

Szczecin , dnia 06.09.2019 r.

Sygnatura sprawy 4-1/II2.0/2019

**Dotyczy zapytania ofertowego 4-1/II2.0/2019. Przedmiotem zamówienia jest wykonanie analizy genetycznej w kierunku chorób neurodegeneracyjnych obejmujących schorzenia siatkówki przy użyciu metody sekwencjonowania genomu ludzkiego techniką WES u 15 pacjentów.**

**Pytanie 1**

Czy Zamawiający wyrazi zgodę na wydłużenie czasu realizacji zamówienia do 12 tygodni od czasu przekazania próbek?

**Odpowiedź**

Tak

**Pytanie 2**

Czy Zamawiający zobowiązuje się do przekazania zlecenia badania, podpisanego przez lekarza kierującego oraz formularza świadomej zgody, podpisanej przez pacjenta?

**Odpowiedź**

Zgody już zostały pobrane

**Pytanie 3**

Czy Zamawiający Wymaga, aby wyniki były dostarczone w formie wyniku diagnostycznego do celów medycznych (a nie tylko do celów naukowych)?

**Odpowiedź:**

Nie wymagamy. Zamawiający sam przygotuje informacje dla pacjenta po konsultacji treści z wykonawcą.

#### Pytanie 4

Czy Zamawiający może wskazać listę genów interesujących w kontekście genów odpowiedzialnych za choroby neurodegeneracyjne?

#### Odpowiedź

Nie ma takiej listy, dopuszczalne jest wykrycie nowych mutacji

#### Pytanie 5

Czy Zamawiający może wskazać jakie pokrycie chciałby uzyskać na próbkę oraz liczbę odczytów?

#### Odpowiedź

Pokrycie na próbkę: 100x on-target, po usunięciu duplikatów i regionów poza obszarem wzbogacającym; co najmniej 25 mln odczytów on-target (po usunięciu duplikatów i regionów poza obszarem wzbogacającym)

#### Pytanie 6

Czy wspomniane 15 próbek będzie wysyłane w jednej czy kilku transzach?

#### Odpowiedź

Jedna transza

#### Pytanie 7

Odnosnie sekwencjonowania Sangera. Czy zamawiający dostarczy oczyszczoną matrycę (produkty PCR) i swoje primery? Jakiej długości fragmenty mają być sekwencjonowane?

#### Odpowiedź

Zamawiający dysponuje jedynie mutacjami wykrytymi u członków najbliższej rodziny