

OPIS PRZEDMIOTU ZAMÓWIENIA

Przedmiotem konkursu są:

Badania genetyczne w kierunku mukowiscydozy i wrodzonych wad metabolizmu w suchych próbach krwi pobranych na bibułę do badań przesiewowych noworodków.

Badania obejmują cztery zadania:

Zadanie 1

- a) Wykonanie badania diagnostycznego genu CFTR obejmującego eksony: 7, 10, 11, 13, 17b, 18, 19, 20, 21 oraz mutacje: dele2,3(21kb), 3849+10kbC>T w tym 18 najczęstszych defektów genu *CFTR* identyfikowanych w populacji polskiej objęte badaniem molekularnym: dele2,3(21kb), p.F508del, p.R553X, p.G551D, p.G542X, c.3849+10kbC>T, p.R334W, p.R347P, p.W1282X, c.3272-26A>G, c.2184insA, c.2183AA>G, c.2143delT, p.K710X, p.N1303K, c.1717-1G>A, c.3600+2insT, c.3659delC.
- b) Opracowanie wyników badania genu CFTR metodą Sangera i PCR obejmujące poszukiwanie 18 wyżej określonych wariantów oraz wariantów rzadkich i wydanie wyniku zgodnie z zasadami CF Network oraz Ministerstwa Zdrowia.

Zadanie 2

- a) Wykonanie rozszerzonego badania diagnostycznego (EGA) obejmującego wszystkie pozostałe fragmenty kodujące genu CFTR – procedura uzupełniająca dla badania 18 najczęstszych w Polsce wariantów, opisanych w zadaniu nr 1.
- b) Opracowanie wyników rozszerzonego badania (EGA) genu CFTR i wydanie wyniku zgodnie z zasadami CF Network oraz Ministerstwa Zdrowia.

Zadanie 3

- a) Wykonanie badania diagnostycznego dowolnej rzadkiej wrodzonej wady metabolizmu metodą Sangera, obejmującego 3-5 eksonów.
- b) Opracowanie wyników badań wrodzonych wad metabolizmu i wydanie wyniku zgodnie z zasadami Ministerstwa Zdrowia.

Zadanie 4

- a) Wykonanie badania diagnostycznego dowolnej rzadkiej wrodzonej wady metabolizmu metodą NGS. Lista genów do badania metodą NGS:

NGS: ACAD8 ACADL ACADM ACADS ACADSB ACADVL ALDH5A1 ALDOA ASL ASS1 BCKDHA
BCKDHB BTB SLC25A20 CBS CFTR CPT1A CPT2 CYP21A2 DBT ECHS1 ENO3 ETFB ETFDHDH
FAH GAA GBE1 GCDH GLUD1 GYG1 GYS1 HADH HSD17B10 HADHA HADHB HLCS HMGCL
HMGCS2 IVD LAMP2 LDHA MCCC1 MCCC2 MLYCD MMUT OTC PAH PCCA PCCB PFKM PGAM2
PHKA1 PHKB PMM2 PPARG PYGM SLC16A1 SLC22A5 SLC25A13 SLC29A1 SLC35A1 TAT
TAFAZZIN LPIN1 RBCK1 SLC52A3 MMAA MMAB ACAD9 NADK2 SLC52A2 SLC52A1.

b) Opracowanie wyników badań wrodzonych wad metabolizmu i wydanie wyniku zgodnie z zasadami Ministerstwa Zdrowia.

Oferty należy składać na cztery zadania łącznie, oferty na jedno zadanie nie będą rozpatrywane.

Szacunkowa liczba badań w okresie obowiązywania umowy (48 miesięcy):

Zadanie 1 – 9600 badań

Zadanie 2 – 1200 badań

Zadanie 3 – 600 badań

Zadanie 4 – 80 badań

§1

1. Materiałem do analizy są suche próbki krwi, pobrane na standardową bibułę do pobrań „standard 903”. Transport bibuły z materiałem biologicznym do badań genetycznych będzie odbywał się na koszt Udzielającego zamówienia do 5 razy w tygodniu, od poniedziałku do piątku w godz. 10 - 14.
2. Czas realizacji zlecenia: do 7 dni roboczych.
3. Przy wykryciu 1 lub 2 mutacji czas realizacji zlecenia może ulec wydłużeniu do 14 dni roboczych ze względu na analizy potwierdzające.
4. Podstawowe odczynniki do badań, tj:
 - 1) Zestaw do izolacji DNA
 - 2) Polimeraza
 - 3) Zestaw do oczyszczania produktów PCR

zgodnie ze specyfikacją Przyjmującego zamówienie zakupi Udzielający zamówienia.

Przyjmujący zamówienie zobowiązany jest podać ilości odczynników na 100 badań w każdym zadaniu.

§2

1. Przyjmujący zamówienie zobowiązuje się do wystawiania sprawozdania z wykonanych badań w formie zgodnej z rozporządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 23 marca 2006r, w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych (dz. U. 2019, poz. 1923 ze zmianami) oraz z ustawą z 15 września 2022 o medycynie laboratoryjnej.
2. Wynik badania musi być podpisany przez uprawnionego diagnostę laboratoryjnego oraz specjalistę w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej.
3. Wyniki badań genetycznych będą wydawane w formie elektronicznej.
4. Przyjmujący zamówienie zobowiązuje się do niezamieszczania na wynikach badań informacji o działalności innej niż zleconej.
5. Laboratorium posiada system bezpiecznej komunikacji elektronicznej w zakresie przyjmowania zleceń oraz wydawania wyników badań z elektronicznym podpisem kwalifikowanym poprzez transmisję z użyciem protokołu HTTPS i REST API.

