, 1 Gen	926.47
G101840	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 2-4 Gen	1,385.10
G101850	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 5-15 Gen	1,964.16
G101860	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 16-40 Gen	2,747.25

G101870	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 41 Gen ve üzeri	3,850.00
G101880	ALK Geni Füzyonları Analizi	448.89
G101890	BRAF Geni (V600K-V600E) Mutasyon Analizi	202.00
G101891	BRAF Geni Dizi Analizi	926.47
G101900	EGFR Geni (T790M, G719A ve G719X) Mutasyonu Analizi	493.77
G101910	EGFR Geni Dizi Analizi	926.47
G101920	ERBB2 Geni Amplifikasyon Analizi	718.24
G101930	FGFR2-FGRFR3 Geni Füzyonları	926.47
G101940	FGFR3 Geni G370C, R248C, S249C, Y373C Bölgeleri Mutasyon Analiz	314.22
G101941	IGH Klonalite Testi	493.77
G101942	IGK Klonalite Testi	493.77
G101943	IGL Klonalite Testi	493.77
G101950	KRAS Mutasyon Analizi	493.77
G101951	KRAS Geni Dizi Analizi	926.47
G101952	NRAS Mutasyon Analizi	493.77
G101953	NRAS Geni Dizi Analizi	926.47
G101960	NTRK1, NTRK2 ve NTRK3 Genlerinin Tedavi ile İlişkili Olduğu Bilinen ve Yeni Füzyonlarının Tespiti	1,385.10
G101970	PIK3CA Geni Mutasyon Analizi	718.24
G101980	ROS1 Geni Füzyonları Analizi	448.89
G101981	TCR Beta Klonalite Testi	493.77
G101982	TCR Delta Klonalite Testi	493.77
G101983	TCR Gama Klonalite Testi	493.77
G101984	TERT Geni Dizi Analizi	926.47

**Tromboz Risk Paneli kiti** pyrosekans veya fragman analizi tabanlı olmalıdır. Pyrosekans sistemi ile PCR ürünlerinden direkt olarak dizi analizi yapılabilmesi, ayrıca cycle sequencing işlemine gerek kalmamalıdır. Sistemde dizinin sentezi ile deteksiyonu aynı anda yapılmalı, eklenen her bir baz eş zamanlı olarak görüntülenebilmelidir. Teklif edilen kit ile Faktör II, Faktör V Leiden, MTHFR C677T , MTHFR A1298C , PAI 4G/5G, Faktör XIII,  $\beta$ -fibrinojen 455 G-A ve GPIIIa L33P (HPA1) şeklinde 8 mutasyonu pyrosekans yöntemi ile saptayabilmelidir. Örneklerin her birisinin deteksiyonunun aynı anda yapılabilmesi için her bir kuyucuğun altında CCD çipi olmalı, cihazda toplam 24 adet CCD çipi bulunmalıdır.

**FMF kiti ile** FMF hastalığındaki en sık gözlenen; E148Q, P369S, F479L, S675N, G678E, M680L, M680I (G/C), M680I (G/A), M680L, T681I, 1692del, M694V, M694L, M694I, K695R, K695M, R717S, I720M, V722M, V726A, A744S, R761H mutasyonlar pyrosekans yöntemi ile taranmalıdır veya exon 2 ve exon 10 sanger sekans yöntem ile analiz edilmelidir.

**JAK2 Mutasyon Deteksiyon Kiti;** V617F mutasyonunu tespit etmelidir. Metod gerçek zamanlı (RealTime) PCR esasına dayanmalı ve PCR reaksiyonu eş zamanlı olarak görüntülenebilmelidir. Kitler kullanıma hazır ve orijinal ambalajında olmalıdır. Kitin içinde, örneklerin heterozigotluk oranını yüzde olarak değerlendirmeyi sağlayacak, değeri belli altı adet kontrol DNA bulunmalıdır. Problar çift işaretli hidroliz problemleri olmalıdır. Yöntem olarak allelik diskriminasyon prensibini kullanmalıdır.

