



adottata dal DIRETTORE GENERALE in data 24 OTT. 2018 Deliberazione 2302

Oggetto: Autorizzazione a contrarre con Procedura Negoziata ai sensi dell'art. 36 Comma 2 lett. "b", del D.Lgs. n. 50/16, per la fornitura di prodotti per svelare le mutazioni nelle sequenze del DNA con tecnica MLPA, destinati al Laboratorio di Genetica e Genomica del P.O. Cao. Durata annuale eventualmente rinnovabile. Spesa complessiva annuale presunta € 65.300,00 IVA esclusa. Lotto unico.

Pubblicata all'Albo Pretorio dell'Azienda a partire dal 25 OTT. 2018 per 15 giorni consecutivi e posta a disposizione per la consultazione.

Il Direttore Amministrativo

Il Direttore Generale coadiuvato da	Dott.ssa Graziella Pintus
Direttore Amministrativo	Dott.ssa Laura Balata
Direttore Sanitario	Dott. Vinicio Atzeni

Su proposta del Servizio Acquisti Beni e Servizi

- RICHIAMATI** il Decreto Legislativo n° 502/92 e s.m.i.
le LL.RR. n° 10/06 e n° 23/2014 e s.m.i.;
il Dlgs n. 50/2016 s.m.i.;
- ACQUISITA** la nota prot. n. 1760 del 14.08.2018 (All."A" fg. 5), con cui il Direttore della Farmacia ha trasmesso la richiesta del Responsabile del Laboratorio Genetica e genomica del P.O. Cao, per la fornitura di prodotti per svelare le mutazioni nelle sequenze del DNA con tecnica MLPA;
- RILEVATO** che la durata della fornitura in argomento è pari a 1 anno, rinnovabile per un altro anno, per un importo presunto annuale di € 65.300,00 oltre Iva di Legge;
- CONSIDERATO** che a norma delle Linee Guida ANAC n. 4 di attuazione del D.lgs. 50/2016, è stata espletata una preventiva indagine di mercato, attraverso la pubblicazione di apposito avviso per 15 giorni consecutivi sul sito internet aziendale, e che sono pervenute n. 6 manifestazioni di interesse;
- VISTA** la lettera d'invito e il capitolato (All."B" fg. 5), contenenti tutte le clausole contrattuali essenziali;
- DATO ATTO** che è dovuto il contributo all'ANAC, ai sensi delle disposizioni di cui alla deliberazione del 22.12.2015, per un importo pari a € 30,00;
- ATTESO** che ai sensi dell'art. 4 della Legge n. 241/90 le pubbliche amministrazioni sono tenute a determinare per ciascun tipo di procedimento relativo ad atti di loro competenza l'unità organizzativa responsabile della istruttoria e di ogni altro adempimento procedimentale, nonché dell'adozione del provvedimento finale;
- ATTESO** altresì che ai sensi dell'art. 5 della Legge n. 241/90 e dell'art. n. 31 del D. Lgs. n. 50/16 si deve procedere alla nomina del Responsabile del Procedimento;
- VISTI** il D.lgs. n. 50/16, il D.P.R. n. 207/10, la L.R. n. 10/06 e la Legge n. 241/90 e s.m.i.;
- CON** il parere favorevole del Direttore Amministrativo e del Direttore Sanitario;

D E L I B E R A

Per i motivi indicati in premessa:



segue Deliberazione n 2302 del 24 OTT. 2018

- per i motivi esplicitati in premessa di autorizzare il ricorso alla Procedura Negoziata ai sensi dell'art. 36 Comma 2 lett. "b", del D.Lgs. n. 50/16, per la fornitura di prodotti per svelare le mutazioni nelle sequenze del DNA con tecnica MLPA, destinati al Laboratorio di Genetica e Genomica del P.O. Cao, per una durata annuale eventualmente rinnovabile e per una spesa complessiva annuale presunta di € 65.300,00 IVA esclusa;
- di approvare la relativa lettera d'invito ed il Capitolato (All."B" fg. 5), contenenti tutte le clausole contrattuali essenziali;
- di dare atto che sarà dovuto il contributo all'ANAC, ai sensi delle disposizioni di cui alla deliberazione del 22.12.2015, per un importo pari a € 30,00;
- di individuare l'Unità Organizzativa responsabile dell'istruttoria e di ogni altro adempimento procedimentale, nonché dell'adozione del provvedimento finale, nel Servizio Acquisti Beni e Servizi;
- di nominare Responsabile Unico del Procedimento il Direttore del Servizio Acquisti Beni e Servizi.

