Załącznik nr 1

**Cechy usługi sekwencjonowania wymagane przez Zamawiającego:**

1. Certyfikowany oferent usług sekwencjonowania Agilent i Illumina; certyfikaty: CAP, CLIA, ISO.
2. Bezpośrednie wykonanie analiz na własnej aparaturze (bez pośredników).
3. Wysyłka materiału wyłącznie w granicach Unii Europejskiej.
4. Sekwencjonowanie na aparatach Illumina NovaSeq6000.
5. Wykonawca dokona sprawdzenia jakości każdej otrzymanej próbki DNA, przygotuje
i oceni jakość bibliotek do sekwencjonowania (przygotowanie bibliotek z użyciem zestawu odczynnika Twist Human Core Exome (Twist Bioscience).
6. Ilość danych po sekwencjonowaniu minimum 10 Gb na próbkę (+/-10%), sparowane odczyty o długości 2 x 100bp.
7. Przynajmniej 85% zsekwencjonowanych zasad powinno mieć jakość Q30 lub więcej.
8. W ramach usługi Zamawiający informowany jest na bieżąco o etapach pracy nad analizami poprzez regularną komunikację z laboratorium.
9. Dane surowe poddane będą wstępnej obróbce bioinformatycznej (demultipleksing oraz usuwanie sekwencji adapterowych). Jakość surowych odczytów genomu w formacie FASTQ musi zostać potwierdzona za pomocą raportu z programu fastQC. Wyniki zostaną zmapowane i znormalizowane z porównaniem do wersji genomu hg19 lub nowszej.
10. Wyniki mają być udostępnione na zwrotnym dysku HDD/ do pobrania z serwera przez bezpieczne połączenie internetowe w postaci plików \*.FASTQ, \*.BAM, \*.VCF\*.TSV.
11. Wynikom eksperymentu towarzyszyć będzie podsumowujący raport zawierający informację
z oceną jakości DNA oraz sekwencjonowania pod kątem ilościowym, jakościowym oraz odnośnie analizy danych.
12. Bezpośredni kontakt z polskim przedstawicielem firmy.
13. Przewidywana liczba próbek DNA wynosi 35-38 sztuki.
14. DNA będzie izolowane w Katedrze i Zakładzie Genetyki Medycznej Uniwersytetu Medycznego im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu, ul. Rokietnicka 8, 60-806 Poznań.
15. Preparaty zostaną dostarczone w dwóch transzach na koszt Zamawiającego.
16. Sekwencjonowanie zostanie wykonane w terminie do 10 tygodni od dnia dostarczenia próbek do Wykonawcy. W przypadku przekazania dodatkowych próbek termin wydłuża się i liczony jest od dnia przekazania ostatniej próbki.
17. Wykonawca dokona wstępnej analizy jakości każdej próbki DNA.
18. W przypadku, gdy próbka nie będzie spełniała parametrów DNA o wartościach nie gorszych niż: ≥ 250 ng/próbkę, stężenie każdego z preparatów DNA nie niższe niż ≥ 10 ng/µl w objętości min. 25 ul. Traktowane RNase. Czystość: OD260/280 w zakresie 1.8 - 2.0. DNA dostarczone w wodzie lub, 10 mM Tris-HCl pH 8 lub EB, wolne od EDTA Wykonawca bezzwłocznie powiadomi o tym fakcie Zamawiającego drogą elektroniczną, a Zamawiający dostarczy Wykonawcy kolejne próbki. Wykonawca obciąży Zamawiającego kosztem wstępnej analizy próbek nie spełniających wymaganych parametrów.
19. Zamawiający zobowiązuje się dokonać odbioru wykonanych prac – lub zgłosić zastrzeżenia
w formie elektronicznej na adres mailowy Wykonawcy) - w terminie 14 dni od dnia dostarczenia wyników Zamawiającemu.
20. Wykonawca dostarczy wyniki badań na swój koszt.
21. Wykonawca wystawi fakturę po prawidłowym zakończeniu prac. Prawidłowe wykonanie prac potwierdzi upoważniony pracownik Zamawiającego drogą elektroniczną na adres mailowy Wykonawcy.