**MPL W515 L -K Kiti;** MPL genindeki W515K ve W515L mutasyonları tespit edebilmelidir. Kitler kullanıma hazır ve orijinal ambalajında olmalıdır. Kitlerin üzerinde üretici firma adı, testin adı, lot numarası ve son kullanım tarihi yazılı olmalıdır. Problar çift işaretli hidroliz problemleri olmalıdır. Kit allelik diskriminasyon yöntemi ile çalışmalıdır. Kit içerisinde W515K ve W515L bölgelerine ait primer-problar ayrı ayrı tüpler içerisinde bulunmalıdır. Kit içerisinde hem W515K hem de W515L mutasyonlarına ait ayrı ayrı %1,5'lük mutant/WT allelik DNA miks bulunmalıdır. Kit içerisinde W515K ve W515L mutasyonlarına ait pozitif kontrol bulunmalıdır. Kit içerisinde MPL negatif kontrol bulunmalıdır. Kit ve cihaz değerlendirme için ROX gibi pasif bir boyaya ihtiyaç duymamalıdır.

**BCR-ABL mbc p210 Kiti;** t(9;22) BCR-ABL füzyon geninin Majör bcr ( p210 ) transkript bölgesinin kantitatif tayinine olanak sağlamalıdır. Kit, yöntem olarak çift işaretli hidroliz problemleri prensibini kullanılmalıdır. Kit, referans gen olarak ABL (Abelson)'ı kullanılmalıdır. Kit içerisinde, primer-problar miks halinde olmalı; Majör bcr ( p210 ) ve referans geni ( ABL) ayrı ayrı tüpler içinde yer almalıdır. Kit içerisinde, sonuçların uluslararası birime (International Scale) çevrilebilmesini sağlayan RNA kalibratörü bulunmalıdır. Kitin lineer aralığı, 0,003-65 BCR-ABL Mbc NCN (normalized copy number) olmalıdır. Kit içerisinde, hem Majör bcr (p210) hedef gen hem de ABL referans gen plazmidlerini içeren, değeri belli, altı adet standart bulunmalıdır. Kit içerisinde yüksek pozitif RNA kontrol bulunmalıdır.

**BCR-ABL mbc p190 Kiti;** t(9;22) füzyon geninin m-BCR p190 (e1a2 tipi) transkriptinin kantitatif tayinine olanak sağlamalıdır. Yöntem olarak çift işaretli hidroliz problemleri prensibini kullanılmalıdır. Kit Sağlık Bakanlığı onaylı UBB kaydına sahip olmalıdır. Kit referans gen olarak ABL (Abelson)'ı kullanılmalıdır. Kit içerisinde primer-problar miks halinde, t(9;22) füzyon geni m-bcr p190 transkripti için bir adet ve referans geni ( ABL) için bir adet olmak üzere ayrı ayrı tüpler içinde yer almalıdır. Kitlerin üretim süreci ISO13485:2003 standartına bağlı kalınarak gerçekleştirilmiş olmalı ve her lotun analiz sertifikası istenildiğinde üretici firma tarafından sağlanmalıdır. Kit içerisinde t(9;22) füzyon geni m-bcr p190 transkripti için 5 adet değeri belli standart ve ABL geni için 3 adet değeri belli standart bulunmalıdır.

**AML t(15;17) Kitleri;** PML-RARa füzyon geni bcr1, bcr2, bcr3 transkriptinin kantitatif tayinine ayrı ayrı kitler olarak sağlamalıdır. Yöntem olarak çift işaretli hidroliz problemleri prensibini kullanılmalıdır. Kit referans gen olarak ABL (Abelson) kullanılmalıdır. Ayrı ayrı her kit içerisinde primer-problar miks halinde, t(15;17)PML-RARa füzyon geni bcr transkripti için bir adet ve referans geni ( ABL) için bir adet olmak üzere ayrı ayrı tüpler içinde yer almalıdır. Kitlerin üretim süreci ISO 13485:2003 standartına bağlı kalınarak gerçekleştirilmiş olmalı ve her lotun analiz sertifikası istenildiğinde üretici firma tarafından sağlanmalıdır. Ayrı ayrı her kit içerisinde t(15;17) PML-RARa füzyon geni bcr transkripti için 5 adet değeri belli, ABL geni için 3 adet değeri belli standart bulunmalı ve bu standartlar plazmidten elde edilmiş olmalıdır.

