



Uygulama ve Araştırma Hastanesi Döner Sermaye İşletmesi

Teklif No: 202578

İLAN

HASTANEMİZİN İHTİYACI OLAN AŞAĞIDA YAZILI MALZEME(LER)

İHALE İLE

SATIN ALINACAKTIR. İLGİLENEN FİRMALARIN **16/01/2025 TARİHİ, SAAT 11:00 'E/A KADAR**

YAKLAŞIK MALİYET TESPİTİ İÇİN TEKLİFLERİNİ (KDV HARİÇ) ELDEN GETİRMELERİ VEYA

İLGİLİ PERSONELİN E-POSTA ADRESİNE BİLDİRMELERİ RİCA OLUNUR.

BEDİHA ÖZARSLAN
MALİ HİZMETLER MÜDÜRÜ

ALIM KONUSU MALZEMELER

MİKTAR

ALIM KONUSU MALZEMELER	MİKTAR
1 TIBBİ GENETİK NGS (YENİ NESİL SEKANSLAMA) HİZMET ALIMİ	50.000.000,00PUAN

ÖDEME SÜRESİ: 90 GÜN

TEKLİF NO : 202578

NOT : TIBBİ GENETİK NGS (YENİ NESİL SEKANSLAMA) HİZMET ALIMİ

İLGİLİ KİŞİ : PINAR ARISOY

TEL : 4122406

E-MAIL : pinar.arisoy@deu.edu.tr

*Teklif No belirtilmeyen teklifler değerlendirilmeyecektir.

1/2



DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ

Uygulama ve Araştırma Hastanesi

10/01/2025 10:42:37

TEKNİK ŞARTNAMESİ

Bu Teknik Şartname ile birlikte aşağıdaki malzeme(ler) alınacaktır.

501.0033.000	TIBBİ GENETİK NGS (YENİ NESİL SEKANSLAMA) HİZMET ALIMI	PUAN	50000000
--------------	--	------	----------

1.GENEL ÖZELLİKLER

2.DETAY JENERİK ÖZELLİKLER

Detay özellikleri bulunan malzemeler aşağıda belirtilmiştir.

T.C.

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ ARAŞTIRMA VE UYGULAMA HASTANESİ

GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

MOLEKÜLER GENETİK LABORATUVARI

HİZMET ALIM İŞİNİN İHALESİ

KONU: Dokuz Eylül Üniversitesi Uygulama ve Araştırma Hastanesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinin ihtiyacı olan moleküler genetik testlerin 2 (iki) yıl süreli puan usulü sonuç karşılığı yerinde laboratuvar hizmeti alımı işinin ihalesidir.

A. TANIMLAR

İdare: Dokuz Eylül Üniversitesi Uygulama ve Araştırma Hastanesi Döner Sermaye İşletmesi

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

SUT Kodu: İhale tarihindeki Sağlık Uygulama Tebliği güncel EK-2B işlem kodları

Birim Puan: İhale tarihindeki Sağlık Uygulama Tebliği güncel EK-2B işlem puanları

TİTUBB: Türkiye İlaç ve Tıbbi Cihaz Ulusal Bilgi Bankası

Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (DEGEDEM): İdare bünyesinde yer alan Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi

Dış Laboratuvar: Genetik testlerin çalışılacağı yüklenici firmaya ait ve/veya yüklenici firmanın sözleşme süresince anlaşması devam eden moleküler genetik alanında Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi ruhsatına sahip laboratuvar.

HİKT: Hizmet İşleri Kontrol Teşkilatı.

B. İŞİN ADI

Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği'ne ve idarenin taleplerine uygun olarak Dokuz Eylül Üniversitesi Uygulama ve Araştırma Hastanesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi'nde (DEGEDEM) genetik testlerin çalışılması için gerekli cihaz, kit ve sarfların temini, laboratuvarda çalışacak personellerin eğitimi, laboratuvarın işler halde tutulması için gerekli kalibrasyon, tamir ve bakımı sağlanması ve tüm bu çalışmaların güncel kalite standartları çerçevesinde yürütülmesi için gerekli düzenlemelerin yapılması işidir.

C. İŞİN SÜRESİ VE MİKTARI

İşin süresi sözleşme imzalandığı tarihten itibaren başlayacaktır. İhale süresi toplam 24 ay ve puanı 50 000 000 (elli milyon) SUT puanı olup yerinde hizmet alımı olarak yapılacaktır. Hizmetin karşılığı, laboratuvar hizmetlerinin sonuçlandırılması ile yürürlükteki Sağlık Uygulama Tebliği ile uyumlu olarak üretilen puanlardır. Sözleşme süresince güncelleme olması halinde, yeni SUT kodları ve birim puanları esas alınacaktır. Firmalar iş listelerinin tamamı için 1 puan karşılığı fiyat teklifi vereceklerdir.

D. İŞİN AMACI

DEGEDEM bünyesinde Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği'ne uygun olacak şekilde laboratuvar hizmetlerinin yürütülmesi için gerekli cihaz temini, kan alımından raporlanma sürecine kadar gereken biyolojik materyal transfer işleri, DNA izolasyon kitleleri, test kitleleri, plastik sarf, kimyasal sarflar ve kırtasiye malzemeleri dahil tüm sarfların temini, laboratuvarda çalışacak 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 yapılmasıdır. Ek olarak, Dokuz Eylül Üniversitesi Uygulama ve Araştırma Hastanesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde, Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği'ne uygun olacak şekilde, yüklenici tarafından dış laboratuvar hizmetinin sonuç karşılığı olarak hizmet satın alınmasının yapılması amaçlanmıştır.

E. İŞİN YAPILACAĞI YER

İdarenin kendi bünyesindeki Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi laboratuvarına gerekli teçhizat yapılarak kurulacaktır. Kurulacak cihazların mülkiyeti yüklenicide, sözleşme süresince kullanım hakkı DEGEDEM'de olacaktır.

Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliğine uygun olarak, DEGEDEM'in talebine istinaden istenilen dış laboratuvar işleri, moleküler genetik alanında çalışma iznine sahip Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde yapılacaktır.

F. İŞİN KAPSAMI

Bu iş, DEGEDEM'deki laboratuvar hizmetlerinin yürütülmesi için gerekli cihazların kurulması, cihazlara teknik destek ve personel desteğinin verilmesi, klt ve sarf malzemelerinin temini, laboratuvarında görevlendirilecek 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 yapılmasını kapsar.

Bu iş, idarenin talebi halinde biyolojik materyallerin uygun gördüğü dış laboratuvara gönderilmesi ve ilgili tetkiklerin verilerinin elde edilmesini de kapsar. Bu kapsamda yapılacak testlerin toplamı, ihale toplam puanının %10'unu geçmeyecektir. Yüklenici ve/veya yüklenici firmanın sözleşme süresince anlaşması devam eden laboratuvar, Sağlık Bakanlığından ilgili mevzuat gereğince Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Mesul Müdürlük belgesine sahip olmalı ve en az 2 yıllık moleküler genetik alanında Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi ruhsatına sahip olmalıdır ve bunu ihale dosyasında sunmak zorundadır. Yüklenici ruhsatlarını ve sorumlu Tıbbi Genetik Uzmanının evraklarını noterden tasdikli belge ile belgeleyecektir. Sorumlu Tıbbi Genetik Uzmanının ayrılması durumunda kurum derhal bilgilendirilecek ve yeni sorumlu hekim göreve başlayana kadar geçen süre için çözüm sunulacaktır.

Ek olarak bu iş, tüm bu çalışmaların güncel kalite standartları çerçevesinde yürütülmesi için gerekli düzenlemelerin yapılmasını kapsar.

