



FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA
OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO

Pag. 1

DETERMINAZIONE N. 1605

del 15 LUG. 2014

Atti n. 1140/2014 all. 6

Oggetto: RICERCA FINALIZZATA 2010 - SEQUENZIAMENTO E ANALISI DELL'ESOMA UMANO PER L'U.O. C. ONCOEMATOLOGIA.

IL DIRETTORE GENERALE,

Vista la Convenzione "RF 2010 CONVENZIONE N. 141/RF-2010-2303934 IDENTIFICATION OF NEW GENES INVOLVED IN THE PATHOGENESIS OF RARE CONGENITAL HEMOLYTIC ANEMIAS" che il Ministero della Salute ha stipulato per regolare i rapporti di collaborazione con la Fondazione IRCCS Cà Ospedale Maggiore Policlinico, Destinatario Istituzionale del finanziamento e il Principal Investigator (P.I.) Dr.ssa Barcellini U.O.C. Oncoematologia, sottoscritta in data 07/11/2012 (All.8 in atti 1008/2012);

Premesso che, con determinazione n. 2965 del 18 dicembre 2012, è stato approvato il progetto di ricerca dal titolo "identification of new genes involved in the pathogenesis of rare congenital hemolytic anemias";

Dato atto che, è obiettivo primario della Fondazione IRCCS, in quanto eccellenza in ambito sanitario, garantire un alto livello prestazionale in ogni ambito specialistico per cui è accreditata, sia nel settore della ricerca che della diagnostica e cura;

Vista in atti 1140/2014 all.2) la nota del Responsabile del progetto dell'U.O. C. Oncoematologia, con la quale si richiede lo svolgimento di esami relativi al sequenziamento su piattaforma Life Technologies 5500xl alla ditta GENOMNIA S.R.L., come peraltro già previsto nella convenzione n. 141/RF-2010-2303934, in quanto:

"La stessa possiede un'appropriata e potente infrastruttura (six nodes computational cluster with a total of 48 processors, 32 Gb of Ram per node and about 35 terabyte of disk space, a single 16 processor, 74 Gb Ram shared memory server; contracted access to an external HPC facility) e personale capace (un bioinformatico senior e un bioinformatico junior) per trattare il carico di lavoro connesso a questo progetto e contestualmente mantenere le sue attività standar";

Detto sequenziamento è così composto:

- Controllo di qualità di DNA (DNA06)
- Preparazione della libreria e arricchimento con sistema Agilent SureSelect con codice a barre (esoma completo) – Human All Exon V (SSV5)
- Sequenziamento forward con codice a barre 75bp tags (SEQ75B) con modulo Exact Call Chemistry Module (ACCUSEQ) Coverage 50X
- Analisi Bioinformatica I (FEX-BF01)

IRCCS di natura pubblica



DETERMINAZIONE N. 1605

del 15 LUG. 2014

Atti n. 1140/2014 all. 6

Atteso che, le anemie emolitiche congenite (CHA) comprendono un importante gruppo di disordini eritrocitari (più di 80 differenti patologie) tra i quali vengono incluse le anomalie della membrana eritrocitaria, quelle del metabolismo, emoglobinopatie e difetti eritropoietici. Tutte queste differenti patologie sono complesse, rare e frequentemente anche di difficile diagnosi. Gli esami di laboratorio per la diagnosi delle anemie rare dovute a difetto della membrana del globulo rosso o a difetti del metabolismo eritrocitario si basano su test di routine (come ad es. strisci di sangue periferico, parametri ematologici eritrocitari, markers di emolisi) ma anche su analisi più specializzate (test di resistenza osmotica del globulo rosso, gel elettroforetici di sodio-dodecil-solfato poliacrilammide (SDS-PAGE), saggi enzimatici) disponibili solo in pochi laboratori specializzati.

I principali risultati attesi:

1. Identificazione di nuovi geni coinvolti nella patogenesi di casi di emolisi congenita non diagnosticati usando un approccio innovativo di genomica e proteomica
2. migliorare la conoscenza della fisiopatologia di anemie emolitiche congenite molto rare
3. migliorare una corretta diagnosi di pazienti sinora senza diagnosi certa

Considerato quanto sopra esposto, l'U.O.C. Approvvigionamenti, dando atto che la spesa prevista è di € 23.750,00 oltre Iva 22%, propone di affidare lo svolgimento di detti esami dalla ditta GENOMNIA S.R.L.;

Dato atto che, per la spesa relativa a quanto sopra, l'U.O.C. Economico Finanziaria ha registrato l'onere derivante dal presente provvedimento sul relativo conto;

CON i pareri favorevoli del Direttore Scientifico, del Direttore sanitario e del Direttore amministrativo,

DETERMINA

- 1) di autorizzare, per le motivazioni di cui sopra, lo svolgimento di esami relativi al sequenziamento su piattaforma Life Technologies 5500xl alla ditta GENOMNIA S.R.L.
- 2) di dare atto che il costo di cui sopra, come da rapporto dell'U.O.C. Economico Finanziaria, è stato registrato come segue:

IRCCS di natura pubblica



FONDAZIONE IRCCS CA' GRANDA
OSPEDALE MAGGIORE POLICLINICO

Pag. 3

DETERMINAZIONE N.

1605

del 15 LUG. 2014

All. n. 1140/2014 all. 6

| Conto economico | Esercizio | Importo IVA compresa | Numero Impegno |
|-----------------|-----------|----------------------|----------------|
| 678090 | 2014 | € 28.975,00 | 2014001279 |

IL DIRETTORE GENERALE
(Dr. Luigi Macchi)

IL DIRETTORE SCIENTIFICO
(Prof. Pier Mannuccio Mannucci)

IL DIRETTORE AMMINISTRATIVO
(Dott. Osvaldo Basilio)

IL DIRETTORE SANITARIO
(D.ssa Anna Pavan)

REGISTRATA NELL'ELENCO DELLE DETERMINAZIONI
IN DATA 15 LUG. 2014 AL N. 1605

PROCEDIMENTO presso U.O. APPROVVIGIONAMENTI
RESPONSABILE DEL PROCEDIMENTO: Avv. Gianluca Bracchi
PRATICA TRATTATA DA: Annalisa Mossetti

IRCCS di natura pubblica