**AML1-ETO t(8;21) Kiti;** Füzyon geninin kantitatif tayinine olanak sağlamalıdır Yöntem olarak çift işaretli hidroliz problemleri prensibini kullanmalıdır. Kit referans gen olarak ABL (Abelson)'ı kullanmalıdır. Kit içerisinde primer-problemler miks halinde, AML1-ETO t(8;21) füzyon geni için bir adet ve referans geni (ABL) için bir adet olmak üzere ayrı ayrı tüpler içinde yer almalıdır. Kitlerin üretim süreci ISO 13485:2003 standartına bağlı kalınarak gerçekleştirilmiş olmalı ve her lotun analiz sertifikası istenildiğinde üretici firma tarafından sağlanmalıdır. Kit içerisinde AML1-ETO t(8;21) füzyon geni için 5 adet değeri belli, ABL geni için 3 adet değeri belli standart bulunmalı ve bu standartlar plazmidten elde edilmiş olmalıdır.

**CBFB-MYH11A inv(16) Kiti;** Füzyon geninin kantitatif tayinine olanak sağlamalıdır. Yöntem olarak çift işaretli hidroliz problemleri prensibini kullanmalıdır. Kit referans gen olarak ABL (Abelson)'ı kullanmalıdır. Kit içerisinde primer-problemler miks halinde, CBFB-MYH11A inv(16) füzyon geni için bir adet ve referans geni ( ABL) için bir adet olmak üzere ayrı ayrı tüpler içinde yer almalıdır. Kitlerin üretim süreci ISO 13485:2003 standartına bağlı kalınarak gerçekleştirilmiş olmalı ve her lotun analiz sertifikası istenildiğinde üretici firma tarafından sağlanmalıdır. Kit içerisinde CBFB-MYH11A inv(16) füzyon geni için 5 adet değeri belli, ABL geni için 3 adet değeri belli standart bulunmalı ve bu standartlar plazmidten elde edilmiş olmalıdır.

**HLA B27 Real Time Kit** çalışma esası gerçek zamanlı (Real Time) PCR yöntemine dayalı olmalıdır. Teklif edilecek kit, taqman prob teknolojisini kullanarak HLA-B\*27 grubu allel belirlemesini yapabilmelidir. Teklif edilecek kitler CE belgeli olmalıdır.Sistemin kullanımı için gerekli tüm eğitimler firma tarafından sağlanmalıdır.

**HLA B51 Real Time Kit** çalışma esası gerçek zamanlı (Real Time) PCR yöntemine dayalı olmalıdır. Teklif edilecek kit, taqman prob teknolojisini kullanarak HLA B\*51 ve B\*52 grubu allel belirlemesini yapabilmelidir. Teklif edilecek kitler CE belgeli olmalıdır. Sistemin kullanımı için gerekli tüm eğitimler firma tarafından sağlanmalıdır.

**CALR Mutasyon Kiti;** Kit ile genomik DNA'dan calreticulin (CALR) mutasyonları tespit edilebilmeli ve iki major CALR mutasyonu olan Tip 1 ve Tip 2 ayrımı yapılabilirdir. Kit ile insan periferik kan örneğinden genomik DNA elde edildikten sonra ekzon 9'daki minör somatik mutasyonlar da dahil olmak üzere tip 1 ve tip 2 CALR mutasyonları aynı reaksiyon ile tespit edilebilmelidir. Kit qPCR oligonükleotid hidrolizi prensibine dayalı olmalıdır. Minör mutasyonlar CLAMP teknolojisi ile major mutasyonlar ARMS teknolojisi ile tespit edilebilmelidir. Kit orjinal ambalajı içerisinde; taq DNA polimeraz, TE tamponu, multipleks internal amplifikasyon kontrolü, WT ve mutant kontrol ile birlikte gerekli tüm reaksiyon miksleri bulunmalıdır.

**Translokasyon Tarama Paneli Kiti** ile toplamda 28 füzyon gen transkriptini saptayabilecek bileşenleri içinde bulundurmalıdır. Kit AML, ALL ve CLL taramalarında kullanılmaya uygun olmalıdır. Kit; BCR-ABL1 (m-bcr, P190), BCR-ABL1 (M-bcr, P210), BCR-ABL1 (µ-bcr, P230), CBFB-MYH11, DEK-NUP214, ETV6-MN1, ETV6-ABL1, ETV6-PDGFRB, ETV6-RUNX1, FUS-ERG, MLL-AFF1, MLL-EPS15, MLL-ELL, MLL-FOXO4, MLL-MLLT1, MLL-MLLT3, MLL-MLLT4, MLL-MLLT6, MLL-MLLT10, MLL-MLLT11, NPM1-RARA, NPM1-MLF1, PML-RARA (bcr1, L), PML-RARA (bcr2, V), PML-RARA (bcr3, S), RUNX1-RUNX1T1, RUNX1-MECOM, SET-NUP214, STIL-TAL1, TCF3-PBX1,

