

Beoordelingsformulier NGS-analysesoftware

Voor deze pilot ontvangen de geselecteerde software kandidaten Dragen -pipeline output data van 10 casussen, bestaande uit twee trio's (proband en ouders) en acht single analyses (samen 14 samples). Samples betreffen short-read WGS en short-read capture NGS, met voor ons bekende varianten (SNVs, SVs, STR-repeats, UPDs). We gaan uit van het correct tonen van de vooraf bekende (pathogene) varianten.

De analyse (genpanel en/of HPO) en evaluatie van de resultaten moet door ons zelfstandig uitvoerbaar zijn in een webbrowser of soortgelijke interface, vanaf onze eigen werkplek in ons instituut. De beoordeling wordt uitgevoerd door een team van minimaal vijf collega's, die allereerst individueel beoordelen en in consensusbeoordeling komen tot een eindresultaat. De duur van de pilot is maximaal 3 weken na het beschikbaar komen van de data van alle casussen in de NGS-analyse software.

Afhankelijk van de kwaliteit van het aangeboden voor een gunningscriterium wordt door de beoordelingscommissie één van de volgende 'scores' gegeven:

Schaal	Punten	Omschrijving
Uitstekend	100%	Uitmuntend kwaliteitsniveau. Het product voldoet meer dan goed aan de gestelde beoordelingscriteria. Duidelijk meerwaarde voor het LUMC.
Goed	65%	Goed kwaliteitsniveau. Het product voldoet goed aan de gestelde beoordelingscriteria. Meerwaarde voor het LUMC.
Voldoende	30%	Voldoende kwaliteitsniveau. Het product voldoet aan de gestelde beoordelingscriteria. Geen meerwaarde voor het LUMC.
Matig	0%	Onacceptabel kwaliteitsniveau. Het product voldoet niet aan de gestelde beoordelingscriteria.
Slecht	Knock-Out	

1. Accuraatheid/volledigheid

Voor dit onderdeel geldt: hoe volledig is de software in het aantonen van de correcte pathogene variant met de juiste bronnen? De volgende aspecten spelen tenminste een rol bij de beoordeling:

Aspect	Score					Onderbouwing
	0	1	2	3	4	
Tonen van correcte annotatie-informatie voor de classificatie van de variant en de wijze waarop het getoond wordt.						
c. p. annotatie						
Predictiescores						
(Allel) frequentie						
Gen- en ziektespecifieke informatie						
Literatuuroverzicht						
Prioriteringsscore van varianten						

0 - slecht	1 - matig	2 - voldoende	3 - goed	4 - uitstekend
Annotatie-informatie is vaak onvolledig of ontbreekt.	informatie is deels aanwezig, maar inconsistent of incompleet.	De kerninformatie (annotatie, frequentie, basispredicties) is aanwezig, maar niet altijd volledig.	Bijna alle relevante informatie wordt volledig, correct en consistent getoond.	Volledige, actuele en diepgaande variantinformatie met betrouwbare automatische bronintegratie.
Slechte of ontbrekende predictiescores (zoals CADD, PolyPhen, SIFT).	Predictiescores of literatuur zijn slechts voor sommige varianten beschikbaar.	Gebruiker moet soms aanvullend handmatig bronnen checken.	Duidelijke en betrouwbare koppelingen naar ClinVar, OMIM, gnomAD.	Alle predictiescores consistent en correct weergegeven.
Frequenties zijn niet betrouwbaar of worden niet weergegeven.	Externe bronnen zijn slecht gekoppeld of openen niet goed.	De correcte pathogene variant staat in top 5	Literatuur is relevant en automatisch gekoppeld.	Uitgebreid literatuuroverzicht met directe links naar relevante studies.
geen links naar externe bronnen aanwezig	De correcte pathogene variant niet in top 5		De correcte pathogene variant staat in top 3	Whole-genome-view is snel, overzichtelijk en volledig interactief.
Geen/weinig literatuurverwijzingen. PubMed of andere bronnen worden niet getoond				De correcte pathogene variant staat bovenaan
De correcte pathogene variant niet in top 10				

2. Gebruikersgemak

Voor dit onderdeel geldt: hoe gemakkelijk is de software in gebruik voor het personeel? De volgende aspecten spelen tenminste een rol bij de beoordeling:

Aspect	Score					Onderbouwing
	0	1	2	3	4	
Duidelijkheid van interface						
Intuïtiviteit van navigatie						
Mogelijkheid tot rolverdeling tussen analyse en autorisatie						
Mogelijkheid om met minimaal twee mensen (achtereenvolgend) aan analyse te werken met behoud van overzicht (audit-trail).						
Doorlinken naar andere databases (OMIM, Clinvar, HGMD, GnomAD,...)						
Efficientie: de juiste variant getoond tussen zo min mogelijk totaal aan varianten op een zo hoog mogelijke positie (rang)						
Genpanel gebruik						
HPO gebruik						
Hoeveel klikken zijn nodig voor een gehele analyse en autorisatie						

0 - slecht	1 - matig	2 - voldoende	3 - goed	4 - uitstekend
Interface is onduidelijk, rommelig of technisch ingericht zonder logica. Je moet lang zoeken naar functies; iconen zijn onduidelijk. Veel (>15–20) klikken nodig voor een standaardanalyse. Geen audit-trail of samenwerking; analyses zijn niet reproduceerbaar. Geen koppelingen naar ClinVar/OMIM/etc.	Basis is bruikbaar maar niet intuïtief. Navigatie voelt onnatuurlijk; gebruikers moeten vaak terug of opnieuw laden.	Interface is begrijpelijk, maar mist logische ordening. Analyse werkt, maar er zijn inefficiënte stappen. Doorlinken naar databases werkt maar traag of beperkt.	Duidelijke, overzichtelijke interface met logische workflow. Varianten van belang staan hoog in de ranking. Externe koppelingen werken goed.	Zeer intuïtieve, logisch opgebouwde interface—geen uitleg nodig. Analyse en autorisatie vergen een minimaal aantal klikken (bijv. < 7 voor een volledige workflow). Real-time audit-trail en heldere rolverdeling. Uitstekende HPO- en genpanel-integratie.

3. Extra functionaliteiten

Voor dit onderdeel geldt: In hoeverre wordt voldaan aan de gevraagde functionaliteiten en op welke wijze? De volgende aspecten spelen tenminste een rol bij de beoordeling:

Aspect	Score					Onderbouwing
	0	1	2	3	4	
Invoeren opmerkingen bij de variant						
Mogelijkheid tot classificatie						
Rapportage mogelijkheid						
Export van data						

0 - slecht	1 - matig	2 - voldoende	3 - goed	4 - uitstekend
Classificaties kunnen niet worden opgeslagen. Geen mogelijkheid om opmerkingen toe te voegen. Geen bruikbare rapportage of exportfuncties.	Functionaliteiten bestaan, maar zijn beperkt of onstabiel. Exports zijn alleen in onbruikbare formaten. Rapportages zijn niet configureerbaar of missen kerninformatie.	De basisfunctionaliteiten werken, maar zijn minimaal. Rapportage werkt maar is niet flexibel. Export is mogelijk, maar niet volledig (bijv. zonder filters of zonder metadata)	Alle gevraagde functionaliteiten aanwezig en bruikbaar. Rapportages zijn helder en bevatten relevante variantdetails. Export is volledig en foutloos.	Volledig configureerbare rapportages, duidelijk opgemaakt. Classificaties, opmerkingen, beslislogica en metadata worden volledig opgeslagen. Meerdere exportformaten (CSV, JSON, PDF).

4. Snelheid

Voor dit onderdeel geldt: Hoe snel is de software ten aanzien data processing, inladen en analyse?
De volgende aspecten spelen tenminste een rol bij de beoordeling:

Aspect	Score					Onderbouwing
	0	1	2	3	4	
Laadtijd						
Reactiesnelheid						
Stabiliteit						

0 - slecht	1 - matig	2 - voldoende	3 - goed	4 - uitstekend
Schermen laden >5–7 seconden. Filters toepassen duurt >3 seconden. Regelmatig vastlopers of herstart nodig.	Prestaties zijn wisselend; soms snel, vaak traag. Duidelijke vertraging bij grote datasets. Kleine haperingen of korte freezes.	Schermen laden binnen 2–3 seconden. Over het algemeen stabiel, af en toe vertraging.	Schermen laden in 1–2 seconden. Filters worden vrijwel direct toegepast. Stabiliteit is goed, ook bij complexere analyses.	Directe respons (<0,5–1 seconde) bij vrijwel alle acties. Zeer stabiel, geen merkbare vertraging, ook niet bij grote (WES/WGS) datasets. Geen crashes, geen vertragingen, geen vastlopers.