§3

1. W przypadkach konieczności konsultacji merytorycznych pracownik Przyjmującego zamówienie skontaktuje się bezzwłocznie telefonicznie (tel. 22 32 77 161) lub osobiście z Udzielającym zamówienie w miejscu jego działalności tj. Instytut Matki i Dziecka, Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej.

§4

1. Przyjmujący zamówienie dołoży wszelkich starań dla ochrony danych osobowych przekazywanych przez Udzielającego zamówienia.

§5

1. Próbkę krwi oraz wyodrębniony materiał biologiczny zawierający DNA nie mogą być wykorzystane do innych analiz niż określone w zleceniu. Próbkę krwi oraz wyodrębniony z prób krwi materiał zawierający DNA po wykonaniu zleconego badania muszą być zniszczone w ciągu 30 dni. Laboratorium Przyjmującego zamówienie musi prowadzić dokumentację utylizacji materiału biologicznego zgodnie z obowiązującymi przepisami.

§6

1. Przyjmujący zamówienie musi dysponować certyfikatem CF Network, nie starszym niż z roku 2021 z całkowitą punktacją co najmniej 90% wartości maksymalnej oraz aktualnym certyfikatem Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (załączyć kopie)
2. Przyjmujący zamówienie musi poddawać się zewnętrznej kontroli jakości wykonywanych badań: European Quality Assessment Scheme (CF Network) dla mukowiscydozy.
3. Przyjmujący zamówienie musi dysponować potwierdzeniem udziału w zewnętrznej kontroli jakości organizowanej przez Centers for Disease Control and Prevention, USA dla mukowiscydozy wraz z pozytywną oceną (100% prawidłowych analiz) z okresu ostatnich dwóch lat.
4. Przyjmujący zamówienie zobowiązuje się do brania udziału w kontroli jakości w zakresie mukowiscydozy organizowanej przez:
Newborn Screening Quality Assurance Program
National Center for Environmental Health
Centers for Disease and Prevention
4770 Buford Highway, N.E., MailStop F-43
Atlanta, GA 30341-3724, USA

§7

Wymagania dotyczące laboratorium oraz personelu w laboratorium Przyjmującego zamówienie:

1. Laboratorium spełnia wymagania SANEPID odnośnie diagnostyki laboratoryjnej.
2. Laboratorium jest zarejestrowane w krajowej Izbie Diagnostów laboratoryjnych (KIDL)
3. Laboratorium wykonuje wszystkie wymienione zadania stanowiące przedmiot konkursu w całości na terenie Polski.
4. Laboratorium jest właścicielem aparatury medycznej niezbędnej do wykonywania badań.

5. Laboratorium posiada system bezpiecznej komunikacji elektronicznej w zakresie przyjmowania zleceń oraz wydawania wyników badań z elektronicznym podpisem kwalifikowanym poprzez transmisję z użyciem protokołu HTTPS i REST API.
6. Co najmniej 3 osoby ze specjalizacją w zakresie laboratoryjnej genetyki medycznej, zatrudnione w podmiocie leczniczym Zleceniobiorcy w pełnym wymiarze godzinowym w okresie co najmniej 12 miesięcy bezpośrednio przed terminem ogłoszenia niniejszego postępowania.
7. Co najmniej 3 osoby z uprawnieniami diagnostów laboratoryjnych (KIDL).
8. Co najmniej 3 osoby z udokumentowanym doświadczeniem zawodowym w zakresie diagnostyki mukowiscydozy metodą Sangera.
9. Osoby reprezentujące podmiot leczniczy Zleceniobiorcy/wykonujące badania legitymują się członkostwem w towarzystwach/ stowarzyszeniach zajmujących się tematyką mukowiscydozy i chorób metabolicznych: Polskie Towarzystwo Mukowiscydozy lub European CF Society lub International Society for Neonatal Screening lub European Society of Human Genetics – przedłożyć stosowne zaświadczenia.

§8

1. Przyjmujący zamówienie może zastrzec sobie możliwość zmiany cen, w przypadku istotnej zmiany czynników cenotwórczych mających wpływ na cenę usług świadczonych przez Przyjmującego zamówienie na rzecz Udzielającego zamówienia, w szczególności wzrostu kosztów stałych ponoszonych przez Przyjmującego zamówienie w związku z realizacją niniejszej umowy, takich jak m. in. Kursy walut obcych, koszt odczynników laboratoryjnych i materiałów zużywalnych.
2. Przyjmujący zamówienie może zastrzec sobie prawo do podwyższenia cen wykonywanych badań o roczny wskaźnik inflacji ogłaszany przez GUS w styczniu każdego roku kalendarzowego.
3. O planowanej zmianie cen Przyjmujący zamówienie zawiadomi pisemnie, z co najmniej 30- dniowym wyprzedzeniem. Zmiana cen nastąpi w formie pisemnej poprzez zawarcie aneksu do umowy.

§9

Umowa zostanie zawarta na 48 miesięcy od daty zawarcia, z możliwością przedłużenia o 6 miesięcy.

podpis Oferenta