TCF3-HLF, ZBTB16-RARA füzyon genlerini aynı reaksiyon içinde tespitine olanak vermelidir. Kit, GUS, B2M, ABL olmak üzere 3 ayrı housekeeping gen barındırmalıdır. Kit CE-IVD belgesine sahip olmalıdır. Kit cDNA sentezi için dışarıdan ayrıca bir kite ihtiyaç duymamalı ve kit içeriğinde bu kimyasallar bulunmalıdır. Kit farklı kanallardan okuma yapabilecek FAM, ROX ve HEX boyalarını kullanmalıdır. Kit içeriğinde bulunan cDNA sentez mixi, cDNA sentezini 1 saatten kısa bir sürede yapabilmelidir. Kit kan veya kemik iliğinden elde edilmiş olan 0.15-1.5 mikrogram RNA'dan çalışabilmelidir. Kit; tüp başına 2'şer mikrolitre cDNA ile çalışabilmelidir.

### **Yeni Nesil Dizileme Panelleri:**

Yeni nesil dizileme kapsamında kullanılacak paneller SUT listesinde yer alan hastalıklar ve uygun kodlardan oluşacaktır.

### **Yeni Nesil Dizileme Kitleri ile Birlikte Verilecek Biyoinformatik Analiz Sistemi Teknik Özellikleri:**

Teklif edilen Entegre Biyoinformatik Yazılım ile birlikte, 6698 nolu kişisel verilerin korunması kanunu gereğince genetik bilgi güvenliği için merkeze/kuruma sunucu (işletimci server) kurulumu yapılmalı, dizi analizi sonucu ham veriler (raw data) kurum dışındaki herhangi bir firmaya ait buluta (cloud) yüklenmemelidir. Dizi analizi sonucu elde edilen ham verilerden data analizi, biyoinformatik analiz yazılımında otomatik olarak yapılmalı ve varyantlar otomatik olarak listelenmelidir.

Kullanılan kitlelere spesifik olarak seconder analiz yazılımı optimize edilmiş olmalıdır. FASTQ'dan VCF'e dönüşüm işlemi paneli özgü iş akışları ile lokal sunucu üzerinden sağlanmalıdır. Teklif edilen biyoinformatik yazılımında varyant in-siliko analiz araçları olarak CADD, PolyPhen, SIFT, Mutation Taster, BLOSUM, PhyloP, MaxEntScan, Gene Splicer, B-SIFT kullanılmalıdır. Biyoinformatik yazılımı, varyant ile ilgili popülasyon analizleri gerçekleştirebilmeli ve Ancestry, ExAC, ESP, 1000 Genome gibi veritabanlarına erişim sağlamalıdır. Bu bilgi bankalarındaki tüm veriler etnik gruplara göre allel dağılımı ve varyantın frekanslarını homozigosite açısından da rakamsal ve grafiksel olarak sunulmalıdır. Varyant analizinde kullanılan biyoinformatik yazılım Jaspar, Encode, ClinVar gibi ücretsiz veritabanları yanısıra lisanslı OMIM ve COSMIC veritabanları ve HGMD, PGMD, Pathways & Path to Phenotype, Curated Somatic Variants, Deep curated disease variants veritabanları ile birlikte ilaç etiketleri, uluslararası guidelineler ve klinik çalışma bilgileri içermelidir. Biyoinformatik analizde kullanılan yazılım HGMD profesyonel veritabanını kullanmalı ve çıkan varyantlar için HGMD'ye erişim sağlamalıdır. Yazılım, klinik ekzom ve tüm ekzom veri analizi ve değerlendirmesi için fenotipe özgü varyant filtrelemesini de içeren entegre bir iş akışına sahip olmalıdır. Teklif edilen biyoinformatik yazılımı, bulunan varyant ile ilgili daha önce yapılmış çalışmalardaki verileri, bireylerin etkilenme durumlarına göre grafiksel ortamda sunmalı ve ilgili dataların çalışma detaylarına grafik üzerinden ulaşılabilir. Teklif edilen biyoinformatik yazılımı ile tespit edilen varyanta ait literatür bilgisine tek bir dokunuşla ulaşılabilir ve yayınlanmış literatürlerden alınan referanslar tek tek özet şeklinde sunulmalıdır. Gerektiğinde literatürler kullanıcı isteğine göre filtrelenebilir. Teklif edilen biyoinformatik yazılım ile tespit edilen varyantın kromozom ve ilgili gen üzerindeki lokasyonu grafiksel olarak gösterilmelidir. Aynı zamanda varyantın protein üzerine etkileri grafik üzerinden belirtilmelidir. Aynı grafikte tespit edilen varyantın çevresindeki daha önce tespit edilmiş tüm varyantlar patojenitesine göre sınıflandırılmış olarak gösterilebilir. Teklif edilen biyoinformatik yazılım içerisinde genom tarayıcısını da içermelidir. Teklif edilen biyoinformatik yazılımı ile hasta fenotipi seçilebilir ve ACMG'nin tüm kriterlerini otomatik olarak kullanarak fenotipe özgü olarak klinik

