

---

## Teljes genomszekvenálás Marfan-szindr.-s családnál

I.D.: 105211178

Melléklet(ek):

- portal\_ehr-200492024.pdf
- Összegezés az ajánlatok elbírálásáról8817666815317.pdf

---

A szerződés típusa:	Szolgáltatásmegrendelés	A dokumentum típusa:	Eredménytájékoztatók
CPV kódok:	85145000 85110000 85111000	Ajánlatkérő szervezet:	Semmelweis Egyetem

---

---

Rövid összefoglaló: „Teljes genomszekvenálás soktagú Marfan-szindrómás családnál, RRF-2.3.1-21-2022-00003 azonosítószámú, »Nemzeti Kardiovaszkuláris Laboratórium« tárgyú projekt” I. Nyertes Ajánlattevő feladata soktagú Marfan-szindrómás család tagjainak teljes genomszekvenálása, a fenotípus súlyosságát befolyásoló genetikai háttér azonosítására. 30 db vérminta teljes genomszekvenálása 30x-s lefedettséggel, továbbá a nyers adatok bioinformatikai elemzése. Elvégzendő szekvenálási feladatok: -A beérkező vérmintákból nukleinsav izolálása, a DNS minták minőségi ellenőrzése - A DNS mintákból könyvtárak készítése, a könyvtárak minőségi ellenőrzése - Szekvenálás 2x150 bp leolvasással, mintánként legalább 30X lefedettséggel Bioinformatikai feladatok: -Minták demultiplexálása - Minőségi szűrés és QC - Szűrt adatok térképezése - Térképezési QC - Bázis minőségi érték újra kalibráció - Variánsok (SNPk és rövid INDELeK) azonosítása - Variánsok genotipizálása és minőségi szűrése - Variánsok funkcionális annotálása - Variánsok adatbázis annotálása - Nyers FASTQ fájlok, köztes adatok (BAM, QC riportok) és VCF fájlok megosztása a Ajánlatkérővel (Megrendelővel). A szerződés keretösszege nettó 12.652.878,- Ft. Ajánlatkérő a keretösszeg 70 %-ára vállal lehívási kötelezettséget. Ajánlatkérő felhívja a figyelmet arra, hogy a teljesítéshez szükséges informatikai és műszaki infrastruktúra biztosítása Nyertes ajánlattevő feladatát képezi az alábbiak szerint: - szekvenálási technológia, - teljes genom szekvenálási képesség - leolvasási hossz: 2x150 bázispár, - átlagos lefedettség: mintánként legalább 30X, - nyers FASTQ fájlok, köztes adatok (BAM, QC riportok) és VCF fájlok kezelése és megosztása Részletesen a közbeszerzési dokumentumok részét képező Közbeszerzési műszaki leírásban foglaltak szerint. II. Az értékelés módszere: Ajánlatkérő az ajánlatokat a Kbt. 76. § (2) bekezdés c) pontja szerint a legjobb ár-érték arány szempontja alapján bírálja el. Az értékelés módszere az „ár” értékelési részszerzőpont esetében a fordított arányosítás, a minőségi kritérium esetében a pontkiosztás. Ajánlatkérő a „Genomszekvenálás és bioinformatikai analízis nettó egységára (HUF/db)” értékelési részszerzőpont alatt 1 db vérminta teljes genomszekvenálásával és bioinformatikai elemzésével kapcsolatos valamennyi feladat költségét érti. Az értékelés során adható pontszám alsó és felső határa: 0-10 pont. Pontkiosztás esetén adható válaszok: „igen” vagy „nem”. „Igen” válasz esetén a pontkiosztás módszere szerint 10 pont, „nem” válasz esetén 0 pont. Minőségi értékelési szemponttal kapcsolatos információk (részletek: Közbeszerzési dokumentumok, IV. Fejezet, 4. pont.)

---

---

Összefoglaló: „Teljes genomszekvenálás soktagú Marfan-szindrómás családnál, RRF-2.3.1-21-2022-00003 azonosítószámú, »Nemzeti Kardiovaszkuláris Laboratórium« tárgyú projekt” I. Nyertes Ajánlattevő feladata soktagú Marfan-szindrómás család tagjainak teljes genomszekvenálása, a fenotípus súlyosságát befolyásoló genetikai háttér azonosítására. 30 db vérminta teljes genomszekvenálása 30x-s lefedettséggel, továbbá a nyers adatok bioinformatikai elemzése. Elvégzendő szekvenálási feladatok: -A beérkező vérmintákból nukleinsav izolálása, a DNS minták minőségi ellenőrzése - A DNS mintákból könyvtárak készítése, a könyvtárak minőségi ellenőrzése - Szekvenálás 2x150 bp leolvasással, mintánként legalább 30X lefedettséggel Bioinformatikai feladatok: -Minták demultiplexálása - Minőségi szűrés és QC - Szűrt adatok térképezése - Térképezési QC - Bázis minőségi érték újra kalibráció - Variánsok (SNPk és rövid INDELeK) azonosítása - Variánsok genotipizálása és minőségi szűrése - Variánsok funkcionális annotálása - Variánsok adatbázis annotálása - Nyers FASTQ fájlok, köztes adatok (BAM, QC riportok) és VCF fájlok megosztása a Ajánlatkérővel (Megrendelővel). A szerződés keretösszege nettó 12.652.878,- Ft. Ajánlatkérő a keretösszeg 70 %-ára vállal lehívási kötelezettséget. Ajánlatkérő felhívja a figyelmet arra, hogy a teljesítéshez szükséges informatikai és műszaki infrastruktúra biztosítása Nyertes ajánlattevő feladatát képezi az alábbiak szerint: - szekvenálási technológia, - teljes genom szekvenálási képesség - leolvasási hossz: 2x150 bázispár, - átlagos lefedettség: mintánként legalább 30X, - nyers FASTQ fájlok, köztes adatok (BAM, QC riportok) és VCF fájlok kezelése és megosztása Részletesen a közbeszerzési dokumentumok részét képező Közbeszerzési műszaki leírásban foglaltak szerint. II. Az értékelés módszere: Ajánlatkérő az ajánlatokat a Kbt. 76. § (2) bekezdés c) pontja szerint a legjobb ár-érték arány szempontja alapján bírálja el. Az értékelés módszere az „ár” értékelési részszerzőpont esetében a fordított arányosítás, a minőségi kritérium esetében a pontkiosztás. Ajánlatkérő a „Genomszekvenálás és bioinformatikai analízis nettó egységára (HUF/db)” értékelési részszerzőpont alatt 1 db vérminta teljes genomszekvenálásával és bioinformatikai elemzésével kapcsolatos valamennyi feladat költségét érti. Az értékelés során adható pontszám alsó és felső határa: 0-10 pont. Pontkiosztás esetén adható válaszok: „igen” vagy „nem”. „Igen” válasz esetén a pontkiosztás módszere szerint 10 pont, „nem” válasz esetén 0 pont. Minőségi értékelési szemponttal kapcsolatos információk (részletek: Közbeszerzési dokumentumok, IV. Fejezet, 4. pont.)

---