Il Direttore Amministrativo
Dott.ssa Laura Balata

Il Direttore Sanitario
Dott. Vinicio Atzeni

Il Direttore Generale
Dott.ssa Graziella Pintus

Resp. Serv. Acquisti Beni e Servizi Dott. A. Foddis

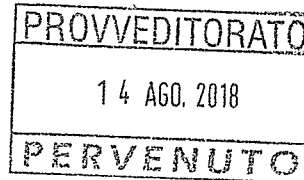
Resp. Sett. Acquisiz. Beni – P.I. Dott.ssa A.M.Marongiu

Rif. Ass. Amm. Dott.ssa F. Aru



REC Azienda Ospedaliera Brotzu A

ALL. "A" Pag. N. 1 di Fg. 5
Farmacia



Prot. N° del 14/08/2018

1760

Al Dir. S.C. Acquisti Beni e Servizi

Sede

NP/2018/7168

del 14/08/2018

Oggetto: Fabbisogno annuo eventualmente rinnovabile di altri 12 mesi, di prodotti per svelare mutazioni nelle sequenze di DNA.

Tecnica MLPA

Si trasmette fabbisogno annuo di un "Sistema di analisi mediante tecnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), metodo di multiplex PCR.

I fabbisogni sono aumentati rispetto ai consumi precedenti (vedi nota della Prof.ssa M.C Rosatelli).

Spesa presunta €.65.300

Distinti saluti

P.B

Il Direttore della SC Farmacia
Dr.ssa Michela Pellecchia

Prot. LGG n° 30/2018 del 03.08.18

FABBISOGNO PRODOTTI(da inoltrare alla farmacia)

DENOMINAZIONE DEL PRODOTTO: Sistema di analisi mediante tecnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), metodo di *multiplex* PCR che permette di svelare mutazioni (puntiformi, delezioni e duplicazioni) nelle sequenze di DNA.

Compilazione a cura del Centro di Costo richiedente						
Dipartimento di: Servizi				Direttore: Dott. Giancarlo Angioni		
Responsabile del Centro di Costo, Laboratorio di Genetica e Genomica: Prof.ssa Maria Cristina Rosatelli						
	Descrizione del prodotto	Già in uso	Fabbis. mesi	Quantità	Base d'asta prezzo unitario	Base d'asta prezzo totale
1	SALSA MLPA P034 DMD-1 probemix-50 reactions	si	12	4	539.00	2156.0
2	SALSA MLPA P035 DMD-2 probemix-50 reactions	si	12	4	539.00	2156.0
3	SALSA MLPA P130 CCM mix-A probemix-50 reactions	si	12	2	539.00	1078.00
4	SALSA MLPA P131 CCM mix-B probemix-50 reactions	si	12	2	539.00	1078.00
5	SALSA MLPA P081 NF1 MIX-1 probemix-50 reactions	si	12	3	539.00	1617.00
6	SALSA MLPA P082 NF1 MIX-2 probemix-50 reactions	si	12	3	539.00	1617.00
7	SALSA MLPA P122 NF1 AREA probemix-25 reactions	si	12	1	269.00	269.00
8	SALSA MLPA P060 SMA probemix-50 reactions	si	12	12	539.00	6468.00
9	SALSA MLPA P050 CAH probemix-50 reactions	si	12	8	539.00	4312.00
10	SALSA MLPA P098 Wilson probemix-50 reactions	si	12	3	539.00	1617.00
11	SALSA MLPA P102 HBB probemix-25 reactions	si	12	5	269.00	1345.00
12	SALSA MLPA P460 SMA probemix-50 reactions	si	12	2	539.00	1078.00



