

Техникалық сипаттама

(ЛОТ № 36)

№	Атауы	Сипаттамасы	саны
1	Толық экзомалық секвендеу/генетикалық талдау (78 пробанд), соның ішінде деректерді ACMG талаптарына сәйкес Evidence программа арқылы интерпретациялау және барлық пробандтар үшін нәтижелердің сараптамалық генетикалық қорытындысы	78 пациентке (пробандқа) жасалатын Толық экзомалық секвендеу талдауының (генетикалық зерттеу) жалпы сипаттамасы: Сұраныс бойынша генетикалық зерттеу жүргізуші фирма: Фенотипке негізделген толық экзомды секвенирлеу: * DBS карталарын/Букальды жағынды жинағын жөнелту (кез келген жергілікті импорттық салықтарды қоспағанда); * Толық логистикалық сүйемелдеу * FedEx немесе DHL Priority International жеткізу – үлгілер үшін (барлық үлгілер 1 лотта). Барлық тасымалдау құжаттарын рәсімдеуді және жеткізу процесін зертхананың өзі жүзеге асыруы; * Халықаралық декларация толықтыру; * Үлгіні бір ретке дейін қайта жөнелту; * Әрбір үлгіні сақтау, өңдеу және әрбір үлгінің деректерін ACMG талаптарына сәйкес Evidence программа арқылы интерпретациялау; * Пробандтың фенотипі өзгерген жағдайда реанализ интерпретациясымен автоматты түрде жасалу; * Жаңартылған дерекқор негізінде 10 жыл ішінде сансыз қайта талдау (реанализ). Ескерту: бастапқы есеп беруден кейін 10 жылдан кейін (күнделікті) қайта талдауды жалғастыру үшін пациенттердің келісімін қайта алынатын болады; * Сұраныс бойынша клиникалық кеңес беру; * Шикі деректер (FASTQ & VCF және нұсқа аннотацияланған файл) сұрау бойынша бір рет тегін беру.	1
	Барлығы		1

Қаржы және Халықаралық байланыстар
вице-ректоры



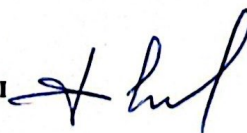
М. Гиритлиоглу

Ғылымды дамыту жөніндегі жобалық кеңсе басшысы



А. Айымбетова

Ғылым департаментінің жетекші маманы



Т. Джатаев

ТӨЛЕМ ЖӘНЕ ОРЫНДАУ МЕРЗІМІ

Төлем шарттары: Шарт сомасынан 100% алдын ала төлем

Орындау мерзімі: Келісім-шартқа қол қойылған күннен бастап 60 күн ішінде орындау