kanıtlara dayalı değerlendirme yapılmalıdır. Tedavide kullanılacak ilaç bilgileri raporda yer almalıdır ve ilaçlara yanıt hassa ya da dirençli durumu ile raporda bulunmalıdır.

Tedavide kullanılacak ilaçların uluslararası çapta kabul gören FDA, EMEA...vb kurumlara göre filtrelenebilmelidir.

### **FISH laboratuvarında çalışılacak testlere ilişkin genel şartlar aşağıda sıralanmıştır;**

Bu şartname ile istenen problemler in vitro diagnostik özellikte olmalıdır. Tüm problemlerin çalışma prosedürleri ile denaturasyon ısıları ve Hibridizasyon ısıları ve süreleri aynı olmalıdır, böylelikle birçok farklı hastanın örneklerinin ve analizler bir arada çalışılabilir. Tüm problemler likit formda ve orjinal ambalajlarda olmalıdır. Malzemelerin transportu -20 C'de kuru buzda ışık almayacak ambalajda olmalıdır. Teslim edilecek ürün orjinal steril ambalajında olmalıdır. Orjinal ambalajın içerisinde üretim, son kullanma, sterilizasyon tarihleri vb. bilgiler olmalıdır. Tüm gerekli sarf malzemeler problemler ile beraber yeterli miktarda verilmelidir. Gerekli olması durumunda laboratuvarın alt yapı eksikleri giderilmelidir veya Merkez sorumlusunun uygun ve gerekli görmesi halinde ilgili testler dış hizmet olarak yüklenici firma tarafından sağlanmalıdır.

### **Sitogenetik Çalışmaları İle İlgili Genel Şartlar aşağıda sıralanmıştır;**

Yüklenici tüm sitogenetik testlerin çalışılması için yeterli sayıda laboratuvar da kullanılacak sarf malzemeleri, cam, plastik vb yardımcı ekipmanları, kültür mediumlarını ve kimyasal maddeleri sağlayacaktır. Kullanılacak tüm medium, kimyasallar kullanıma hazır ve biyolojik grade olmalıdır. Kültür mediumları en az iki farklı çeşit olacak şekilde temin edilmelidir. Endikasyon olduğunda veya Tıbbi Genetik Uzmanı gerekli gördüğünde ek kültür ve pasajların oluşturulması için gerekli kültür mediumları ve sarf malzemeler yüklenici tarafından temin edilmelidir. Besiyerleri ile ilgili referans listesi gerekli durumlarda istenebilir. Kalitesi konusunda şüpheye düşülen ürünler 5 gün içerisinde yüklenici tarafından değiştirilmelidir. Sitogenetik testleri çalışmak için verilecek olan bütün plastik sarf malzemeler; DNase/RNase/ Human DNA free, non pyrogenic, non cytotoxic ve steril edilmiş olmalıdır. Ürünler orjinal ambalajında lot analiz sertifikaları ile birlikte teslim edilmelidir. Sitogenetik çalışmaları için verilecek olan kimyasal malzemeler bölümün uygun gördüğü saflıkta ve yine Molecular Biology Grade olmalı, DNase-RNase ve preteaselardan arındırılmış olmalıdır. Ürünlerin ambalajları üzerinde formülasyonları, Cas noları belirtilmiş olmalıdır. Sitogenetik çalışmalarında kullanılacak olan medyumlar, steril-filtre edilmiş olmalı ve ek bir malzeme eklenmeksizin doğrudan kullanılabilir özellikte olmalıdır. Merkez sorumlusunun uygun ve gerekli görmesi halinde ilgili testler dış hizmet olarak yüklenici firma tarafından sağlanmalıdır.