	Descrizione del prodotto	Già in uso	Fabbis. mesi	Quantità	Base d'asta prezzo unitario	Base d'asta prezzo totale
13	SALSA MLPA P140 HBA probemix-50 reactions	si	12	5	539.00	2695.00
14	SALSA MLPA ME029 FMRI/AFF2 probemix-25 reactions	si	12	2	269.00	538.00
15	SALSA MLPA P036 subtelomeres mix-1 probemix-25 reactions	si	12	2	269.00	538.00
16	SALSA MLPA P070 subtelomeres mix-2 probemix-25 reactions	si	12	2	269.00	538.00
17	SALSA MLPA P241 MODY mix-1 probemix-25 reactions	si	12	4	269.00	1076.00
18	SALSA MLPA ME028 Prader-Willi/Angelman probemix-25 reactions	si	12	2	269.00	538.00
19	SALSA MLPA ME032 UDP7/UDP14 probemix-25 reactions	si	12	2	269.00	538.00
20	SALSA MLPA ME030 BWS/RSS probemix-25 reactions	si	12	1	269.00	269.00
21	SALSA MLPA P336 UBE3A probemix-25 reactions	si	12	1	269.00	269.00
22	SALSA MLPA ME012 MGMT-IDH1-IDH2 50 reactions probemix	si	12	3	539.00	1617.00
23	SALSA MLPA P370 BRAF-IDH1-IDH2 50 reactions probemix	si	12	3	539.00	1617.00
24	SALSA MLPA P315 EGFR 50 reactions probemix	si	12	5	539.00	2695.00
25	SALSA MLPA P088 Oligodendroglioma 1p-19q 50 reactions probemix	si	12	5	539.00	2695.00
26	SALSA MLPA P250-B2 DiGeorge probemix-25 reactions	si	12	3	269.00	807.00
27	SALSA MLPA P029-B1 Williams-Beuren Syndrome probemix-25 reactions	si	12	3	269.00	807.00
28	SALSA MLPA P091 CFTR probemix-25 reactions	si	12	5	269.00	1345.00
29	SALSA MLPA P100 MYBPC3 probemix-50 reactions	no	12	1	539.00	539.00
30	SALSA MLPA P108 SCN5A probemix-50 reactions	no	12	1	539.00	539.00

Descrizione del prodotto		Già in uso	Fabbis. mesi	Quantità	Base d'asta prezzo unitario	Base d'asta prezzo totale
31	SALSA MLPA P114 LQTS probemix-50 reactions	no	12	1	539.00	539.00
32	SALSA MLPA P168 ARVC-PKP2 probemix-50 reactions	no	12	1	539.00	539.00
33	SALSA MLPA P196 TNNT2-BAG3 probemix-50 reactions	no	12	1	539.00	539.00
34	SALSA MLPA P418 MYH7 probemix-50 reactions	no	12	1	539.00	539.00
35	SALSA MLPA P065 Marfan syndrome probemix-25 reactions	no	12	1	269.00	269.00
36	SALSA MLPA P066 Marfan syndrome probemix-25 reactions	no	12	1	269.00	269.00
37	SALSA MLPA P066 Marfan syndrome probemix-25 reactions	no	12	1	269.00	269.00
38	SALSA MLPA P049 SLC6A8-ABCD1 probemix-25 reactions	no	12	1	269.00	269.00
39	SALSA MLPA P163-D1 GJB-WFS1 probemix-25 reactions	no	12	2	269.00	538.00
40	SALSA MLPA EK1 reagent kit-100 reactions-FAM	si	12	50	352.00	17600.00

Spesa presunta totale Iva esclusa : €. 65.300.00

Destinazione d'uso: permette la diagnosi molecolare di malattie oncologiche e di malattie genetiche rare attraverso la ricerca di mutazioni puntiformi, delezioni/duplicazioni geniche

CARATTERISTICHE TECNICHE (requisiti fondamentali):

I prodotti richiesti consentono di eseguire:

- L'amplificazione simultanea fino a oltre 60 sequenze del DNA con tecnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), che utilizzando sonde oligonucleotidiche complementari a specifiche sequenze geniche, permette l'identificazione di delezioni e duplicazioni dei geni. Con tale tecnica non viene amplificato il DNA del campione come nella PCR classica, ma le sonde ad esso ibridate, rendendo la metodica più robusta. L'utilizzo dell'MLPA per la identificazione delle CNV (copy number variation) offre numerosi vantaggi sia di natura tecnica che economica rispetto ad altre tecniche (GAP-PCR, FISH, CGH), consentendo inoltre una diagnosi più rapida.
- l'identificazione del numero di copie e dello stato di metilazione del DNA con tecnica MS-MLPA. Questa differisce dall' MLPA standard in quanto ogni reazione di MS-MLPA genera due campioni per l'analisi capillare dell'elettroforesi. Uno è elaborato come una reazione standard di MLPA e l'altra è incubata con l'endonucleasi *HhaI* metilazione sensibile.



I Kit devono contenere controlli di qualità interni che indicano se la concentrazione di DNA del campione è adeguata, se è avvenuta la denaturazione e se la reazione della ligasi è stata completata.