G. YÜRÜTME VE KONTROL

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

H. GENEL HÜKÜMLER

1. Yüklenici firma aşağıda teknik özellikleri bulunan Yeni Nesil Dizileme Sistemi, Kapiller Elektroforez, Otomatize İzolasyon Cihazı ve Real Time PCR cihazı ile birlikte, bu sistemlerle uyumlu yan ekipmanları (en az 2 adet thermal cycler cihazı, 1 adet florometre ve kesintisiz güç kaynağı) laboratuvara kurmalıdır.
2. Cihazların montajı firmaya aittir. Cihazlar kurumun gösterdiği yere ücretsiz monte edilecektir, gerekli hallerde yılda 1 defayı geçmemek koşuluyla yer değişikliği yüklenici firma tarafından yapılmalıdır. Firma teknik servis elemanlarının listesini, sertifikalarını, hizmet yeterlilik belgelerini



muayene ve kabul komisyonuna sunacaktır. Firma ayrıca cihazın kullanım kılavuzu ile dikkat edilmesi gereken hususları içeren (Çalışma prensibi, Çalışma basamakları, Kalibrasyon, Kontrollerin çalışması, Örneklerin çalışması, Hasta girişi, Goriye dönük sonuç takibi vs.) dokümanı TÜRKÇE olarak CD ortamında kuruma verecektir

3. Sistemin kurulması ve standardizasyonu için kullanılan testler firma tarafından ücretsiz olarak karşılanmalıdır.
4. Yüklenici taahhüt ettiği testlerin kullanım süresince, testlerin uygulanmasında gerekli olabilecek teknik şartnamede belirtilmeyen her türlü ekipman ve sarf malzemelerini ücretsiz karşılayacaktır.
5. Bu ihale kapsamında kurulacak cihazların ve ihale süresince DEGEDEM'de mevcut olan çalışan testlerle ilgili tüm cihazların bakımı, onarımı ve periyodik kalibrasyonları yüklenici firma tarafından ücretsiz sağlanacaktır. Üretici firmadan alınmış servis ve satıcı belgesi beyan edilmeli ve/veya bu hizmetlerin üretici firma tarafından verileceği bildirilmelidir.
6. Cihazların kalibrasyon ve kontrollerinin yapılmasına ihtiyaç olması halinde yüklenici bunu en geç 24 saat içerisinde karşılayacak ve kalibrasyon, kontrol ve arızalarda harcanan kitler yüklenici tarafından karşılanacaktır.
7. Tüm sistem, yapılan iş boyunca olabilecek arızalara karşı, tamiri yüklenici firma tarafından ücretsiz garanti edilmelidir. Yine iş boyunca sisteme ait arızalı veya değişmesi gerekli yedek parçalardan herhangi bir ücret talep edilmemelidir.
8. Yüklenici firma, kurduğu cihazları (Yeni Nesil Dizileme Sistemi, Kapiller Elektroförez, Real Time PCR) daima en üst düzey performansta çalışır durumda tutmak, buna uygun olarak servis vermek amacıyla ve gerektiğinde cihazı onarmakla yükümlü bler teknik personeli kurumumuz bünyesinde sürekli bulundurmaktadır. Yüklenici, sistemle çalışacak teknisyenini ayrıca sertifika programına dahil edecektir.
9. Teklif edilen kit ile çalışacak cihazların hastaneye hizmet verdiği sürece arızalanması halinde cihaza 6 saat içinde müdahale edilecek ve 24 saat içerisinde arıza giderilecektir. Giderilemediği takdirde, 72 saat içinde yüklenici tarafından yedek bir cihaz (aynı teknik özelliklere sahip) ile değiştirilecek veya aksayan tüm testlerin tetkiki DEGEDEM'in uygun gördüğü başka bir ruhsatlı laboratuvarında ücretli yüklenici tarafından karşılanmak üzere yapılacaktır.
10. Lüzum halinde DEGEDEM'in talebine istinaden yapılacak dış laboratuvar işlerinin yapılacağı laboratuvar ISO 15189 akreditasyon belgesine sahip olmalıdır. Moleküler genetik testlerinde "Mikroarray", tetkiki için dış kalite kontrolden geçtiğini belgelemelidir.
11. Isıya duyarlı tüm malzemeler uygun koşullar içerisinde (örneğin: soğuk zincirle, kuru buz v.s.) teslim edilmelidir. Taşıma sırasında meydana gelen sorunlar firma tarafından karşılanmalıdır. Kitler laboratuvarın ihtiyacına göre peyderpey teslim alınabilecektir.
12. Laboratuvara (gereksinim duyulduğunda) çalışmaları için uygulama desteği verilmelidir.
13. Yüklenici tarafından, laboratuvarında çalışacak kurum personeli ve firma personeline cihazların kullanımı hakkında eğitim verilmesi sağlanmalıdır.
14. Yüklenici firma ihale dosyasında, teklif ettiği tüm test kitlerine ait Marka, Katalog No, TITUBB numarası, ambalaj şekli, test çalışma prensibi, kimyasal ürün güvenlik bilgi formu gibi bilgileri bir tablo olarak hazırlayıp sunmalıdır. ihale dosyası içerisinde marka ve yöntem beyanı bulunmaması durumunda teklifler geçersiz sayılacaktır. UBB kaydı aranmayan kitlerde kapsam dışı beyanı verilecektir.
15. Ay sonlarında yaptığı iş karşılığı yükleniciye yapılacak ödemelerde esas alınacak miktar hastanenin otomasyon sistemine girilmiş ve faturaya dönmüş olan tetkiklere göre hesaplanacaktır.
16. Yüklenici firmaya yapılacak ödemelerde otomasyon sistemine kayıtlı testlerin her ay için oluşan toplam SUT puanı esas alınacaktır. Aylık SUT puanı yüklenicinin teklif edip ihaleyi kazandığı birim puan başına ücret ile çarpılarak belirlenir.

17. İhaleyi kazanan yüklenici firma SUT içerisinde özel tanımı olmayan genetik testler için önerdiği SUT basamaklarını ve faturalandırma kalemlerini ihale sonrasında İdare Tıbbi Genetik Uzmanının onayına sunacaktır. Yüklenici ile İdare Tıbbi Genetik Uzmanının mutabakata varamadığı testlerde ise İdare Tıbbi Genetik Uzmanının belirlediği SUT basamakları geçerli olacaktır.
18. Yüklenici, sözleşme kapsamında verilen işin nitelik, nicelik ve kalite yönünden idarenin kontrol hakkını kabul eder. İdarenin Tıbbi Genetik Uzmanı, çalışılan testlerin sonuçlarını (moleküler bant veya PCR sonucunu vb.) yerinde tetkik etmek ve değerlendirmek hakkına sahiptir. Bu yetkisini gerekli gördüğü zamanda kullanabilir ve işin nitelik, nicelik ve kalitesi yönünden uygunsuzluk saptadığı takdirde idare tarafından sözleşme hükümleri uygulanır.
19. Hastane Bilgi Sistemine kaydedilmemiş, tutanakla teslim edilmemiş tetkikler için idare tarafından yükleniciye hiçbir ödeme yapılmaz. Yüklenici hasta ve örnek referans bilgilerini bilgisayar ortamına doğru aktarmak için önlemler almalı, bu bilgilerin aktarımında kontrol prosedürleri uygulanmalı ve bunu uygun nitelikli personeller aracılığıyla yapmalıdır.
20. Sonuçların teslim sürelerine yüklenici kesin olarak uymakla yükümlüdür.
21. Yüklenici, testleri bildirilen metotla çalışır; ancak İdare Tıbbi Genetik Uzmanının onayı ile farklı bir metodoloji uygulayabilir. Test listesine sonradan eklenecek kalemlerin metodolojisi ve faturalandırma kalemleri önce İdare Tıbbi Genetik Uzmanının onayına sunulur. İdare Tıbbi Genetik Uzmanı onay verdikten sonra hastane otomasyon sistemine girilecektir.
22. Yüklenici, test listesini ihale sonrasında sunmak ve bunu talepler doğrultusunda güncellemekle yükümlüdür. Test listesinde adı geçmeyen maddelerden, SUT kodlarına uygun ek tetkiklerin listesini İdare Tıbbi Genetik Uzmanının onayı ile forma ekler. Formda yer alan her tetkikin faturalandırılma kalemleri dahil belli olur.
23. İhale sonrasında İdare Tıbbi Genetik Uzmanına teslim edilen test listesinde yer almayan tetkiklerin faturalandırma kalemleri İdare Tıbbi Genetik Uzmanından onay alındıktan sonra faturalanır.
24. Materyalin idare içerisinde kurulan bankoda teslim alındığı andan itibaren materyal ve yapılacak testle ilgili tüm tıbbi ve hukuki sorumluluk yüklenici firmaya aittir. Yine aynı sebeplerle üçüncü şahıslar veya diğer resmi merciler İdareyi, İdare bünyesinde yer alan Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, İdare personelinin muhatap olarak İdare ve/veya kişiler aleyhine hukuki işlem başlattıkları takdirde yargılama giderleri, vekalet ücreti ve ihtilafın sulh yoluyla çözülmesi de dahil ve fakat bununla sınırlı olmamak üzere İdarenin ve personelinin bu hususta uğrayacağı her türlü masraf ihaleyi alan yüklenici tarafından ödenecektir.
25. Yüklenici, İdare Tıbbi Genetik Uzman(lar)ı ile koordinasyonu sağlamak üzere bir teknik eleman görevlendirecek, bu kişinin sabit ve mobil telefonlarını, iletişim bilgilerini kuruma bildirecektir. Bu kişi, İdare yetkilisinin her talebinde iletişime geçecektir.
26. Yüklenici, kendi laboratuvarını tanıtan ve sorumlu olduğu ve çalışacağı tüm testler için; numune türünü, numune miktarını, test çalışma koşullarını, sonuç çıkış süresini, test için uygun numune tüpünü, çalışılan cihazın marka ve modelini, kullanılan metodu, test için geçerli referans aralığını bildiren rehber kitapçık hazırlayarak Tıbbi Genetik Uzman(lar)ına teslim edecektir. Bu kitapçıkta sonuç çıkış süresi gibi bilgiler şartnameyle uyumlu olmak zorundadır. Ayrıca test listesini içeren istek formunu Tıbbi Genetik Uzman(lar)ının isteği doğrultusunda hazırlamak ve talepler doğrultusunda güncellemekle yükümlüdür. Test listesinde yer almayan kalemlerden SUT kodlarına uygun ek tetkiklerin listesini Tıbbi Genetik Uzman(lar)ının onayı ile istek formuna eklemelidir.
27. 6698 Sayılı Kişisel Verilerin Korunması Kanunu (KVKK)'nda kişilerin ırkı, etnik kökeni, siyasi düşüncesi, felsefi inancı, dini, mezhebi veya diğer inançları, kılık ve kıyafeti, dernek, vakıf ya da sendika üyeliği, sağlığı, cinsel hayatı, ceza mahkûmiyeti ve güvenlik tedbirleriyle ilgili verileri ile biyometrik ve genetik verileri özel nitelikli kişisel veridir. Özel nitelikli kişisel verilerin, ilgilinin açık rızası olmaksızın işlenmesi yasaktır. Yine 6698 Sayılı Kanun'un 9. Maddesinde kişisel veriler, ilgili