### **Laboratuvara kurulacak olan cihazların teknik özellikleri aşağıda belirtilmiştir.**

#### **Yeni Nesil Dizileme Sistemi Teknik Özellikleri**

Cihaz bir çalışmada single read olarak 25.000.000 (Yirmibeş Milyon) okumaya kadar, Paired End olarak 50.000.000 (Elli Milyon) okumaya kadar yapmalıdır. Cihaz DNA ve RNA kütüphanesi sekanslamalarında ilave herhangi bir ekipmana gereksinim duymamalıdır. Cihaz tezgâh üstü bir sistem olmalıdır. Cihazda kullanılacak reaktifler hazır kartuşlar ya da çipler halinde bulunmalıdır. Cihaz çalışırken online olarak sekanslama kalitesi takip edilebilmelidir. Operatörün hiçbir müdahalesine gerek olmaksızın Single Read



okumadan sonra Paired End okumaya cihaz otomatik olarak devam edebilmelidir. Yürütme sonrasında elde edilen ham veriler otomatik olarak, cihazın kendi üzerindeki mevcut bilgisayar ve yazılımları yoluyla direkt cihaz üzerinden alınabilmelidir.

### **Real Time PCR Cihazı Teknik Özellikleri**

Teklif edilen cihaz ,kuru hava ile ısıtma soğutma yapmalı ve böylece tüm örnekler homojen ısı dağılımı olmalıdır.Cihaz blok sistem olmamalıdır ve ısı homojenizasyonu için rotor özelliğiyle çalışmalıdır. Cihazın dönen rotoru sayesinde PCR reaksiyonu hazırlandıktan sonra santrifüje ihtiyaç duyulmamalıdır; böylece PCR tüplerinin içerisinde kalabilecek hava kabarcıklarından reaksiyon etkilenmemelidir. Sistemin dönen bir rotora sahip olması ve her örneğin sırasıyla sabit bir kamera sistemi ile ölçümü sayesinde; plak sistemlerde karşılaşılan "plagin merkezi ve kenarlarında bulunan örnekler arasında aynı hassasiyette floresan emisyonu yakalayamama" problemi ve örnekler arası floresan karışımı engellenmelidir. Cihaz LED ışık kaynağı PMT detektör özelliğe sahip olmalıdır. Herhangi bir optik özelliği olmayan 0.2 lik per tüpleriyle rahatlıkla çalışılabilir. Cihaz PCR öncesi PCR tüplerinin içerisindeki örneğin floresan boya yoğunluğunu ölçerek kalibrasyon yapabilmelidir. Cihaz ile tek kanal üzerinde HRM çalışması yapılabilir. Cihaz ile absolute kantifikasyon, rölatif kantifikasyon, melting curve, HRM, scatter point analizleri yapılabilir. Cihaz RT-PCR özelliğine sahip olmalı ve anlık veri toplanabilir. Cihaz kalitatif ve kantitatif PCR yapabilir. Cihazda erime eğrisi (melting curve) analizi yapılarak özgün PCR ürünleri ve yan ürünler ayrılabilir. Teklif edilen real time PCR cihazının, PCR Lisansı bulunmalıdır. Özgün prob dizileri kullanılarak, bilinen tek nokta mutasyonları ve kromozom translokasyonları saptanabilir. Çalışma sırasında, istenildiğinde test sonlandırılabilir veya amplifikasyon döngülerinin sayısı artırılabilir. Gerekli durumlarda cihaz, hata mesajları vererek kullanıcıyı uyarmalıdır.