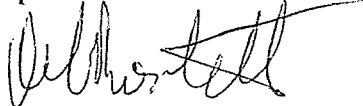
UNITA' RICHIESTE PER FABBISOGNO ANNUALE

Se prodotti di nuova introduzione esplicitare le motivazioni:

L'introduzione di nuovi Kit è dovuta all'esecuzione di nuovi test genetici e/o all'aggiornamento dei protocolli secondo le nuove linee guida.

PER LE AUMENTATE ESIGENZE DELL'AZIENDA, IL MATERIALE RICHIESTO HA SUBITO UN INCREMENTO RISPETTO AL CONSUMATO DELL'ANNO PRECEDENTE

Il Responsabile della Struttura



Il Direttore di Dipartimento

AO Brotzu - Cagliari
DIPARTIMENTO SERVIZI
Dott. Giancarlo Angioni

Il Direttore della SC Farmacia

Il Direttore Sanitario



rif. F.A.
(DA CITARE NELLA RISPOSTA)

Spett.^{le} Ditta

Oggetto: Procedura Negoziata ai sensi dell'art. 36 Comma 2 lett. "b", del D.Lgs. n. 50/16, per la fornitura di prodotti per svelare le mutazioni nelle sequenze del DNA con tecnica MLPA, destinati al Laboratorio di Genetica e Genomica del P.O. Cao. Durata annuale eventualmente rinnovabile. Spesa complessiva annuale presunta € 65.300,00 IVA esclusa. Lotto unico.

E' indetta presso il Servizio Acquisti Beni e Servizi di questa Azienda una pubblica gara a mezzo acquisto in economia, ai sensi dell'art. 36 del D.Lgs. n. 50/16, per l'eventuale acquisizione di quanto indicato nel capitolato allegato.

Codesta Ditta è invitata a partecipare alla succitata gara per prendere parte alla quale dovrà far pervenire, presso l'Ufficio Protocollo di questa Azienda Ospedaliera, sita in Piazzale Alessandro Ricchi, 1, in Cagliari, anche con consegna a mano, i sottototati documenti racchiusi in piego **raccomandato e sigillato** e recante all'esterno la dicitura "PROCEDURA NEGOZIATA AI SENSI DELL'ART. 36 COMMA 2 LETT. "B", DEL D.LGS. N. 50/16, PER LA FORNITURA DI PRODOTTI PER SVELARE LE MUTAZIONI NELLE SEQUENZE DEL DNA CON TECNICA MLPA, DESTINATI AL LABORATORIO DI GENETICA E GENOMICA DEL P.O. CAO. DURATA ANNUALE EVENTUALMENTE RINNOVABILE. SPESA COMPLESSIVA ANNUALE PRESUNTA € 65.300,00 IVA ESCLUSA."

1. **L'offerta economica**, sottoscritta dal Legale Rappresentante della Ditta concorrente, contenente il prezzo proposto così in cifre come in lettere, in caso di discordanza prevarrà il prezzo più vantaggioso per questa Amministrazione. Il preventivo, inoltre, dovrà indicare una validità minima di 180 giorni ai sensi dell'art. 32 comma 4 del D.Lgs. n. 50/18.04.16. L'offerta economica, dovrà essere formulata esprimendo il prezzo unitario e complessivo dell'offerta, specificando la percentuale di sconto sui prezzi di listino, **dovrà essere racchiusa in apposita busta debitamente sigillata e controfirmata sui lembi di chiusura e nella quale non dovranno essere inseriti altri documenti oltre l'offerta medesima;**
2. **Patto d'integrità compilato in ogni sua parte e debitamente sottoscritto dal legale rappresentante della Ditta concorrente.**
3. **Listino prezzi;**
4. **Documento attestante l'attribuzione del "PASSOE" da parte del servizio AVCPASS*;**
5. **Il DGUE** allegato alla presente, compilato in ogni sua parte, accompagnato dalla fotocopia di un documento d'identità del legale rappresentante;
6. **Schede Tecniche;**
7. **Copia offerta senza prezzi in carta libera.**

L'offerta economica, che dovrà indicare il CND ed il Numero di Repertorio, dovrà essere formulata esprimendo il prezzo unitario e per confezione e specificando la percentuale di sconto sul prezzo al pubblico o altra base di riferimento.

I prezzi indicati nell'offerta dovranno essere comprensivi di imballo, carico, scarico ed ogni altro onere accessorio; la Ditta dovrà inoltre evidenziare l'aliquota I.V.A.

L'offerta dovrà essere per quanto possibile dettagliata e dovrà comunque riportare tutte le indicazioni necessarie alla individuazione degli articoli richiesti.