kişinin açık rızası olmaksızın yurt dışına aktarılamaz. Yüklenici ilgili yasanın hükümlerine uymak mecburiyetindedir ve bunu taahhüt eder.

28. Yüklenici, hastaya ait kişisel ve tıbbi bilgileri, sonuçları, materyallerini ve bunlardan elde edilen ara ürünleri, bilimsel verileri, sonuçları ve raporları başka hiçbir işte kullanamaz, izinsiz yayınlamaz, üçüncü şahıslara veremez. Dış laboratuvar hizmeti alınması durumunda DEGEDEM'in belirteceği miktarda çalışılan biyolojik materyal örneği ve biyoinformatik ham veriler (fastq, bam) DEGEDEM'e KVKK'na uyumlu olacak şekilde iletilmelidir.
29. Raporlar iki nüsha halinde teslim edilecektir. İdare arşivine ait nüsha orijinal, ıslak imzalı-basılı ve elektronik rapor olarak hazırlanır. Rapor yüklenici merkez sorumlusu Tıbbi Genetik Uzmanının ıslak imzasını taşır.
30. Rapor verme süreleri yapılan teste göre değişmekle birlikte ortalama süreler aşağıdaki süreleri geçmemelidir.

Prenatal moleküler genetik testler	21-30 gün
Postnatal moleküler genetik testler	30-60 gün
Postnatal moleküler genetik testler (gen sayısı 5'den büyük)	60-90 gün
Prenatal kültürlerdeki bir değişikliğe bağlı ebeveyn çalışmaları	15 gün

31. Çalışmalar sırasında ortaya çıkabilecek sıra dışı durumlar halinde (gecikme, sonuçların açık olmaması, metod yetersizliği vb) yüklenici, idareyi derhal bilgilendirecek ve karşılıklı değerlendirme sonucunda çalışmalar yürütülecektir.
32. Tetkiklerde anomali bulunması durumunda, ek test veya analizlerin uzaması gerektiği hallerde kesin rapor çıkıncaya kadar bir ön rapor verilmelidir.
33. Özellikle prenatal olgularda patolojik sonuçlar, tespit edildiği anda bildirilir, marker analizi, anne-baba çalışması gibi durumlar hakkında fikir alışverişi yapıp, istemlerinin yapılması ve tetkiklerin mümkün olan en kısa sürede tamamlanması sağlanır.
34. Tetkiklerin sonuçlandırılıp raporlanması ve tesliminde aylık %5'ten fazla tetkikte gecikme olması halinde yüklenici gerekçelerini bildirmelidir. İdare, gerekçeleri haklı bulmazsa ceza ve sözleşme feshi hakkı doğar. Rapor verme süresi materyalin yüklenici tarafından kabul edilmesinden sonraki günden itibaren başlar raporun teslim edildiği gün (dahil) ile biter. Sonuçların alınması hafta sonu veya resmi tatil gününe rastlarsa takip eden ilk iş günü rapor teslim edilir. Her ayın 5. günü (hafta sonu ya da tatil günlerinde takip eden ilk iş günü) bir önceki ayın hastalarının iş dökümü bir tablo halinde (elektronik ortamda .xls dosya formatında ve yazılı halde) İdareye teslim edilir. İş dökümü ile birlikte CD veya DVD ortamında hasta kimlik bilgileri, ne işlem yapıldığı, faturalandırmada kullanılan SUT kodları, Toplam puan belirtilmelidir. Uygun bulunan iş dökümleri, İdare Tıbbi Genetik Uzmanı ve hizmet takip-kontrol birimine imza karşılığı aynen teslim edilir.
35. Çalışmaların başarısız olması durumunda veya DEGEDEM'de görevli Tıbbi Genetik Uzmanınca gerekli görülmesi halinde yüklenici, tesli tekrar çalışacak ve herhangi bir ücret talep edemeyecektir.
36. Çok düşük test sayısı olan istemler için kurumun onayı durumunda firma o testleri anlaşmalı olduğu dış laboratuvarında çalıştırabilecektir.

I. Kullanılacak Cihazlar ve Kitler ile İlgili Genel Hükümler

1. Çalışılacak testler, laboratuvar gereksinimlerine yönelik, gerektiğinde birbiri içerisinde değiştirilebilecektir.
2. Cihaz arızası veya çalışılan testin idare Tıbbi Genetik uzmanlarınca istenilen kalitede olmaması nedeniyle, tekrar edilmek zorunda kalınan testin kitleri, israf olan miktar kadar, firma tarafından ücretsiz olarak karşılanacaktır.
3. Yüklenici bünyesinde yorulan yeni bir test rutine eklenmek istendiğinde yüklenici firma en geç 2 ay içinde testin çalışılabilir hale getirilmesinden mesuldür.
4. Teklif edilen kitler idare laboratuvarına konulacak cihazla tam uyumlu çalışmalı, kitlerin raf ömrü teslim tarihinden itibaren en az 3 ay olmalıdır. Yüklenici firma, genetik laboratuvarının en az 60 (altmış) günlük kullanımına yeterli olabilecek miktarda kiti ve sarf malzemeleri uygun saklama koşullarında DEGEDEM bünyesinde bulundurmakta yükümlüdür. Malzemelerin saklanması ve korunması yüklenici firmaya aittir.
5. Mıadı yaklaşan malzeme ve kitlerin miiat takibi yüklenici firma tarafından yapılacaktır.
6. Testlerin tesliminden sonra, kullanım süresi ve uygun saklama koşullarında saklanmış olmasına rağmen, problemlili olan test veya sarf malzemeleri, ilgili firmaya haber verildikten sonra, satıcı firma tarafından söz konusu testlerin sarf malzemeleri, en geç 30 (otuz) gün içinde yenisi ile ücretsiz olarak değiştirecektir.
7. Tüm kitler üretici firmaya ait orijinal etiket taşımalı, etiketin üzerinde son kullanma tarihi, seri numarası, saklanması ve teslim koşulları (soğuk zincir vb.) belirtilmiş olmalıdır.
8. Her ihale yılı için, idare Tıbbi Genetik Uzmanlarınca belirlenecek en az iki adet test için DEGEDEM tarafından belirlenen en az iki dış kalite programına katılınması yükümlülüğü yükleniciye ait olacaktır.
9. Teknik şartnamedeki şartların yerine getirilmesinde durumunda sözel uyarıda bulunulmadan tutanak ile durum tespit edilip cezai işlem başlatılacaktır.

