

Pirkimo dalies Nr.	BVPŽ kodas	Paslaugos pavadinimas	Parametrai	Specialieji reikalavimai	Paslaugų skaičius	Orientacinis kiekis	Sinlomų paslaugų charakteristikų atitikimas reikalaujamoms (pildo tikėjais)
1	85111810-1	Išami žmogaus genetinio testavimo paslauga, paremta, bet neapsiribojanti, žmogaus egzomo sekoskaita			Paslauga	1363	
			1. Tikslinių egzomo sekų bendras dydis	≥38.0 Mb			38,9 Mb
			2. CCDS (24 ar vėlesnės versijos) duomenų bazės modeliuotas padengimas	>99.5 %			99.90%
			3. RefSeq (2023.10 ar vėlesnės versijos) duomenų bazės modeliuotas padengimas	>99.5 %			99.90%
			4. GenCode (V44 ar vėlesnės versijos) duomenų bazės modeliuotas padengimas	>99.5 %			99.90%
			5. Ensembl (110 ar vėlesnės versijos) duomenų bazės modeliuotas padengimas	>99.5 %			99.70%
			6. HGMD (23.3 ar vėlesnės versijos) duomenų bazės modeliuotas padengimas	>97.5 %			97.70%
			7. MANE Select (1.2 ar vėlesnės versijos) duomenų bazės modeliuotas padengimas	>99.5 %			99.90%
			8. Clinvar (2023.07 ar vėlesnės versijos) duomenų bazės modeliuotas padengimas	>99.5 %			99.90%
			9. Mitochondrinės DNR padengimas	100% (16569 bp/37 genai), mitochondrinė DNR turėtų būti padengta ≥500X.			100% (16569 bp/37 genai)
			10. Praturtinimas turi apimti patogeninius ir galimai patogeninius nekoduojančius variantus iš ClinVar ir HGMD duomenų bazių.	≥95% patogeninių ir galimai patogeninių nekoduojančių variantų, remiantis dabartinėmis (ne senesėmis nei 2024) ClinVar (≥22.000 variantų) ir HGMD (≥32.000 variantų) duomenų bazėmis. Paslaugos teikėjas, kaip įprastą, turi pateikti detalų informaciją apie praturtinimo modifikacijas ir praturtintų nekoduojančių sekų skaičius.			Praturtinimas apima 97.4% HGMD ir 99.3% ClinVar patogeninių ir galimai patogeninių nekoduojančių variantų. Mes praturtiname 39.387 regionus: HGMD - 32.707 ir ClinVar - 22.737.
			11. Sekoskaitos išeiga	≥16 Gb			≥16 Gb
			12. Aprėpties tolygumas	Aprėpties pasiskirstymo Fold80 įvertis turi būti <1.4			Aprėpties pasiskirstymo Fold80 įvertis <1.4
			13. Nuskaitytų bazių, turinčių >30X gylio padengimą, dalis	≥97%			Garantuojame, kad jūsų duomenims šis dydis atitiks ≥97% reikalavimą.
			14. Nuskaitytų bazių, kurių kokybė bent Q30, dalis	≥85%			Garantuojame, kad jūsų duomenims šis dydis atitiks ≥85% reikalavimą.
			15. Referentinis genomai, naudojami duomenų bioinformatinei analizei	GRCh37 arba GRCh38. Bet kuri referentinio geno versija gali būti pasirinkta bet kuriam mėginių skaičiui.			GRCh37 arba GRCh38. Galėsite pasirinkti bet kurią referentinio geno versiją bet kuriam mėginių skaičiui.
			16. Pateikiamas neapdorotų duomenų formatai	fastq			fastq
			17. Pateikiamas pirminės bioinformatinės analizės duomenų po adaptorių sekų pašalinimo formatai	.bam			.bam
			18. Pateikiami antrinės bioinformatinės analizės duomenų formatai VNP, InDel ir KSV analizei.	.vcf, .tsv (VPN), .tsv (KSV)			.vcf, .tsv (VPN), .tsv (KSV)
			19. Papildomas pasirinktinis duomenų filtravimas (genu panelės) - galimybė kiekvienam mėginiui pasirinkti iš bent jau 16 genu panelių, kurios apimtų šias medicinos sritis: hematologija, kardiologija, reumatologija, oftalmologija, imunologija, nefrologija, hepatologija, neurologija, dermatologija, ginekacinė onkologija. Kiekviena panelė turėtų sudaryti ne mažiau, nei minimaliuose reikalavimuose nurodytą, kliniškai svarbių tos medicininės srities genu.	Hematologiniai susirgimai, ≥200 genu Smegenų vystymosi ligos (tame tarpe epilepsija), ≥550 genu Širdies ligos, ≥200 genu Cilulopatijos, ≥100 genu Jungiamojo audinio ir skeleto sistemos ligos, ≥350 genu Dermatologinės ligos, ≥250 genu Vaisingumo sutrikimai, ≥200 genai Germacininiai vėžio sindromai, ≥100 genai Klauso ligos, ≥150 genu Hepatologinės ligos, ≥50 genu Imuninės sistemos ligos, ≥300 genu Metabolinės ligos (tame tarpe mitochondriopatijos), ≥500 genu Nefrologinės ligos, ≥300 genu Neurodegeneracinės ligos, ≥350 genu Neuromauninės ligos, ≥350 genu Akų ligos, ≥400 genu			244 577 220 112 380 265 203 119 173 53 337 543 300 392 355 445
			20. Duomenų perdavimas	Nuotoliniu būdu sFTP protokolu arba išoriniame kietajame diske skubiu paštu. Paslaugos gavėjas gali pasirinkti ir keisti duomenų gavimo būdą bet kada projekto eigoje.			Nuotoliniu būdu sFTP protokolu arba išoriniame kietajame diske skubiu paštu. Paslaugos gavėjas galės pasirinkti ir keisti duomenų gavimo būdą bet kada projekto eigoje.
