

Caratteristiche prodotto “Pannello multigenico diagnostico per l'analisi mutazionale in NGS per la caratterizzazione molecolare di neoplasie ematologiche che risponda alle nuove linee guida per la caratterizzazione diagnostica genomica/molecolare per le nuove classificazioni internazionali WHO, ICC ed ELN delle neoplasie ematologiche”

La soluzione deve di minima possedere le seguenti caratteristiche:

1. Il sistema dovrà consentire lo studio delle seguenti patologie oncoematologiche: MPN, CML, MDS, ALL e AML
2. Il contenuto genico dovrà essere compatibile e allineato con le linee guida WHO, ICC e ELN 2022
3. Il sistema dovrà consentire la rilevazione di Single Nucleotide Variants (SNVs), piccole inserzioni delezioni (IN-DELS), fusioni geniche e polimorfismi in geni coinvolti nell'analisi farmacogenetica
4. Il sistema dovrà consentire un'analisi di Copy Number Variation (CNVs) che copra l'intero genoma
5. Il sistema diagnostico dovrà prevedere l'allestimento di un'unica libreria a partire da DNA genomico (max 100 ng) anche per i geni di fusione
6. Il sistema deve essere validato con DNA estratto da sangue periferico o midollo osseo
7. Il sistema diagnostico dovrà prevedere l'arricchimento del target genico in cattura
8. La procedura di preparazione della libreria dovrà essere completamente automatizzata
9. Certificazione CE-IVD che copra l'intero flusso di lavoro
10. Software di analisi CE-IVD
11. Il sistema diagnostico deve essere validato su sequenziatore Illumina NextSeq 550 in dotazione presso il laboratorio richiedente