10. Otomatize İzolasyon Cihazı Teknik Özellikleri:

- i. Cihaz bir çalışmada en az 12 örnekte nükleik asit izolasyonu yapabilmelidir.
- ii. İzolasyon için gerekli tüm reaktifler kullanıma hazır bulunmalıdır.
- iii. Kitler izolasyon için gerekli tüm sarf malzemelerini içermelidir.
- iv. Örneklerin hazırlanma aşamasından sonra cihaza yüklenmesinden pürifiye nükleik asitlerin toplanmasına kadar geçen sürede manuel hiçbir aşama bulunmamalıdır.
- v. Tam kan, kemik iliği, lökosit kültür hücreleri, amniyon sıvısı, CVS materyali, taze tümör dokusu, parafin blok kesiti, serum ve plazmadan DNA/RNA izolasyonu yapabilmelidir.
- vi. DNA izolasyonu yapılan her bir çalışmada yüklenen örneklerin en az %80'inde minimum 50 ng/mikrolitre ve A260/A280 saflık oranı 1,8-2,0 aralığında DNA izole etmelidir.
- vii. İhtiyaç halinde merkez sorumlusu/yetkilisinin talebi ile cihaz kapasitesi artırılmalı veya ek cihaz kurulmalıdır.

11. Real Time PCR Cihazı Teknik Özellikleri:

- i. Cihaz RT-PCR özelliğine sahip olmalı ve anlık veri toplanabilmelidir.
- ii. Cihaz kantitatif ve kalitatif PCR yapabilmelidir.
- iii. Cihaz ile absolute kantifikasyon, rölatif kantifikasyon, melting curve, scatter point analizleri yapılabilir.
- iv. Cihazda erime eğrisi (melting curve) analizi yapılarak özgün PCR ürünleri ve yan ürünler ayrılabilir.

- v. Cihazda, farklı boya ile işaretlenmiş farklı prob kullanılarak hedef diziler için çoklu (multiplex) PCR yapılabilmelidir. Cihaz en az 4'lü multiplex pcr yapabilmelidir.
- vi. Cihaz tüm ekipmanları, bilgisayar, yazıcı ve software sistemleri ile birlikte kurulmalıdır.
- vii. Sistem, kantitasyon hesaplamalarında harici standart ve çalışmanın güvenilirliğini kontrol etmek için dahili kontrol kullanılmasına imkân sağlamalıdır.
- viii. Teklif edilen cihazın ihale bitiş tarihindeki yaşı 15 (on beş) yılı geçmemelidir.

12. Kapiller Elektroforez Cihazı Teknik Özellikleri;

- i. Sistem jel hazırlanmasına gerek kalmadan elektroforez işleminin yapılması ve kalitatif ve kantitatif sonuçların görüntülenerek yorum yapılmasını sağlamalıdır.
- ii. Sistem aynı anda 8 örneğin yürütülebilmesini sağlamak için en az 8 kapiller içermelidir.
- iii. Sistem ile çalışırken etidyum bromür gibi toksik ajanların kullanılmasına gerek duyulmamalıdır.
- iv. Sistemin duyarlılığı 0,1 nanogram/mikrolitre gibi düşük konsantrasyonlardaki DNA'lar ile çalışabilecek kadar yüksek olmalıdır.
- v. Sistemin kullanımı pratik ve kolay öğrenilebilir olmalı, standart bir teknik elemanın kısa bir eğitimle günlük kullanıma geçmesi kolayca sağlanabilmelidir.
- vi. Veri toplanması ve analizi için kullanılan yazılım lisanslı olmalıdır. Verilerin elektroforegram formatında alınmasını sağlamalı, sonuçlar tek tek veya hepsi birlikte değerlendirilebilmelidir. Örnek değerlendirilmesini kolaylaştıran çoklu data setleri, plk sayısı, uzunluğu, genişliği ve alanı gibi hesaplamaların sonuç tablosu olarak gözlenmesini sağlayan bir yazılım algoritması içermelidir.
- vii. Sistem ile önceden ayarlanmış metodlar ve uygun jel kartuşları sayesinde tekli ve multiplex 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.
- viii. Teklif edilen kitler, teklif edilen kapiller elektroforez cihazı ile uyumlu olmalı ve testlerin çalışabilmesi için gerekli tüm sarf malzemeler (kapiller, polimer, tampon vb.) yeterli miktarda ücretsiz olarak tedarik edilmelidir.
- ix. Laboratuvarda kurulu kapiller elektroforez cihazının her koşulda kesintisiz ve aynı kalitede çalışması için gerekli önlemlerin alınması yüklenici firmanın sorumluluğundadır ve ihale süresince yedek parça dahil tüm cihaz arızaları firma tarafından giderilecektir. Cihaz arızasına bağlı her türlü kit ve sarf malzemesi kayıplarını yüklenici firma ücretsiz karşılayacaktır.
- x. Teklif edilen cihazın ihale bitiş tarihindeki yaşı 15 (on beş) yılı geçmemelidir.

13. Delesyon ve Duplikasyon Tespit Kitleri Teknik Özellikleri;

- i. Kit MPLA (Multiplex ligation-dependent probe amplification) veya MS-MPLA (Methylation Specific/Multiplex ligation-dependent probe amplification) tekniği ile çalışmalı ve kapiller elektroforez sisteminde kullanılabilenlidir.
- ii. Teklif edilen kit içerisinde gerekli enzim, tampon, primer, dNTP, primer ve prob bulunmalı ve hazır kit formatında olmalıdır.
- iii. İstenen bölgelerle beraber internal kontrol bölgeleri de aynı reaksiyonda çalışmalıdır.
- iv. Sonuçların değerlendirilmesi için gerekli yazılım laboratuvara kurulmalı ve firma elemanı tarafından eğitim verilmelidir.
- v. Kit Sağlık Bakanlığı onaylı UBB kaydına sahip olmalıdır.

 

14. Yeni Nesil Dizileme Sistemi Teknik Özellikleri

- i. Testlerin çalışabilmesi için kullanılan yöntem çeşitliliğine göre aşağıda teknik özellikleri belirtilen en az 1 adet yeni nesil dizileme cihazı kurulmalıdır.
- ii. Cihazın her koşulda kesintisiz ve aynı kalitede çalışması için gerekli önlemlerin alınması yüklenici firmanın sorumluluğundadır.
- iii. Bu sistemlerin çalışma prensibi akım hücresi içerisinde solid bir yüzeye bağlanan PCR ürünleri üzerinden veya solid bir yüzeye sabitlenmiş olan lineer amplifikasyonu ürününe bağlanan problar üzerinden sentezlerken dizileme veya PCR gerektirmeyen Multivalan Nükleotid Ligand yöntemi ile dizileme yöntemine dayanmalıdır.
- iv. Cihaz bir çalışmada en az 75M okuma alınmalıdır.
- v. Cihaz çalışma sonucunda en az 75Gb veri vermelidir.
- vi. Teklif edilen cihazın ihale bitiş tarihindeki yaşı 15 (on beş) yılı geçmemelidir.
- vii. Cihaz kütüphane sekanslamalarında ilave herhangi bir ekipleme gereksinim duymamalıdır.
- viii. Hazırlanmış sekans kütüphanesinin cihaza yüklenmesini takiben tüm sekanslama işlemleri sekans cihazı tarafından otomatik olarak yapılmalıdır.
- ix. Cihaz çalışırken online olarak sekanslama kalitesi takip edilebilmelidir.