			21. Mėginio tipas analizei	Didelės molekulinės masės DNR, išskirta iš kraujo ar nefiksuočių žmogaus audinių.			Didelės molekulinės masės DNR, išskirta iš kraujo ar nefiksuočių žmogaus audinių.
			22. Reikalavimai mėginiui	Analizei gali būti siunčiamas mėginys, kurio koncentracija ≥10 ng/μl, o tūris ≥25 μl. Galimybė analizei sukti mažesnę koncentracijos mėginis (≥2.5 ng/μl, ≥25 μl) paslaugos užsakovas ir tiekėjas turi aptarti kiekvieną individualiu atveju.			Analizei gali būti siunčiamas mėginys, kurio koncentracija ≥10 ng/μl, o tūris ≥25 μl. Galimybė analizei sukti mažesnę koncentracijos mėginis (≥2.5 ng/μl, ≥25 μl) paslaugos užsakovas ir tiekėjas galės aptarti kiekvieną individualiu atveju.
			23. Trukmė nuo mėginio gavimo iki rezultatų pateikimo paslaugos užsakovui	≤20 darbo dienų ≤13 darbo dienų skubiems mėginiams (pvz. prenataliniams), ≤20% nuo bendro mėginių kiekio			≤20 darbo dienų ≤13 darbo dienų skubiems mėginiams (pvz. prenataliniams), ≤20% nuo bendro mėginių kiekio
			24. Vienu metu siunčiamų mėginių skaičiaus intervalas	1-200			1-200
			25. Mėginių paėmimas ir siuntimas	Mėginio paėmimą ir apmoką paslaugos tiekėjas. Mėginio siuntimas turi būti atliekamas skubos tvarka (1 darbo diena Europos Sąjungoje, 3 darbo dienos kitur pasaulio).			Mėginio paėmimą ir apmoką paslaugos tiekėjas. Mėginio siuntimas į laboratoriją Vokietijoje bus atliekamas skubos tvarka per 1 darbo dieną.
			26. Papildomi genetiniai tyrimai sudėtingesniems atvejams	26A. Lyginamojo geno hibridizacija (aCGH, ≥180k, ≥ 50kb rezoliucija) ar lygiavertė technologija su vienodomis sąlybomis parenta analizė turi būti atliekama 40-50 % mėginių nuo bendro egzomo mėginių skaičiaus. Analizė turi būti atliekama paraleliai egzomo sekoskaitai (išlaikant atlikimo trukmės reikalavimus), panaudojant tą patį mėginį. 26B. Pasikartojimų (AR, ATN1, ATXN2, C9ORF72, CSTB, FMR1, FXN, HMOX1, HTT, JPH3, PABPN1, SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17, SCA36, XINAKT, kt.) analizė ≤5% nuo bendro egzomo mėginių skaičiaus. 26C.MLPA ir MS-MLPA analizė (bet kuri esanti rinkoje). ≤2% nuo bendro egzomo mėginių skaičiaus. 26D. RNR sekoskaita. ≤5% nuo bendro analizuotų egzomo mėginių skaičiaus.			40-50 % mėginių nuo bendro egzomo mėginių skaičiaus atlikime NGS parentą KSV analizę, lygiavertę ≥180k, ≥ 50kb rezoliucijos aCGH. Analizė bus atliekama paraleliai egzomo sekoskaitai (išlaikant atlikimo trukmės reikalavimus), panaudojant tą patį mėginį. Atlikime pasikartojimų (AR, ATN1, ATXN2, C9ORF72, CSTB, FMR1, FXN, HMOX1, HTT, JPH3, PABPN1, SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17, SCA36, XINAKT, kt.) analizę, ≤5% nuo bendro egzomo mėginių skaičiaus. Atlikime MLPAMS-MLPA analizę (bet kurios rinkoje esančių rinkimų). ≤2% nuo bendro analizuotų egzomo mėginių skaičiaus. Atlikime RNA sekoskaitą, ≤5% nuo bendro analizuotų egzomo mėginių skaičiaus.
			27. Diagnostinė atvejų analizė ir video skambučio konsultacija su licenzijuotais žmogaus genetikos specialistais (tame tarpe ir medicinos gydytojais)	Iki 10 valandų kiekvienam iš 100 analizuotų egzomo mėginių turi būti atlikta be papildomo mokesčio.			Iki 10 valandų kiekvienam iš 100 analizuotų egzomo mėginių bus atlikta be papildomo mokesčio.

* - atitiktis techninėms specifikacijoms 1-27 punktuose nurodytiems parametrams gali būti vertinama siunčiant 20 testinių mėginių egzomo sekoskaitai. Mėginiams turės būti atliktas skirtingas genu panelių filtravimas (19 reikalavimas). 16 mėginių turės būti išanalizuota per ≤20 darbo dienų, 4 mėginiai - skubiai, per ≤13 darbo dienų, 8 mėginiai galios 26A, 1 mėginiui 26B, 1 mėginiui 26C, 1 mėginiui 26D reikalavimai. Paslaugos tiekėjas turės suteikti iki 2 valandų trukmės analizę/konsultaciją (27 reikalavimas). Suteiktoms paslaugom neatitiktus 1-27 punktuose nurodytų reikalavimų, sutartis nebus sudaroma.