La gara verrà aggiudicata **in un unico lotto, al prezzo più basso** tra offerte conformi, ai sensi dell'art. 95 co. 4 del D.Lgs. n. 50/16.

Qualora le offerte pervenute, contengano clausole modificative rispetto alla presente richiesta, saranno ritenute nulle e come non presentate. Analogamente saranno ritenute nulle e quindi come non apposte, eventuali condizioni, termini, clausole a stampa o similari, indicate sugli stampati della Ditta: infatti la Ditta medesima, con la consegna dell'offerta, accetterà incondizionatamente le clausole inserite nella presente richiesta di preventivo.

Il pagamento della fattura avverrà entro i termini di legge previo accertamento della regolarità della fornitura da parte degli Uffici competenti.



AO Brotzu

Servizio Acquisti Beni e Servizi servizi

ALL. ° A ° Pag. N. 2 di Fg. 5

La presente richiesta di preventivo non vincola in alcun modo l'Amministrazione per un eventuale acquisto di quanto indicato in offerta.

Si informa che per tutte le attività e le fasi relative a tutto il procedimento, ai sensi dell'art. 31 del citato D.Lgs n. 50/18.04.16, il Responsabile del Procedimento è il Direttore del Servizio Acquisti Beni e Servizi, e il Responsabile dell'Istruttoria la Dott.ssa Anna Maria Marongiu.

Distinti Saluti.

**Il Direttore SC Acquisti Beni e Servizi
Dott.ssa Agnese Foddis**

Resp. Settore Acquisiz. Beni P.I. Dott.ssa A.M.Marongiu _____
rif. Ass. Amm.Dott.ssa Floriana Aru



ELENCO FORNITURA

Spesa complessiva annuale a base d'asta: € 65.300,00 IVA esclusa.

Non saranno ammesse offerte che superino l'importo a base d'asta.

DENOMINAZIONE DEL PRODOTTO: Sistema di analisi mediante tecnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), metodo di *multiplex* PCR che permette di svelare mutazioni (puntiformi, delezioni e duplicazioni) nelle sequenze di DNA.

Descrizione del prodotto		Già in uso	Fabbis. mesi	Quantità	Base d'asta prezzo unitario	Base d'asta prezzo totale
1	SALSA MLPA P034 DMD-1 probemix-50 reactions	si	12	4	539.00	2156.0
2	SALSA MLPA P035 DMD-2 probemix-50 reactions	si	12	4	539.00	2156.0
3	SALSA MLPA P130 CCM mix-A probemix-50 reactions	si	12	2	539.00	1078.00
4	SALSA MLPA P131 CCM mix-B probemix-50 reactions	si	12	2	539.00	1078.00
5	SALSA MLPA P081 NF1 MIX-1 probemix-50 reactions	si	12	3	539.00	1617.00
6	SALSA MLPA P082 NF1 MIX-2 probemix-50 reactions	si	12	3	539.00	1617.00
7	SALSA MLPA P122 NF1 AREA probemix-25 reactions	si	12	1	269.00	269.00
8	SALSA MLPA P060 SMA probemix-50 reactions	si	12	12	539.00	6468.00
9	SALSA MLPA P050 CAH probemix-50 reactions	si	12	8	539.00	4312.00
10	SALSA MLPA P098 Wilson probemix-50 reactions	si	12	3	539.00	1617.00
11	SALSA MLPA P102 HBB probemix-25 reactions	si	12	5	269.00	1345.00
12	SALSA MLPA P460 SMA probemix-50 reactions	si	12	2	539.00	1078.00
Descrizione del prodotto		Già in uso	Fabbis. mesi	Quantità	Base d'asta prezzo unitario	Base d'asta prezzo totale
13	SALSA MLPA P140 HBA probemix-50 reactions	si	12	5	539.00	2695.00
14	SALSA MLPA ME029 FMR1/AFF2 probemix-25 reactions	si	12	2	269.00	538.00