15. Yeni Nesil Dizi Analizi Panelleri Teknik Özellikleri

- i. Yüklenici firma, yeni nesil dizileme cihazlarına tam uyumlu Hedefe Yönelik Klinik Ekzom, Tüm Ekzom, Kalıtsal Hastalıklar ve ihtiyaç duyulan diğer test ve panelleri tedarik etmekle yükümlüdür.
- ii. Paneller yeni nesil DNA dizi analizine uygun, hazır kit formatında olmalıdır. Kitlerin çalışması için gerekli kütüphane hazırlama reaktifleri vb. tüm malzemeler yüklenici tarafından temin edilmelidir.
- iii. Teklif edilen kitlerde, panelde yer alan genlere ait tüm kodlayıcı ekzon ve ekzon-intron birleşme bölgeleri (minimum 20 baz çiftlik bölge) dizilenebilmelidir. Teknik sebeplerle mevcut yöntemle değerlendirilemeyen gen bölgeleri farklı bir yöntemle değerlendirilmelidir.
- iv. İhale sürecinde panel içeriğindeki genler literatür verilerine göre güncellenebilir ve yüklenici firma panellerin kapsamını talep doğrultusunda genişletmekle yükümlüdür.
- v. Merkezin talebi doğrultusunda belirlenecek olan Özel Tasarım ("Custom Design") Mutasyon Analiz panelleri talep/suarış edildikten sonra 8 (sekiz) hafta içerisinde valide edilmiş şekilde laboratuvara teslim edilecektir. Dizayn edilen tüm kitle "Yeni Nesil Dizileme Kütüphane Hazırlama Kit"ne uygun olmalıdır.
- vi. Yeni nesil dizileme çalışmalarında eksik kalan bölgelerin çalışması ve elde edilen çalışmaların doğrulanması için yapılacak olan sekans çalışmaları yüklenici tarafından sağlanmalıdır.
- vii. Her bir hasta için elde edilen veri, kitle hedeflenen bölgelerin tamamını baz başına en az 20x coverage ile %98'den fazla veya 50x coverage ile %95'ten fazla kapsamalıdır.
- viii. Test sonucunda tespit edilen hastanın kliniği ile ilişkili olduğu düşünülen varyantlar DNA dizileme yöntemi ile tespit edilmeli, talep edilirse ailede segregasyon analizi yapılmalıdır.
- ix. Hastanın kliniği ile ilişkili genlerde CNV (kopya sayısı değişikliği) analizi de yapılabilirdir.

 

16. Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Panelleri (Sıvı Biyopsi - cfDNA) Teknik Özellikleri

- i. Yüklenici firma, moleküler testleri parafin bloklardan ve sıvı biyopsi örneklerinden çalışabilmelidir
- ii. Analiz hücresiz olarak bulunan DNA örneklerinden yapılmalıdır.
- iii. Sisteme valide cfDNA örneklerinden çalışılan kanseri genlerindeki bütün ekzonik bölgedeki mutasyonları tespit edebilen paneller kullanılmalıdır.
- iv. "Cell-free" DNA'da düşük frekanslı mutasyonların tespitini artıran Bi-Molecular Identifier (BMI) veya Unique Molecular Index (UMI) adaptör kullanılmalıdır.

17. Yeni Nesil Dizileme İçin Biyoinformatik Yazılım Sistemi Teknik Özellikleri

- i. DEGEDEM Tıbbi genetik uzman(lar) ının talebi doğrultusunda tüm çalışmaların analiz edilecek dosya verileri (ham veriler dahil) teslim edilecek olup bu verilerin analizi ve raporlanması için gerekli donanım, yazılım (ücretli ve ücretsiz) vs. kuruma ayrıca kurulacaktır.
- ii. Analiz yazılımı tüm hasta datalarını kısa bir sürede FASTQ'dan VCF ve BAM'a çevirim yapmalıdır.
- iii. Yazılım ile aynı anda birden fazla örnek için dönüşüm yapılabilmelidir.
- iv. Analiz programı üzerinde hastada bulunan tüm varyantlar ACMG 2015 varyant sınıflandırma kılavuzuna göre, kriterler belirtilerek 5 ana patojenite sınıfına göre (patojenik, muhtemel patojenik, klinik önemi belirsiz (VUS), muhtemel benign, benign) sınıflandırılabilir.
- v. Analiz programı üzerinde her bir varyantın HGVS nomenklatürüne uygun olarak bulunduğu genomik lokasyon, gen, transkript numarası-cDNA pozisyonu- aminoasit pozisyonu- genotipik özelliği (homozigot-heterozigotluk durumu ya da yüzdesi), genel okuma derinliği, referans ve alternatif allellerin okuma derinliği, mutasyon tipi (sinonim, missense, frameshift gibi) gibi bilgileri yer almalıdır.
- vi. Her bir varyant için 1000 Genomes (Minder Alel Frekansı), ESP, ExAC, gnomAD vb. veri tabanlarındaki popülasyon frekansı bilgileri bulunmalıdır.
- vii. dbSNP ve ClinVar veri tabanlarındaki bilgiler, analiz programı üzerinde bulunmalıdır.
- viii. Teklif edilen analiz programı eş zamanlı olarak kopya sayısı değişikliklerini (CNV) de tespit edebilmelidir ve firma bu konudaki örnek raporlarını ihalede sunmalıdır. Teklif edilen analiz programları genlerin kapsam (coverage) analizlerini yapabilmelidir. Gerekli taktirde uzmanın bu hususlarda yerinde veya anlaşmalı olan bir diğer kurumda demo talep etme hakkı vardır.
- ix. Teklif edilen analiz programının tanı oranını artırmak amacıyla fenotipik bulgulara göre varyantları önceliklendirme özelliğinin bulunması gerekmektedir.
- x. Yüklenici, mutasyonların kontrolü amacı ile uluslararası kullanımda olan bir profesyonel veri tabanını (HGMD Professional, CentoCloud, Varsome vb.) ihale süresince kullanılabilmesi amacı ile DEGEDEM Tıbbi Genetik uzmanlarına sunmalıdır.
- xi. Biyoinformatik yazılım programı 6698 nolu KVKK kapsamında genetik bilgi güvenliğini sağlayacak gerekli standartlara sahip olmalıdır. Genetik verilerin bilgi güvenliği için kuruma sunucu kurulumu yapılmalı ya da Türkiye'de bulunan ve verilerin yurt içinde kalmasını sağlayacak yerli bir sunucu ile yapılmış olan anlaşma belgelendirilmelidir.





J. İhale Kapsamında Çalışılacak Testlere Ait Süt Kod, İşlem ve Puanları

Tıbbi testleri ve testlerin yapılması karşılığında her test için belirlenen puanlar Tablo1'de Güncel SUT puanları başlığı ile verilmiştir. Yüklenici firma aşağıdaki tablo 1'de yer alan genetik testleri çalışacağını kabul ve taahhüt etmelidir. Şartnamede adı geçmeyen ancak kliniklerden gelen talepler istikametinde, merkez sorumlusu/yetkilisinin onayı ile istenilen testler gereken tasarımı yapılarak test listesine dahil edilecek, şartnamede yer alan ve kendisi ile aynı yöntem ve amplicon sayısına eş değer testlere benzer şekilde kodlandırılacak ve faturalandırılacaktır.

Tablo.1. İhale Kapsamında Çalışılacak Tetkikler ve Puan Karşılıkları

Süt Kodu	Test Adı	Test Açıklaması	Puan
	9.C. MOLEKÜLER GENETİK TETKİKLER	Tüm aşamalar dahildir. Preimplantasyon genetik tetkikler, prenatal genetik tetkikler, hematolojik maligniteler, organ ve doku nakli merkezi bulunan sağlık kurumlarında transplantasyon yapılacak alıcı ve verici adaylarına yapılan tetkikler hariç bu başlık altında yer alan kodlar birbiri ile faturalandırılmaz. Tıbbi endikasyonlara bağlı sorumluluklar dışında işlemin kendi isteğine bağlı olarak yapılan tetkikler dâhil değildir. SUT 2.4.4.G.2 maddesine bakınız.	
G100330	Blot Analiz (southern, northern, western)	On günde bir adet faturalandırılır.	1,043.63
G100350	Real Time PCR	On günde bir adet faturalandırılır. Çalışılan genin/genlerin ve b0 genin/bölgelerin adı belirtilmelidir.	1,168.89
G100370	Konversiyonel (Sanger) DNA Dizileme, 1 reaksiyon	İki ayda bir adet faturalandırılır. Çalışılan genin adı belirtilmelidir. G100380, G100390, G100400, G100410, G100420, G100430, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz.	584.40
G100480	Konversiyonel (Sanger) DNA Dizileme, 2-5 reaksiyon	İki ayda bir adet faturalandırılır. Çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. G100370, G100390, G100400, G100410, G100420, G100430, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz.	1,502.88
G100390	Yeni Nesil DNA Dizileme, 1 Gen	Üç ayda bir adet faturalandırılır. Tanı ve çalışılan genin adı belirtilmelidir. Her gen için ömürde bir adet faturalandırılır. 9.C. Moleküler Genetik Tetkikler altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genlere ait yeni nesil DNA dizileme dışında çalışıldığıda faturalandırılır. G100370, G100380, G100400, G100410, G100420, G100430, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz.	3,446.44
G100400	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 2-4 Gen	Altı ayda bir adet faturalandırılır. Tanı ve çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. Her gen için ömürde bir adet faturalandırılır. G100400, G100410, G100420, G100430 Yeni Nesil DNA Dizileme işlemlerinden herhangi biri çalışıldığıda aynı hasta için 6 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilemez. 9.C. Moleküler Genetik Tetkikler altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genlere ait yeni nesil DNA dizileme dışında çalışıldığıda faturalandırılır. G100370, G100380, G100390, G100410, G100420, G100430, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz.	5,152.56
G100410	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 5-15 Gen	Altı ayda bir adet faturalandırılır. Tanı ve çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. Her gen için ömürde bir adet faturalandırılır. G100400, G100410, G100420, G100430 Yeni Nesil DNA Dizileme işlemlerinden herhangi biri çalışıldığıda aynı hasta için 6 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilemez. 9.C. Moleküler Genetik Tetkikler altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genlere ait yeni nesil DNA dizileme dışında çalışıldığıda faturalandırılır. G100370, G100380, G100390, G100400,	7,306.65

