Załącznik nr 2 do SWZ - OPIS PRZEDMIOTU ZAMÓWIENIA – IZOLACJA I GENOTYPOWANIE

**Część I** - Wykonanie izolacji DNA z krwi pełnej 2500 próbek wraz z genotypowaniem z wykorzystaniem panelu Immulina GSA v3 MD:

* Izolacja DNA z krwi pełnej pobranej na K2EDTA
* Objętość materiału wyjściowego 300ul krwi pełnej (w probówkach typu LVL MX500) lub 400ul krwi pełnej (w próbówkach typu Micronic 0,75ml External-thread)
* Próbki dostarczone będą do wykonawcy na suchym lodzie, w 96-dołkowych rakach
* Izolacja maksymalnej ilości DNA z całej próbki inputowej
* Ilość próbek min.1500, max2500, wysyłane w 2 partiach
* Pomiar stężenia i jakości wyizolowanego DNA z użyciem barwnika fluorescencyjnego PicoGreen
* Zwrot niewykorzystanych izolatów do siedziby zamawiającego w probówkach typu Micronic lub równoważnych, wraz z raportem podsumowującym ze wszystkimi danymi dotyczącymi stężenia, czystości i jakości otrzymanych izolatów. Do momentu zwrotnej wysyłki próbki przechowywane powinny być w temperaturze odpowiedniej dla tego typu próbek.
* Końcowy raport powinien składać się z 2 części. Każda część powinna zawierać wszystkie informacje dotyczące próbek, tj.: ID próbki inputowej, ID próbki outputowej, datę izolacji, stężenie fluorymetryczne, objętość danej próbki, stosunki A260/230 oraz A260/280, pozycję na płytce, w przypadku probówek typu Micronic unikatowy ID fiolki, zastosowaną metodę i kit do izolacji DNA, potencjalne uwagi.
* Normalizacja otrzymanego DNA do następnego etapu jakim jest genotypowanie
* Wykonawca dysponuje odpowiednim sprzętem do wykonania usługi genotypowania wielkoskalowego z wykorzystaniem paneli Infinium Global Screening Array-24 v3 MD firmy Illumina
* Wykonawca wykona genotypowanie z materiału otrzymanego z wcześniejszego etapu jakim jest izolacja DNA (max 2500 próbek)
* Proces dozowania odczynników przy wykorzystaniu ww.paneli będzie przebiegał z wykorzystaniem automatycznego dozownika mikropłytkowego
* Zapewnienie dedykowanego opiekuna projektu
* Możliwość integracji uzyskanych danych z danymi uzyskanymi zgodnie z zamówieniem A4215 z 2019r oraz A5071 z 2022r
* Wykonawca zapewnia przepustowość umożliwiającą wykonanie wszystkich analiz w określonym w zamówieniu czasie, bez przestoju w przypadku awarii jakiejś składowej wykorzystywanej przy realizacji zamówienia
* Wykonawca dostarczy raport z genotypowania wraz z analizą jakości uzyskanych wyników (w przypadku próbek dla których uzyskane zostanie Call Rate <98% z powodu błędów technicznych po stronie Wykonawcy, powinno zostać wykonane ponowne genotypowanie z wyizolowanego wcześniej DNA) i dostarczeniem do zleceniodawcy uzyskanych wyników w formie plików idat wraz z manifest file i cluster file odpowiednim do zastosowanego panelu oraz plików w postaci projektu w programie Genome Studio (dwie wersje: z genomem referencyjnym hg37 oraz hg38).
* Wykonawca zobowiązuje się do wykonania usługi w terminie do 4 tygodni od otrzymania próbek.

**Część II** – genotypowanie 1000 próbek DNA z wykorzystaniem panelu Illumina GSA v3 MD

* Wykonawca dysponuje odpowiednim sprzętem do wykonania usługi genotypowania wielkoskalowego z wykorzystaniem paneli Infinium Global Screening Array-24 v3 MD firmy Illumina
* Wykonawca wykona genotypowanie z gotowego materiału DNA otrzymanego od Zamawiającego (max 1000 próbek)
* Otrzymane od Zamawiającego DNA będzie w próbkach typu Micronic z kodem 2D na spodzie próbki, w 96-dołkowych rakach
* Wykonawca dokona normalizacji otrzymanego DNA do następnego etapu jakim jest genotypowanie
* Proces dozowania odczynników przy wykorzystaniu ww.paneli będzie przebiegał z wykorzystaniem automatycznego dozownika mikropłytkowego
* Zapewnienie dedykowanego opiekuna projektu
* Możliwość integracji uzyskanych danych z danymi uzyskanymi zgodnie z zamówieniem A4215 z 2019r oraz A5071 z 2022r
* Wykonawca zapewnia przepustowość umożliwiającą wykonanie wszystkich analiz w określonym w zamówieniu czasie, bez przestoju w przypadku awarii jakiejś składowej wykorzystywanej przy realizacji zamówienia
* Końcowy raport powinien składać się z 2 części. Każda część powinna zawierać wszystkie informacje dotyczące próbek, tj.: ID próbki inputowej, ID próbki outputowej, datę izolacji, stężenie fluorymetryczne, objętość danej próbki, stosunki A260/230 oraz A260/280, pozycję na płytce, w przypadku probówek typu Micronic unikatowy ID fiolki, zastosowaną metodę i kit do izolacji DNA, potencjalne uwagi.
* Wykonawca dostarczy raport z genotypowania wraz z analizą jakości uzyskanych wyników (w przypadku próbek dla których uzyskane zostanie Call Rate <98% z powodu błędów technicznych po stronie Wykonawcy, powinno zostać wykonane po-nowne genotypowanie z wyizolowanego wcześniej DNA) i dostarczeniem do zleceniodawcy uzyskanych wyników w formie plików idat wraz z manifest file i cluster file odpowiednim do zastosowanego panelu oraz plików w postaci projektu w programie Genome Studio (dwie wersje: z genomem referencyjnym hg37 oraz hg38).
* Wykonawca zobowiązuje się do wykonania usługi w terminie do 4 tygodni od otrzymania próbek.
* Zwrot pozostałego DNA do siedziby Zamawiającego. Do momentu zwrotnej wysyłki próbki przechowywane powinny być w temperaturze odpowiedniej dla tego typu próbek.