

LOTTO 1

Fornitura triennale di reagenti per GENETICA MOLECOLARE - DIAGNOSI X-FRAGILE

Test di screening del gene FMR1 con analisi di frammenti di grosse dimensioni (non inferiori a 1200 ripetizioni CGG) marcati con fluorofori per l'identificazione delle mutazioni dinamiche associate a ritardo mentale e insufficienza ovarica precoce da X-fragile, mediante l'utilizzo di tre primer di cui uno interno per la reazione di PCR al fine di evidenziare la zigosità nei campioni di sesso femminile e la presenza di interruzioni AGG. Test per lo studio del livello di metilazione del gene FMR1.

Quantità richiesta annua	Unità di misura	Importo unitario a conf.	Importo annuo	Importo triennale
2	conf. (100 test)	p. 8.000	p.16.000	p.48.000
TOTALE			p.16000	p.48000

STRUMENTAZIONE UTILIZZATA DI PROPRIETÀ

Sequenziatore HITACHI 3130 NI ATI03188

PC Sequenziatore NI ATI03189

METODICA PER TEST GENETICO RICHIESTO con SEQUENZIAMENTO

"Lo studio molecolare del gene FMR1 consente di effettuare la diagnosi di ritardo mentale da Sindrome dell'X-fragile nei soggetti in età pediatrica e la diagnosi di insufficienza ovarica primaria associata a X-fragile nelle giovani donne con menopausa precoce. Il test genetico delle espansioni di triplette CGG viene effettuato mediante sequenziamento automatico, attraverso analisi di frammenti di grosse dimensioni (non inferiori a 1200 ripetizioni CGG) marcati con fluorofori. L'identificazione delle mutazioni da espansioni di triplette prevede l'uso di tre primer per la reazione di PCR, di cui uno interno, che permette di evidenziare la zigosità nei campioni di sesso femminile e la presenza di inserzioni di triplette AGG.

Il test genetico per la Sindrome da X-fragile deve essere completato attraverso lo studio del grado di metilazione di FMR1, importante per la valutazione del livello di espressione del gene e conseguente inquadramento diagnostico."

Ditta fornitrice: Diametra srl Via Calabria 15 20090 Segrate Milano Italy info@diametra.com

LOTTO 2

Fornitura triennale per reagenti di GENETICA MOLECOLARE Analisi di frammenti con elettroforesi capillare

	Quantità richiesta annua	Unità di misura	Importo unitario a conf.	Importo annuo	Importo triennale
Analisi dei frammenti del gene CFTR per identificazione di N.50 mutazioni più frequenti (50 test) N.14 mutazioni italiane (25 test)	6 12	conf.	p.5.500 p.1.000	p.33000 p.12000	p.99000 p.3600
Kit Male Infertility Factor per lo studio delle aneuploidie dei cromosomi sessuali più frequenti e infertilità maschile associata alle microdelezioni del cromosoma Y mediante analisi dei frammenti. Il test comprende l'analisi di STR di cromosomi sessuali XHPRT e DXYS218 e marker non STR AMEL, TAF9L e SRY per lo studio delle aneuploidie sessuali. Per lo studio dell'infertilità maschile vengono analizzati i marker specifici per alcune microdelezioni: sY84, sY86, sY127,sY134, sY254 e sY255 dei loci AZFa, AZFb, AZFc del cromosoma Y. (25 test)	12 2	conf.	2500 850	30000 1700	90000 5100
Kit MFI-Yplus da abbinare al Kit Male Infertility Factor con 11 marker aggiuntivi per la caratterizzazione delle microdelezioni secondo linee guida pubblicate. (10 test)					
TOTALE Importo annuale			p. 76.700,00		
TOTALE Importo triennale			p.p.197.700,00		

STRUMENTAZIONE UTILIZZATA DI PROPRIETAØ
Sequenziatore HITACHI 3130
PC Sequenziatore

n. INVENTARIO
NI ATI03188
NI ATI03189

METODICA PER TEST GENETICO RICHIESTO CON ELETTROFORESI CAPILLARE SU SEQUENZIATORE AUTOMATICO

Ditta fornitrice: TECHNOGENETICS S.r.l Corso Vittorio Emanuele II, 15 - 20122 Milano, Italy
info@technogenetics.it

LOTTO 3

FORNITURA TRIENNALE di reagenti di GENETICA MOLECOLARE MLPA

DESCRIZIONE	Quantità richiesta annua	Unità di misura	Importo unitario a conf.	Importo presunto annuo	Importo presunto triennale
Kit MLPA (Multiplex Ligations Probe-dependent Amplification) per la diagnosi molecolare di patologie genetiche SALSA MLPA PXXX probemix 25 reactions SALSA MLPA EK1 reagent kit - 100 reactions (6 vials) - FAM	4 1	conf.	p.350 p.400	p.1400 p.400	p.4200 p. 1200

TOTALE Importo annuale p. 1.800,00

TOTALE importo triennale p. 5.400,00

STRUMENTAZIONE UTILIZZATA DI PROPRIETAØ
Sequenziatore HITACHI 3130
PC Sequenziatore

n. INVENTARIO
NI ATI03188
NI ATI03189

METODICA PER TEST GENETICO RICHIESTO: MPLA è una tecnica di PCR in multiplex per rilevare il numero di copie anomale a partire da DNA genomico o RNA. Questa metodica è in grado di distinguere le sequenze che differiscono di un solo nucleotide mediante elettroforesi capillare su sequenziatore automatico e analisi dei dati mediante software dedicato.

Ditta fornitrice: MRC-Holland Willem Schoutenstraat 1 1057 Amsterdam info@mpla.com