Sykelin *Mattaly* Sayfa 10 / 21

		G100420, G100430, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz.	
G100420	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 16-40 Gen	Akt ayda bir adet faturalandırılır. Tam ve çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. Her gen için ömürde bir adet faturalandırılır. G100400, G100410, G100420, G100430 Yeni Nesil DNA Dizileme işlemlerinden herhangi biri çalışıldığında aynı hasta için 6 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilmez. 9.C. Moleküler Genetik Testler altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genlere ait yeni nesil DNA dizileme dışında çalışıldığında faturalandırılır. G100370, G100380, G100390, G100400, G100410, G100420, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz.	10,219.74
G100430	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 41 Gen ve üzeri	Akt ayda bir adet faturalandırılır. Tam ve çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. Her gen için ömürde bir adet faturalandırılır. G100400, G100410, G100420, G100430 Yeni Nesil DNA Dizileme işlemlerinden herhangi biri çalışıldığında aynı hasta için 6 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilmez. 9.C. Moleküler Genetik Testler altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genlere ait yeni nesil DNA dizileme dışında çalışıldığında faturalandırılır. G100370, G100380, G100390, G100400, G100410, G100420, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz.	14,322.00
G100440	MLPA	Akt ayda bir adet faturalandırılır. Tam ve çalışılan genin adı belirtilmelidir. Her gen için ömürde bir adet faturalandırılır. 9.C. Moleküler Genetik Testler altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genlere ait MLPA dışında çalışıldığında faturalandırılır.	2,504.84
G100441	MLPA, Ailesel Non-Polipozis Kolorektal Kanser Analizi (HNPCC) (MLH1, MSH2 geni delesyon duplikasyonu)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G100450	MLPA, BRCA1	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G100451	MLPA, BRCA2	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G100460	MLPA, CFTR	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G100470	MLPA, CMT (PMP22 geni için)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G100480	MLPA, CYP21A2 (MLPA - KAH)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G100490	MLPA, DMD	Ömürde bir adet faturalandırılır. DMD/BMD için bu testlik faturalandırılır. Mucasyon bulunması halinde hasta için aynı hastalıkla ilgili diğer moleküler testler faturalandırılmaz.	2,504.84
G100491	MLPA, Marfan Sendromu Analizi (FBN1 geni delesyon duplikasyonu)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G100492	MLPA, Neurofibromatozis Analizi (NF1 geni delesyon duplikasyonu)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G100500	MLPA, SMA	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G100501	MLPA-metilasyon spesifik, Beckwith Wiedeman Sendromu	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G100502	MLPA-metilasyon spesifik, Prader Willi ve Angelman Sendromu)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84

[Handwritten signatures and text]

G100510	S-Alfa Redüktaz Eksikliği (SRD5A2 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100520	21-Hidroksilaz Eksikliği (CYP21A2 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100530	ABL1 Geni T315I Mutasyon Analizi	Ayda bir adet faturalandırılır.	751.44
G100540	ABL1 Geni Dizi Analizi	Ömürde bir adet faturalandırılır.	3,446.44
G100550	Adrenalin Deaminaz Eksikliği (ADA Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100560	Ağır kornele kırınım Yetmezlik Paneli (1E-40 Gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Tam ve çakılan genlerin adı belirtilmelidir.	10,219.74
G100570	Ailesel Adenomatöz Polipozis Koli (APC Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100580	Ailesel Meme/Over Kanseri (BRCA1 ve BRCA2 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	5,152.56
G100590	Akondroplazi Hastalığı (FGFR3-G399R Varyant Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Akondroplazi hastalığı için bu tekli faturalandırılır. Mutasyon bulunması halinde hasta için aynı hastalıkla ilgili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz.	584.40
G100600	Alfa Talasemi (Delesyon Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Alfa talasemi hastalığı için bu tekli faturalandırılır. Mutasyon bulunması halinde hasta için aynı hastalıkla ilgili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz.	1,001.50
G100610	Alfa Talasemi (HBA Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100620	Alfa-1 Antitripsin Eksikliği (SERPINA1 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100630	Alport Sendromu (COL4A3, COL4A3, COL4A4 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	5,152.56
G100640	Ankilozan Spondilit (HLA-B27)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	751.44
G100650	Apert Sendromu (FGFR3 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Apert Sendromu için bu tekli faturalandırılır. Mutasyon bulunması halinde hasta için aynı hastalıkla ilgili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz.	751.44
G100660	Aritmi Paneli (41 Gen ve üzeri)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Parafin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	14,322.00
G100670	Ataksya Telenyektazi (ATM Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44

Sy...in

Abdullah...in

G100680	Bardet-Biedl Sendromu Paneli (16-40 gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonları ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	10,219.74
G100690	Behçet Hastalığı (HLA-B51)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	751.44
G100700	Beta Talasemi (HBB Geni Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonları ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	9,446.44
G100710	Biotinidaz Eksikliği (BTD Geni Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonları ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	9,446.44
G100720	C-KIT (ekzon 9, 11, 13, 17) Mutasyon Analizi	Üç ayda bir adet faturalandırılır.	3,005.77
G100730	ÇADAŞIL Hastalığı (NOTCH3 Geni Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonları ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	9,446.44
G100740	CAL3 (Cairreticulin) Geni Mutasyon Analizi	Ayda bir adet faturalandırılır.	1,502.88
G100750	Charcot-Marie-Tooth Hastalığı Paneli	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonları ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	14,922.00
G100760	Cornelia de Lange Sendromu Paneli (2-4 gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonları ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	5,152.56
G100770	Çölyak Hastalığı (HLA-DQ2, HLA-DQ8)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	1,502.88
G100780	Diabetes Insipidus (AVP Geni Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonları ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	9,446.44
G100790	Dihidropirimidin Dehidrogenaz Eksikliği (DPYD Geni Mutasyon Analizi)	Ayda bir adet faturalandırılır.	1,502.88
G100791	Distoni Paneli (5-15 Gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonları ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	5,152.56
G100800	Dravet Sendromu (SCN1A Geni Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonları ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	9,446.44
G100810	Duchenne/Becker Musküler Distrofi (DMD Geni Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonları ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	9,446.44
G100820	Epidermolizis Bulloza Paneli (16-40 Gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonları ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	10,219.74
G100821	Epilepsi Paneli (41 Gen ve Üzeri)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonları ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	14,922.00