### **Otomatik PCR Pipetleme Robotu Teknik Özellikleri**

Cihaz, iş hacmi yüksek laboratuvarlarda PCR mikslarının otomatik olarak hazırlanmasına olanak sağlayarak örnekler arasında standardı sağlamak ve kullanıcıya bağlı değişkenleri en aza indirmek amaçlı kullanılabilir. Cihaz 72 veya 96 örneği aynı zamanda, çok hızlı ve doğru bir şekilde hazırlayabilir. Konvansiyonel PCR ve Kantitatif Real-Time PCR testlerinin hazırlanması amacıyla özel olarak geliştirilmiş bir yazılımı olmalıdır. Yazılımda yapılan yenilikler ücretsiz olarak internette güncellenebilir.Cihaz, 1:2 'den 1:10'a kadar değişen DNA standart dilüsyonlarını hazırlayabilir. Cihaz, çoklu PCR çalışmaları için master miksleri hazırlayabilir, daha önceden hazırlanmış olan PCR mikslarını pipetleyecek şekilde programlanabilir.Farklı bir işletim sisteminde hazırlanmış olan örnek bilgileri bu sisteme taşınabilir, cihazda hazırlanan örnek bilgileri de başka bir sisteme aktarılabilir.Cihaza istenildiği takdirde HEPA filtre modülü ve UV lambası eklenebilir. Reaktif bloğuna primer, prob, enzim, dNTP yerleştirilerek otomatik seviye tespit özelliği sayesinde master mikslar hazırlanabilir.Cihaza PCR çalışmalarında kullanılan tüm blok , kapiller, genedisk gibi sistemler yüklenebilir. En az 5µl'ye kadar olan hacimleri otomatik olarak algılayabilir.Pipetleme hacmi 1-200µl arasında olmalıdır. 5 µl'den büyük hacimlerde varyasyonu %1 ' den büyük olmamalıdır. PCR hazırlama tablası 6 adet 96 veya 384'lük plate, 1 adet reaktif bloğu ( 8x1.5mL ependorf tüpü veya 16x200µl PCR tüpü alacak büyüklükte ), 1 adet master miks bloğu (5x5mL veya 1x5mL ve 4x1.5 mL adet tüp alacak

büyükte ) yerleştirilebilecek kapasitede olmalıdır. Cihaz kurulumu üretici firmanın eğitimli personeli tarafından yapılmalı ve gerekli eğitimleri verilmelidir. Teklif veren firmalar üretici firmanın tek yetkili temsilcisi olmalı veya Türkiye’de tek yetkili distribütörü tarafından yetkilendirilmiş olmalıdır.

### **Otomatik Kapiller Jel Elektroforez Sistemi Teknik Özellikleri**

Sistem tam otomatik yüksek rezolüsyonlu kapiller elektroforez yöntemiyle çalışarak, manipülasyondan kaynaklanan hataları engelleyebilmelidir. Sistem jel hazırlanmasına gerek kalmadan elektroforez işleminin yapılması ve kalitatif ve kantitatif sonuçların görüntülenerek yorum yapılmasını sağlamalıdır. Sistem ile çalışırken etidyum bromür gibi toksik ajanların kullanılmasına gerek duyulmamalıdır. Sistem, jel kartuşları, multipleks floresan deteksiyonu ve özel yazılım programı gibi üç kısımdan oluşmalıdır. Deteksiyon sistemi “light emitting diode” lardan ve mikro-optik kollektörlerden oluşmalıdır. Hazır jel kartuşları hızlı ve yüksek rezolüsyonlu DNA fragman , RNA separasyon analizi yapılmasına olanak sağlayan hazır jel matrisi içeren 12 adet separasyon mikro kanalından oluşmalıdır.

Örnek 1µl kadar düşük hacimlerde yüklenebilmeli ve bu sayede örnek tasarrufu sağlanabilmelidir. Sistemin duyarlılığı 0,1ng/µl gibi düşük konsantrasyonlardaki DNA’lar ile çalışılabilecek kadar yüksek olmalıdır. Sistem ile birlikte 15bp-5kb uzunluktaki DNA’ların analizi yapılabilmesi ve 500bp’den daha kısa DNA’lar 3-5bp çözünürlükle detekte edilerek normal agaroz jeli ile yapılan yorumlardan daha güvenilir yorumlar yapılabilmesi sağlanmalıdır. Sistemde tek tek örnekler, 12’lik stripler veya 96’lık blok formatında çalışabilmelidir. Sistem ile 12 örneğin çalışılması 3-10 dakika arasında, 96 örneğin (15bp-5kb) çalışılması 30 dakikadan kısa sürmelidir. Sistemin kullanımı pratik ve kolay öğrenilebilir olmalı, standart bir teknik elemanın kısa bir eğitimle günlük kullanıma geçmesi kolayca sağlanabilmelidir. Veri toplanması ve analizi için kullanılan yazılım, verilerin hem elektroforegram hem de jel görüntüsü formatında alınmasını sağlamalı, sonuçlar tek tek veya hepsi birlikte değerlendirilebilmelidir. Örnek değerlendirmesini kolaylaştıran çoklu data setleri, pik sayısı, uzunluğu, genişliği ve alanı gibi hesaplamaların sonuç tablosu olarak gözlenmesini sağlayan bir yazılım algoritması içermelidir. Sistem ile önceden ayarlanmış metodlar ve uygun jel kartuşları sayesinde tekli ve multipleks PCR ürünleri, restriksiyon enzimi ile kesilmiş DNA ve plazmid, sentez edilmiş oligonükleotidler, total RNA, tek sarmal cDNA ve cRNA’lar gibi çok çeşitli uygulamalar çalışabilmelidir. Teklif veren firmalar üretici firmanın tek yetkili temsilcisi olmalı veya Türkiye’de tek yetkili distribütörü tarafından yetkilendirilmiş olmalıdır.

