

Aan:

Belangstellende marktconsultatie NGS Analysesoftware
Erasmus MC

E-mail aanbestedingen@erasmusmc.nl

Intern postadres GK-845

Ons kenmerk 399109

Datum 14 februari 2023

Betreft:

Uitnodiging voor de marktconsultatie NGS Analysesoftware

Postadres

Postbus 2040
3000 CA Rotterdam

Bezoekadres

Burg. 's-Jacobsplein 51
3015 CA Rotterdam
8^e verdieping

Geachte heer/mevrouw,

Middels dit schrijven gepubliceerd via TenderNed (kenmerk: 399109) wil het Erasmus MC belangstellenden informeren en uitnodigen voor de marktconsultatie inzake het project "NGS Analysesoftware".

Met deze consultatie wordt onderzocht op welke wijze de markt aan de behoeften van het Erasmus MC kan voldoen en welke verdere mogelijkheden er in de markt zijn. Hiermee wordt getracht te voorkomen dat de markt wordt ondervraagd dan wel overvraagd, waardoor een eventuele aanbesteding niet de gewenste uitkomsten biedt en mogelijk opnieuw uitgevoerd moet worden.

Over het Erasmus MC

Het Erasmus MC is één van de 8 Universitaire Medische Centra in Nederland en met een omzet van ruim € 1,2 miljard en 13.000 medewerkers, het grootste en meest veelzijdige academisch centrum.

Een gezonde bevolking en excellente zorg door onderzoek en onderwijs. Daarvoor staat het Erasmus MC. Baanbrekend werken, grenzen verleggen en voorop lopen. In onderzoek, onderwijs en zorg. Bij ons werken denkers die doen. Gedreven aanpakkers die met veel verstand van zaken de kennis over ziekte en gezondheid vergroten, de diagnostiek en behandeling van zorg verbeteren en voortdurend zoeken naar manieren om te vernieuwen. Zodat we -samen met onze partners- patiënten én mensen met een zorgvraag nog beter kunnen helpen en tegelijkertijd gezonde mensen gezond houden.

Voor meer informatie over het Erasmus MC verwijzen wij u graag naar onze website:
<https://www.erasmusmc.nl/nl-nl/pages/over-erasmusmc#2a3a79f1-e654-45b5-8c6a-dd0217658672>

Achtergrond

Tbv genetische diagnostiek wordt Whole Exome Sequencing (WES) en Whole Genome Sequencing (WGS) uitgevoerd op DNA van patienten. De resultaten van de Next Generation Sequencing (NGS) van WES/WGS zijn bioinformatisch geprocesst (mapping en calling) tot bestanden met (sequentie, copy-number en structurele)varianten.

De huidige marktverkenning omvat programmatuur/software die de annotatie, classificatie, filtering, prioritering en genetische rapportage van deze varianten verzorgt met als doelstelling; selectie en rapportage van die varianten die als (kandidaat) genetische diagnose beschouwd (zouden) kunnen worden.

Huidige situatie

Momenteel wordt een SAAS-oplossing ingezet, waarbij als ingest bestanden gebruikt met varianten (VCF-files). De software annoteert, filtert de varianten en rapporteert de (geselecteerde) varianten die als (kandidaat) genetische diagnose worden beschouwd.

Gewenste situatie

- 1) Eisen
 - a) Diagnostisch inzetbaar:
 - i) Certificering; CE-IVD of vergelijkbaar
 - ii) GDPR
 - iii) User control: beheerders, rechten, rollen
 - iv) Logging
 - v) Separate productie- en testomgeving
 - b) Modus operandi:
 - i) Analyseflow
 - (1) Index patient (singleton)
 - (2) Index patient and parent(s) (trio/duo)
 - ii) Analyse gedreven
 - (1) Genetische gedreven analyseflow, gebaseerd op genpanels
 - (2) Ziektebeeld gedreven analyseflow, gebaseerd op Human Phenotype Ontology (HPO)
 - c) Ingest:
 - i) Bestanden met varianten:
 - (1) Single nucleotide variants & small indels,
 - (2) Copy number varianten
 - (3) Structurele varianten
 - ii) Variant bestandsformaten;
 - (1) VCF of vergelijkbaar
 - iii) Patient information
 - (1) Klinisch (HPO)
 - (2) Geslacht
 - (3) Relatie (trio), ouder (mogelijk) ook aangedaan
 - d) Process flow:
 - i) Annotatie van varianten, filtering, classificatie en ranking van varianten

- (1) Filtering obv variant databases
 - (a) Eigen databases
 - (b) Externe Databases zoals b.v. HGMD en ClinVar
 - (2) Variant classificatie obv ACMG criteria
 - (3) Ranking obv annotatie, filtering, classificatie en klinische informatie
 - ii) Automatiseerbaar / koppelbaar
 - (1) API
 - iii) High throughput
 - (1) korte analysetijd per sample
 - (2) Batch gewijze upload / processing
 - e) Diagnostische opbrengst
 - (a) Hoge sensitiviteit; detecteren van relevante varianten
 - (i) Databases, literatuur, variantrisk
 - (b) Hoge precisie; Filtering van niet relevante varianten
 - (i) Vals positieven, benigne varianten, databases
 - f) Output
 - i) Relevante varianten en redenen
 - ii) (kandidaat) Genetische diagnose
 - iii) Automatiseerbaar en koppelbaar (API)