Aytemir

Mutlülü

G100822	Fankonl Anemi Paneli (16-40 Geni)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	10,219.74
G100830	Fabry Hastalığı (GLA Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100840	Fenilketonüri (PAH Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100850	FGFR2 İlişkili Kraniosinuzozlar (FGFR2 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet fatura andılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100860	FGFR3 İlişkili İskelet Displazi (FGFR3)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Akondroplazi hastalığı için bu tetkik faturalandırılır. Mutasyon bulunması halinde hasta için aynı hastalıkla ilgili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz.	3,446.44
G100870	FLT3 d835/ITD (TKD/ITD) Mutasyon Analizi	Ayda bir adet faturalandırılır.	151.44
G100880	FLT3 d835/ITD (TKD/ITD) Mutasyon Yukül Analizi	Ayda bir adet faturalandırılır. Mutasyon yükünün sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	1,502.88
G100890	FMF Hastalığı (MEFV geni) Hedef Bölge/Mutasyon Analizi	Ömürde bir adet faturalandırılır. FMF hastalığı için bu tetkik faturalandırılır. Patajenik ölçüde bİneni homozigot veya birleşik heterozigot mutasyon bulunması halinde aynı hastalıkla ilgili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz.	1,502.88
G100900	FMF Hastalığı (MEFV geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	3,446.44
E100910	Fragile X (FMR1 Geni CGG Uçlu Tekrar Sayısı Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,322.30
G100920	Friedreich Ataksisi (FXN Geni GAA Uçlu Tekrar Sayısı Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,322.30
G100921	Glikojen Depo Hastalıkları Paneli (16-40 Geni)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	10,219.74
G100930	Glukoz-6-Fosfat Dehidrogenaz Eksikliği (G6PD Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100940	GLUT1 Eksikliği (SLC2A1 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
E100950	Hemakromatozis (HFE Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100951	Hemofagositik Sendrom Paneli (3-15 Geni)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	5,152.56
G100960	Hemofili A (F8 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44

G100970	Hemolitik Üremik Sendromu (FH Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet fatura öncüdür. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100980	Hereditör Spastik Parapleji 4 (SPG4 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet fatura öncüdür. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G100990	Hereditör Spastik Parapleji Paneli (41 Gen ve üzeri)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	14,322.00
G101000	Huntington Hastalığı (HTT gen. CAG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	1,168.89
G101010	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatic Mutasyon Paneli, 1-4 Gen	Altı ayda bir adet fatura öncüdür. G101023, G101030, G101040, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılır. En az bir tıbbi genetik uzmanı/çocuk genetik uzmanı ve tıbbi onkoloji uzmanının bulunduğu sağlık kurulu raporu gereklidir. Raporunda güncel tedavilere duyarlılık ve direnç ile ilgili genetik değişiklikler belirtilmelidir. Çalışılan genin adı belirtilmelidir.	4,299.52
G101020	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatic Mutasyon Paneli, 5-15 Gen	Altı ayda bir adet faturalandırılır. G101010, G101030, G101040, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz. En az bir tıbbi genetik uzmanı/çocuk genetik uzmanı ve tıbbi onkoloji uzmanının bulunduğu sağlık kurulu raporu gereklidir. Raporunda güncel tedavilere duyarlılık ve direnç ile ilgili genetik değişiklikler belirtilmelidir. Çalışılan genin adı belirtilmelidir.	7,306.65
G101030	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatic Mutasyon Paneli, 16-40 Gen	Altı ayda bir adet faturalandırılır. G101010, G101020, G101040, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz. En az bir tıbbi genetik uzmanı/çocuk genetik uzmanı ve tıbbi onkoloji uzmanının bulunduğu sağlık kurulu raporu gereklidir. Raporunda güncel tedavilere duyarlılık ve direnç ile ilgili genetik değişiklikler belirtilmelidir. Çalışılan genlerin adı belirtilmelidir.	10,219.74
G101040	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatic Mutasyon Paneli, 41 Gen ve üzeri	Altı ayda bir adet fatura öncüdür. G101010, G101020, G101030, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte fatura öncülmez. En az bir tıbbi genetik uzmanı/çocuk genetik uzmanı ve tıbbi onkoloji uzmanının bulunduğu sağlık kurulu raporu gereklidir. Raporunda güncel tedavilere duyarlılık ve direnç ile ilgili genetik değişiklikler belirtilmelidir. Çalışılan genlerin adı belirtilmelidir.	14,322.00
G101050	IDH1 ve IDH2 Genleri Mutasyon Analizi	Üç ayda bir adet faturalandırılır.	1,836.81
G101060	İmmünglobulin Ağır Zincir Mutasyon ve Hipermutasyon Analizi (IGHV Geni)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Kronik Lenfomik Lösemi (KLL) larısı olan hastalarda faturalandırılır.	4,299.52
G101070	AK2 Geni Ekzon 12 Mutasyon Analizi	Üç ayda bir adet faturalandırılır.	1,502.68
G101080	AK2 Geni V617F Mutasyon Analizi	Üç ayda bir adet faturalandırılır.	1,502.68
G101090	Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi hasta)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G101100	Kimerizm (Kemik iliği nakli sonrası hasta)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G101110	Kimerizm (Kemik iliği nakli sonrası hasta)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,504.84

Signature

Signature

G101120	Kistik Fibrozis (CFTR Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101130	Konjenital Amegakaryositik Trombositopeni (MPL Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101131	Konjenital M yastani Paneli (16-40 Gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	10,219.74
G101132	Konjenital Nötropeni Paneli (5-15 Gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	5,252.56
G101133	Konjenital Trombositopeni Paneli (16-40 Gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	10,219.74
G101140	J Fraumeni Sendromu (TP53 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101150	Lynch Sendromu Paneli (5-15 gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	7,306.65
G101160	Marfais Sendromu (FBN1 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101170	Maternal Kontaminasyon	On günde bir adet faturalandırılır.	2,504.84
G101180	MEN Tip 1 (MEN1 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101190	Metakromatik Lokodistrofi (ARSA Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101200	Mikrosatellit İstabilite Testi	Aylık ayda bir adet faturalandırılır.	3,446.44
G101210	Minimal Rezidüel Hastalık Analizi	On günde bir adet faturalandırılır. Sağlık Bakanlığı tarafından yetkilendirilmiş merkezlerde ve yeni nesil DNA dizileme ile yapılması halinde faturalandırılır. En az bir pediatrik genetik uzmanı/çocuk genetik uzmanı ve çocuk hematoloji uzmanının bulunduğu sağlık kurulu raporu gereklidir.	18,369.04
G101211	MODY Paneli (10-20 Gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	7,306.65
G101220	Moleküler inv 16 (p13;q22) CBFβ-MYH11 Füzyon Transkript Analizi	Ayda bir adet faturalandırılır.	3,035.82
G101230	Moleküler Karyotipler (500K'ya kadar veya eşdeğer çözünürlükte)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Gebelik süresince, tetrahaplolan her fetus için bir adet faturalandırılır. G101240 ile birlikte faturalandırılmaz.	4,136.99

[Handwritten Signature]

[Handwritten Signature]

G101240	Moleküler Karyotipleme (500K ve üzer. veya eşdeğer çözünürlükte)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Gebelik süresince tetkik yapılan her fetus için bir adet faturalandırılır. G101230 ile birlikte faturalandırılmaz.	4,971.76
G101250	Moleküler Translokasyon Analizi, t(1;19) TCF3 (E2A)-PBX1	Ayda bir adet faturalandırılır.	3,005.82
G101250	Moleküler Translokasyon Analizi, t(4;11) AFF1 (AF1)-KMT2A (MLL, KMT2A)	Ayda bir adet faturalandırılır.	3,005.82
G101270	Moleküler Translokasyon Analizi, t(8;21)(q22;q21) AML1 (RUNX1)-ETO (RUNX1T1)	Ayda bir adet faturalandırılır.	3,005.82
G101280	Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22)(q34;q11.2) BCR-ABL Mbcr p190	Ayda bir adet faturalandırılır.	3,005.82
G101290	Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22)(q34;q11.2) BCR-ABL Mbcr p210	Ayda bir adet faturalandırılır.	3,005.82
G101300	Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22)(q34;q11.2) BCR-A3. Mbcr p230	Ayda bir adet faturalandırılır.	3,005.82
G101310	Moleküler Translokasyon Analizi, t(11;14)(q13;q32)	Ayda bir adet faturalandırılır.	894.00
G101320	Moleküler Translokasyon Analizi, t(12;21)(p12;q22) TEL AML1	Ayda bir adet faturalandırılır.	3,005.82
G101350	Moleküler Translokasyon Analizi, t(14;18)(q32;q21)	Ayda bir adet faturalandırılır.	1,168.89
G101340	Moleküler Translokasyon Analizi, t(15;17)(q22;q21) PML-RARA bcr1/2/3	Ayda bir adet faturalandırılır.	3,305.82
G101350	Mukopolisakkaridoz Plus Sendromu (VPS33A Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	3,446.44
G101360	Mukopolisakkaridoz Tip 1 (IDUA Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	3,446.44
G101370	Mukopolisakkaridoz Tip 2 (IDS Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	3,446.44
G101380	Mukopolisakkaridoz Tip 3 (GNS, HGSNAT, MAGLU, SGSH Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	5,152.56
G101390	Mukopolisakkaridoz Tip 4 (GALNS, GLB1 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	5,152.56
G101400	Mukopolisakkaridoz Tip 6 (ARSB Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	3,446.44
G101410	Mukopolisakkaridoz Tip 7 (GUSB Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	3,446.44