### **Otomatik Nükleik Asit İzolasyonu Cihazı Teknik Özellikleri**

Cihaz spin kolon protokolü ile izolasyon yapabilen tüm manuel kitleri tam otomatik olarak çalışabilmelidir. Cihazda uygun kitler ile PCR pürifikasyonu, viral DNA/RNA izolasyonu, Jel ekstraksiyonu, Total Glycoprotein izolasyonu, dışkı’dan izolasyon, bitki’den DNA/RNA izolasyonu ve PAXgene RNA izolasyonu yapılmalıdır. Spin kolon kitleri kullanılarak nükleik asit veya rekombinant protein pürifikasyonu için robotik bir sistem olmalıdır. Genomik DNA, total RNA, viral nükleik asit, plazmid DNA, protein pürifikasyonu DNA veya RNA clean up işlemlerini otomatik olarak yapabilmelidir. Cihazla yapılan uygulamalarda başlangıç materyali olarak kan, bakteri, plazma, serum, vücut sıvısı, yüzey veya buccal swab, doku, FFPE doku, fibröz doku, yağ dokusu kullanılabilmesi ve bu başlangıç materyallerinden DNA veya RNA izolasyonu yapılabilmesi. Tüm protokoller önceden programlı olarak cihaza yüklenmiş olmalıdır. Yeni çıkan protokoller cihaza istendiğinde ücretsiz olarak yüklenebilmeli ve güncellenebilmelidir. Örnek liziz aşaması da dahil, tüm basamaklar otomatik olmalıdır. Düşük işlem hacimli örneklerin hazırlanması için uygun olmalıdır. Cihaz üzerinde 1 ml’lik bir adet pipetleme sistemi

bulunmalıdır. Aynı anda en az 12 örnek çalışılabilir. Sekans, sekans analizi, gen ekspresyon analizi, genotiplendirme, proteomik uygulamaları için uygun olmalıdır. Cihaz üzerinde, dışı doğru sallanan ve maksimum 45 derecelik açıya ulaşan 12 adet pozisyona sahip olan "swing-out" özellikte rotoru olan ve ayarlanabilir hızı olup, maksimum 12,000 g hızına da çıkabilen bir santrifüj bulunmalıdır. İstenildiğinde bu santrifüj izolasyon çalışmalarının haricinde kullanılabilir özelliği olmalıdır.

Cihaz üzerinde, 12 adet 2 ml'lik tüplerin yerleşebileceği bir bloğu bulunan, hızı 100 ila 2000 rpm arasında ayarlanabilen ve sıcaklığı oda sıcaklığı ile 70 dereceye ayarlanabilen bir ısıtmalı çalkalayıcı bulunmalıdır. İstenildiğinde bu ısıtmalı çalkalayıcı izolasyon çalışmalarının haricinde kullanılabilir özelliği olmalıdır. Cihaz üzerine entegre dokunmatik ekranı ile protokoller seçilebilmelidir. Cihaz üzerinde, ısıtmalı çalkalayıcı üzerine konulacak olan numunelerin sayısını ile pozisyonlarının doğru olup olmadığını ve santrifüj üzerine yapılacak olan sarf malzeme yerleşiminin ısıtmalı çalkalayıcı ile orantılı olup olmadığını kontrol eden ve ayrıca yapılacak çalışmada pipet uçlarının sayısının yeterli olup olmadığını ve doğru pipet uçlarının olup olmadığını kontrol eden 1 adet optik sensör bulunmalı ve bu sayede cihazla yapılacak bir çalışma öncesinde yapılan hazırlıklarda yapılaması olası hataların önüne geçilmesi cihaz tarafından sağlanmalıdır.