2) Wensen

- a) Modern / state of the art: verhoging van sensitiviteit & precisie, versnelling naar resultaat.
 - i) Ziektebeeld gedreven analyseflow gebaseerd obv slim (overkoepelende) HPO-gebruik
 - ii) Genoom-brede analyse: one flow fits all.
 - iii) Artificial Intelligence
 - (1) Herkenning van patronen voor b.v. vals positieven
 - (2) Smart filteren/ranken van varianten
 - (3) Autoclassify
 - (4) Kandidaat genetische diagnose
 - iv) Literatuur scraping
 - (1) Novel geno-feno links
 - (2) Gepubliceerde varianten
 - v) Kwaliteitscontrole
 - (1) Gender mismatch alarm
 - (2) Coverage parameters / alarm
 - (3) Discordantie controle / alarm
 - vi) Variant databases:
 - (1) Company wide, world wide.

De marktconsultatie

Het doel van deze consultatie is om vanuit de markt specifieke, verifieerbare en transparante feedback te verkrijgen over:

- De interesse van marktpartijen om in te schrijven op een mogelijke aanbesteding;
- De haalbaarheid van het realiseren van de doelen en de beoogde aanpak;
- De volledigheid van de door het Erasmus MC aangeleverde informatie met betrekking tot de huidige situatie, de beschreven doelen / oplosrichtingen en (minimale) eisen en wensen;
- De ontwikkelingen/innovaties die de komende jaren beschikbaar komen;

De feedback die wij nodig hebben dient specifiek genoeg te zijn en (feitelijk) onderbouwd.

Consultatieproces

De marktconsultatie bestaat uit 2 onderdelen:

1. Een schriftelijke reactie
De projectgroep ontvangt graag schriftelijk een reactie op de volgende vragen:
 - a. Voldoet de door u geleverde software aan alle eisen? En zo niet, aan welke eisen niet en waarom?
 - b. Voldoet de door u geleverde software aan alle wensen? En zo niet, aan welke wensen niet en waarom?

Wij vragen u om deze vragen te beantwoorden en uiterlijk op **14 maart 2023 voor 12:00 uur** te retourneren via de berichtenmodule van Tendered.

2. Een mondelinge toelichting op de vragen (alleen op verzoek van het projectteam):
Wanneer het projectteam toelichting op uw schriftelijke reactie wenst, nodigen wij u uit om uw reactie mondeling toe te komen lichten, door middel van een presentatie. Na het indienen van uw schriftelijke antwoorden op deze marktconsultatie ontvangt u een bericht van het Erasmus MC dat u wordt uitgenodigd voor een mondelinge toelichting. De presentaties worden gehouden in de periode tussen 27 maart en 7 april. Per leverancier kunnen maximaal 2 personen zich aanmelden. Bij de uitnodiging ontvangt u verdere informatie over de exacte tijd en locatie. De presentaties zullen plaatsvinden op locatie bij het Erasmus MC.

Namens het Erasmus MC zullen de volgende projectteamleden aanwezig zijn:

- Ayoub Erraja (Inkoper);
- Wouter Deelen (Labmanager Klinische Genetica);
- Een aantal nader te bepalen leden van het projectteam.

Bij deze afspraak zullen geen andere marktpartijen aanwezig zijn.

Vragen en opmerkingen

Vragen en opmerkingen kunt u indienen via de berichtenmodule van Tendered. Indien dit niet mogelijk is kunt u contact opnemen via het volgende emailadres: a.erraja@erasmusmc.nl

Disclaimer

De marktconsultatie is een separaat proces dat wordt uitgevoerd voorafgaand aan een formeel aanbestedingsproces. De marktconsultatie is geen oproep tot deelname en maakt geen deel uit van een pre-kwalificatie procedure. De informatie afkomstig uit de marktconsultatie wordt gebruikt om een goed aanbestedingsproces te kunnen doorlopen. Door middel van het doorlopen van een goed aanbestedingsproces is de kans voor het Erasmus MC groter op een passende aanbieding.

De informatie die aan het Erasmus MC wordt verstrekt middels het invullen van formulieren, gedurende 1 op 1 sessies of anderszins wordt door het Erasmus MC gebruikt om het vervolg van de marktconsultatie en de aanbestedingsstrategie vorm te geven. De informatie wordt eigendom van het Erasmus MC. Om een gelijke behandeling te garanderen zal relevante informatie met andere partijen worden gedeeld. De informatie die u verstrekt zal ten hoogste in een openbaar document verschijnen waarin niet herleidbaar is wie de originele informatieverstrekker is geweest. U dient er zich van bewust te zijn dat u mogelijke commerciële of anderszins sensitive informatie zou kunnen verstrekken of informatie waarop intellectuele eigendomsrechten van u of van andere partijen op van toepassing zijn en die u niet wilt delen. Het Erasmus MC kan met inachtneming van het voorgaande hiervoor niet verantwoordelijk worden gesteld.