



Servizio Sanitario Nazionale  
Regione Marche  
Azienda Ospedaliera  
**Ospedali Riuniti Marche Nord**  
**GESTIONE APPROVVIGIONAMENTO**  
**BENI, SERVIZI**  
**E LOGISTICA**

**Settore Appalti e Contratti**  
Dirigente Dott. ssa Chiara D'Eusanio

Tel: 0721-3663340  
Fax: 0721-366336  
Email:  
chiara.deusanio@ospedalimarchenord.it

### Avviso esplorativo – Integrazione

*Service di Sistema Analizzatore genetico multi capillare per sequenziamento Sanger ed analisi di frammenti del DNA e contestuale fornitura di relativo materiale di consumo da destinare alla UOSD di Diagnostica ad Alta Complessità dell'Azienda Ospedaliera "Ospedali Riuniti Marche Nord"*

Ad integrazione di quanto previsto dall'avviso esplorativo pubblicato in data 30/06/2017 relativo alla acquisizione in service del sistema sopra specificato, si precisa che i reagenti dovranno possedere i requisiti di minima indicati nell'allegato documento (All n1).

Data pubblicazione avviso: 06 /06/2017

Responsabile del procedimento: *Dott.ssa Chiara D'Eusanio*

*Allegato n. 1.*

*Id.P. n.251/17/LA*

**I reagenti per l'analisi completa di I° livello della Fibrosi cistica dovranno pertanto possedere i seguenti requisiti:**

- Marcatura CE-IVD
- Validati su DNA estratto da campioni di sangue periferico, liquido amniotico, villi coriali e Guthrie Card
- Reagenti pronti all'uso
- Utilizzo di un sistema di multiplex PCR allele specifica (ARMS) per la genotipizzazione degli alleli normali e mutati dei loci del gene CFTR nella stessa seduta analitica.
- Mix di amplificazione separate, una specifica per l'amplificazione degli alleli normali, l'altra per l'amplificazione degli alleli mutati.
- Ciascuna mix di reazione deve includere i primer per l'amplificazione simultanea di due marcatori polimorfici STR, come controllo d'identità del campione nelle due mix.
- Rilevazione tramite elettroforesi capillare
- Numero mutazioni analizzate non inferiori a 60
- Reagenti utilizzabili anche Life Technologies ABI 310 (strumento attualmente in uso)
- Sensibilità diagnostica del test nella popolazione italiana non inferiore all'80%
- Sensibilità e specificità analitica maggiore 99% (in CFTR ITALIA la sensibilità analitica è 97%)
- I reagenti devono essere in grado di rilevare tutte le 18 mutazioni più frequenti nella popolazione italiana (secondo il penultimo Report del Registro Italiano Fibrosi cistica - Orizzonti FC-Vol. 2, Numero 3, 23 novembre 2006).
- I reagenti devono essere in grado di rilevare le 7 macrodelezioni del gene CFTR più frequenti nella popolazione europea.
- I reagenti devono essere in grado di rilevare contemporaneamente le varianti politimidiniche (5T,7T,9T) dell'introne 8 del gene CFTR, nonché, il numero di ripetizioni TG
- I reagenti devono essere in grado di identificare la mutazione c.1584+18672bp A>G, che ha una frequenza allelica, nella popolazione italiana del 2%.
- Frequenza allelica delle mutazioni valutabili con i reagenti offerti non inferiore allo 0,02%, rispetto all'ultimo Report del Registro Italiano di Fibrosi Cistica e non inferiore allo 0.009% rispetto all'elenco di varianti CFTR2 (<https://www.cftr2.org/>).
- Non devono essere incluse nel kit varianti alleliche classificate come "Non CF Causing" nell'elenco CFTR2.

**I reagenti per la diagnostica molecolare delle mutazioni dei geni della Trombofilia ereditaria dovranno possedere i seguenti requisiti:**

- Marcatura CE-IVD
- Reagenti validati su DNA estratto da campioni di sangue periferico.
- Reagenti pronti all'uso
- Utilizzo di un sistema di multiplex PCR allele specifica per l'identificazione della mutazione R506Q nel gene del Fattore V, della mutazione G20210A nel gene del Fattore II, del polimorfismo C677T ed A1298C nel gene MTHFR e del polimorfismo ins/del 4G/5G nel gene PAI-1.
- Reagenti compatibili con sequenziatore Life Technologies ABI 310 (strumento di proprietà dell'Azienda)
- Mix di amplificazione unica.
- Rilevazione tramite elettroforesi capillare
- Sensibilità e specificità analitica maggiore 99%