**Załącznik nr 6 do Ogłoszenia**

**Wymagania dla Oferenta w zakresie analizy NGS**

**Oświadczam, iż spełniam niżej wymienione wymagania w zakresie analizy NGS:**

|  |
| --- |
| 1. Sekwencjonowanie w trybie sparowanych końców 2x100pz (paired end sequencing);- przygotowanie  i sekwencjonowanie bibliotek musi być całościowo przygotowane przez wykonawcę. Nie dopuszcza się zlecenia części lub całości procedury podmiotom zewnętrznym w stosunku do wykonawcy lub/i podwykonawcom; 2. Wyniki surowe (co najmniej pliki fastq, bam, bam.bai, vcf), wyniki ewaluacji jakości sekwencjonowania (raporty fastqc, flagstats, trimming-stats) i wyniki analizy bioinformatycznej (w formacie bazy danych Microsoft Access - *.mdb*) udostępniane poprzez szyfrowane rozwiązanie chmurowe oraz długoterminowo przechowywane na serwerze z backupem u wykonawcy (przeniesienie lub usunięcie danych może nastąpić tylko w porozumieniu ze zleceniodawcą) 3. Udostępnianie surowych danych w formacie Microsoft Access zgodne z poniższymi wytycznymi:  * anotacja dotyczącą częstości występowania wariantów - ogólnodostępne populacyjne bazy danych, minimum trzy ogólnoświatowe: gnomAD, EVS, 10Uk; wymagane jest posiadanie bazy danych częstości wariantów dla populacji polskiej (1000 przypadków WES, 4000 przypadków panelu *≥*1000 genów). * predykcja patogenności zaanotowanych wariantów molekularnych - minimum pięć algorytmów pozwalających na ocenę różnych typów wariantów molekularnych * powiązanie każdego wariantu z aktualnymi bazami danych określającymi korelację z fenotypem klinicznym odnotowanym m. in. w następujących bazach: ClinVar, HGMD Professional, Varsome, COSMIC, OMIM, MITOMAP oraz adnotacją w bazie dbSNP * geny raportowane zgodnie z nomenklaturą HGNC (HUGO Gene Nomenclature Committee) * nazewnictwo wariantów na poziomie nukleotydowym oraz aminokwasowym zgodnie z nomenklaturą HGVS (Human GenomeVariation Society) * podana liczba odczytów dla allelu prawidłowego, zmienionego oraz całkowita, status zygotyczności wariantu, parametry jakościowe wariantu, typ zmiany (np. *missense, frameshift, splice-site*), siła zmiany * link do bezpośredniej wizualizacji w programie IGV(*Integrative Genomics Viewer*) zaimplementowanego w chmurze wykonawcy lub umożliwiający szyfrowane połączenie z otwartym programem na lokalnym komputerze. * link do danych o wariancie w bazie Varsome * pliki z analizą danych typu CNV (*Copy Number Variations*) zawierające:   - tabelaryczne zestawienie o potencjalnych delecjach homo/hemizygotycznych (pliki typu .mdb)  - tabelaryczne (plik typu .mdb) i graficzne (pliki typu pdf/png) zestawienie wyników w zakresie zmian dawki genu (*gain* i *loss*) w odniesieniu do wszystkich chromosomów, tzw.wstępny kariotyp z podlinkowaniem do genów znajdujących się w zakresie zmiany dawki.   * link do automatycznego raportu o wariancie (m.in. dane z w/w baz i informacje o próbkach z tym samym wariantem molekularnym (np. ID próbki z IPCZD) * informacja z pliku VCF |
|

**podpis Oferenta ....................................................**