Aytemir

Mutlülü

G101420	Mukopolisakkaridoz Tip 9 (Hyaluronidaz Eksikliği, HYAL1 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	3,446.44
G101430	Mukopolisakkaridoz, Sınıflandırılmamış (Tüm Panel)	Ömürde bir adet fatura andılır. ARSB, ICS, IDUA, GALNS, GUSI, GUSB, GUSB, HGSNAT, HYAL1, MAGLU, SGSH, VPS32A genlerinin tamamının dizi analizi yapılmalıdır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	7,306.65
G101440	Musküler Distrofi Paneli (41 Gen ve üzeri)	Ömürde bir adet fatura andılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirlenmez.	14,322.00
G101450	Myotoni Konjenita (CCN1 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	3,446.44
G101460	Myotonik Distrofi (DMPK Geni CTG Uçlu Tekrar Sayısı Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	1,168.89
G101470	Noonan Sendromu (PTPN11 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir. Noonan Sendromu için bu tetkik faturalandırılır. Mutasyon bulunması halinde hasta için ayın hastalıkla ilişkili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz.	3,446.44
G101480	Noonan Sendromu Paneli (RAŞOPATI Paneli (15-40 gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirlenmez.	10,219.74
G101490	Nörofibrinomatözis Tip 1 (NF1 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet fatura andılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	3,446.44
G101500	Nörofibrinomatözis Tip 2 (NF2 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	3,446.44
G101510	NPM1 Geni Transkriptlerinde Tip A, B, D Mutasyonu Tespiti	On günde bir adet faturalandırılır.	1,168.89
G101520	Okulokutanöz Albinizm Tip 1A ve Tip 1B (FVR Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	3,446.44
G101530	Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	5,152.56
G101540	Osteogenesis imperfecta Paneli (15-40 Gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirlenmez.	10,219.74
G101541	Ototoflammatuvar Hastalıklar Paneli (15-15 Gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirlenmez.	5,152.56
G101550	Otrozomal Resesif Ağır Konjenital Nötrojeni (HAX1 Geni Dizi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butun ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirlenmesi gereklidir.	3,446.44
G101560	POGF8-COL1A1 Füzyonu Analizi	Üç ayda bir adet faturalandırılır.	1,669.84

G101570	PDGFRA-FIP1L1 Füzyonu Analizi	Üç ayda bir adet faturalandırılır.	1,669.84
G101580	PDGFRA-PDGFRB Genleri Füzyonu Analizi	Üç ayda bir adet faturalandırılır.	1,669.84
G101590	Peitz-Jeghers Sendromu (STK11) Geni Dizisi Analizi	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101591	PFIC Tip Paneli (ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4, TJP2)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	5,152.56
G101600	Preimplantasyon Genetik Tanı Tetkikleri, kök hücre vericisi kardeş doğmasına yönelik	SUT 2.4.4.1-2 maddesine bakınız. Her bir deneme için bir adet faturalandırılır. HLA DNA uyumluluk tetkikleri dahildir. Sağlık Bakanlığı tarafından yetkilendirilmiş Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde çalışması halinde ödenir.	67,050.56
G101610	Preimplantasyon Genetik Tanı Tetkikleri, sağlam çocuk doğmasına yönelik	SUT 2.4.4.1-3 maddesine bakınız. Her bir deneme için bir adet faturalandırılır. Sağlık Bakanlığı tarafından yetkilendirilmiş Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde çalışması halinde ödenir.	67,254.56
G101611	Primer Pulmoner Hipertansiyon Paneli (5-15 Gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	7,306.65
G101612	Primer Silier Diskinezi Paneli (41 Gen ve üzeri)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	14,322.00
G101620	PTEN Geni Dizisi Analizi	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101630	QF-PCR ile Anöplöidi Analizi	On günde bir adet faturalandırılır. Sadece prenatal genetik tetkikler için ödenir.	2,504.84
G101631	Rasopati Paneli (16-40 Gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	10,219.74
G101640	RET Geni Dizisi Analizi	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101650	Retinitis Pigmentosa Paneli (41 Gen ve üzeri)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	14,322.00
G101660	RETT Sendromu (MECP2 Geni Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101670	Spinocerebellar Ataksi Paneli (41 Gen ve üzeri)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir.	14,322.00
G101680	Spinocerebellar Ataksi Tip 1-8 (ATXN1 ile ATXN8 arası Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,972.30

G101690	Stargardt Hastalığı (ABCA4, ELOVL4, PROM1 Geni Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	5,152.56
G101691	Sümfaktan Defekli Paneli (5-15 Gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtmelidir.	5,152.56
G101700	Tay-Sachs Hastalığı (HEXA Geni Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101710	Tiroid Hormon Direnci (THRB Geni Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101720	Trombulili Paneli	Ömürde bir adet faturalandırılır. Tek tek en az Faktor II-V-KIII, MIIIII, PA mutasyonlarına ait analizi kapsar.	1,168.89
G101730	Trombopöletin Reseptör MPL W515A/K Geni Analizi	Ayda bir adet faturalandırılır.	1,168.89
G101740	Tuberoskleroz (TSC1-TSC2 Genleri Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	5,152.56
G101750	Tüm Mitochondri Genlerini Dizilerce	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	13,298.89
G101760	Uzun QT Sendromu Paneli (16-40 gen)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtmelidir.	10,219.74
G101770	Von Hippel Lindau (VHL Geni Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101780	Warfarin (Coumadin) Direnci (VKORC1, CYP4F2, GGCX, CYP2C9)	Ömürde bir adet faturalandırılır.	1,168.89
G101790	Wilson Hastalığı (ATP7B Geni Dizisi Analizi)	Ömürde bir adet faturalandırılır. Butün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir.	3,446.44
G101800	WT1 Ekspresyon Analizi	Ayda bir adet faturalandırılır.	1,835.88
G101810	Y Kromozom Mikrodelsiyon Testi	Ömürde bir adet faturalandırılır.	2,922.30

K. Demo Çalışması

- ihale komisyonu gerekli gördüğü takdirde istekliden demonstrasyon çalışması talep edecektir. Bu çalışma sırasında doğacak tüm giderler istekli tarafından karşılanacaktır.
- Demo çalışması sırasında aşağıdaki örnekler yüklenicilere tutanak karşılığı teslim edilecek ve çalışmalar sonrası elde edilecek veriler DEGEDEM Tıbbi Genetik uzmanlarınca aşağıdaki parametrelere göre değerlendirilecektir.
- Beş adet Tüm Ekzom Dizileme Örneği
 - Elde edilen tüm ekzom dizileme sonuçları belirtilen fenotipik bulgular ile değerlendirilmeli ve SNP/CNV varyantlarını karşılayacak şekilde klinik rapor olarak sunulmalıdır.

[Handwritten signature]

[Handwritten signature]

- ii. Her bir hasta için elde edilen veri, **kıtte hedeflenen bölgelerin tamamını baz başına en az 20x coverage ile %98'den fazla veya 50x coverage ile %95'ten fazla kapsamalıdır.**
4. **Beş adet Hedefli Tek Gen Dizileme Örneği**
- i. Bölüm tarafından belirlenecek olan 5 adet gen panel harici tek gen olarak yeni nesil dizileme yöntemi ile çalışılacak ve klinik rapor ile sunulacaktır.
- ii. Ayrıca dizileme sonucunda elde edilen veri FASTQ, VCF ve BAM formatında sunulmalıdır.
5. **Üç adet Mikrodizin Örneği**
- i. Belirlenecek üç DNA'dan elde edilen mikrodizin sonuçları belirtilen fenotipik bulgular ile değerlendirilmeli ve klinik rapor olarak sunulmalıdır.

Dr. Ali Kemal Altınbaş *Ali-*