AO Brotzu

Servizio Acquisti Beni e Servizi servizi

15	SALSA MLPA P036 subtelomeres mix-1 probemix-25 reactions	si	12	2	269.00	538.00
16	SALSA MLPA P070 subtelomeres mix-2 probemix-25 reactions	si	12	2	269.00	538.00
17	SALSA MLPA P241 MODY mix-1 probemix-25 reactions	si	12	4	269.00	1076.00
18	SALSA MLPA ME028 Prader-Willi/Angelman probemix-25 reactions	si	12	2	269.00	538.00
19	SALSA MLPA ME032 UDP7/UDP14 probemix-25 reactions	si	12	2	269.00	538.00
20	SALSA MLPA ME030 BWS/RSS probemix-25 reactions	si	12	1	269.00	269.00
21	SALSA MLPA P336 UBE3A probemix-25 reactions	si	12	1	269.00	269.00
22	SALSA MLPA ME012 MGMT-IDH1-IDH2 50 reactions probemix	si	12	3	539.00	1617.00
23	SALSA MLPA P370 BRAF-IDH1-IDH2 50 reactions probemix	si	12	3	539.00	1617.00
24	SALSA MLPA P315 EGFR 50 reactions probemix	si	12	5	539.00	2695.00
25	SALSA MLPA P088 Oligodendroglioma 1p-19q 50 reactions probemix	si	12	5	539.00	2695.00
26	SALSA MLPA P250-B2 DiGeorge probemix-25 reactions	si	12	3	269.00	807.00
27	SALSA MLPA P029-B1 Williams-Beuren Syndrome probemix-25 reactions	si	12	3	269.00	807.00
28	SALSA MLPA P091 CFTR probemix-25 reactions	si	12	5	269.00	1345.00
29	SALSA MLPA P100 MYBPC3 probemix-50 reactions	no	12	1	539.00	539.00
30	SALSA MLPA P108 SCN5A probemix-50 reactions	no	12	1	539.00	539.00
Descrizione del prodotto		Già in uso	Fabbis. mesi	Quantità	Base d'asta prezzo unitario	Base d'asta prezzo totale
31	SALSA MLPA P114 LQTS probemix-50 reactions	no	12	1	539.00	539.00
32	SALSA MLPA P168 ARVC-PKP2 probemix-50 reactions	no	12	1	539.00	539.00
33	SALSA MLPA P196 TNNT2-BAG3 probemix-50 reactions	no	12	1	539.00	539.00
34	SALSA MLPA P418 MYH7 probemix-50 reactions	no	12	1	539.00	539.00



35	SALSA MLPA P065 Marfan syndrome probe-mix-25 reactions	no	12	1	269.00	269.00
36	SALSA MLPA P066 Marfan syndrome probe-mix-25 reactions	no	12	1	269.00	269.00
37	SALSA MLPA P066 Marfan syndrome probe-mix-25 reactions	no	12	1	269.00	269.00
38	SALSA MLPA P049 SLC6A8-ABCD1 probemix-25 reactions	no	12	1	269.00	269.00
39	SALSA MLPA P163-D1 GJB-WFS1 probemix-25 reactions	no	12	2	269.00	538.00
40	SALSA MLPA EK1 reagent kit-100 reactions-FAM	si	12	50	352.00	17600.00

Destinazione d'uso: permette la diagnosi molecolare di malattie oncologiche e di malattie genetiche rare attraverso la ricerca di mutazioni puntiformi, delezioni/duplicazioni geniche

CARATTERISTICHE TECNICHE (requisiti fondamentali):

I prodotti richiesti consentono di eseguire:

- L'amplificazione simultanea fino a oltre 60 sequenze del DNA con tecnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), che utilizzando sonde oligonucleotidiche complementari a specifiche sequenze geniche, permette l'identificazione di delezioni e duplicazioni dei geni. Con tale tecnica non viene amplificato il DNA del campione come nella PCR classica, ma le sonde ad esso ibridate, rendendo la metodica più robusta. L'utilizzo dell'MLPA per la identificazione delle CNV (copy number variation) offre numerosi vantaggi sia di natura tecnica che economica rispetto ad altre tecniche (GAP-PCR, FISH, CGH), consentendo inoltre una diagnosi più rapida.
- l'identificazione del numero di copie e dello stato di metilazione del DNA con tecnica MS-MLPA. Questa differisce dall' MLPA standard in quanto ogni reazione di MS-MLPA genera due campioni per l'analisi capillare dell'elettroforesi. Uno è elaborato come una reazione standard di MLPA e l'altra è incubata con l'endonucleasi *HhaI* metilazione sensibile.

I Kit devono contenere controlli di qualità interni che indicano se la concentrazione di DNA del campione è adeguata, se è avvenuta la denaturazione e se la reazione della ligasi è stata completata.

Se prodotti di nuova introduzione esplicitare le motivazioni:

L'introduzione di nuovi Kit è dovuta all'esecuzione di nuovi test genetici e/o all'aggiornamento dei protocolli secondo le nuove linee guida.

