

Bydgoszcz, 2018-07-25

Do Wszystkich Oferentów

Dotyczy: Konkursu Ofert nr 5/FDS/2018

- Zakres nr 1 – badania cytogenetyczne i cytogenetyczno-molekularne,
- Zakres nr 2 – badania genetyczne w kierunku wzmożonej podatności na nowotwory dziedziczne,
- Zakres nr 3 – badania genetyczne molekularne w hematologii,
- Zakres nr 4 – badania genetyczne molekularne,
- Zakres nr 5 – badania laboratoryjne,
- Zakres nr 6 - badania mikrobiologiczne,
- Zakres nr 7 – konsultacje specjalistyczne.

Pytanie nr 1:

DOTYCZY: Zakresu 4:

Pakiet 12

Prosimy o doprecyzowanie zakresu następujących badań :

Niepłodność męska - Badanie CFTR

Niepłodność męska Badanie - Badanie AZF

Niepłodność męska Badanie - Mapa delecyjna chromosomu Y2.

Niewrażliwość na androgeny

Odpowiedź:

Poniżej doprecyzowane badania:

Niepłodność męska - Badanie CFTR

Badanie 290 mutacji genu CFTR, w tym 8 najczęściej identyfikowanych w niepłodności męskiej (F508del, R117H, CFTRdele2,3, G551D, G542X, R553X, IVS8-T + (TG)n, D1152H) – I etap diagnostyki

Niepłodność męska - Badanie AZF

Analiza mikrodelecji regionu AZF chromosomu Y (analiza 6 loci) z uwzględnieniem delecji 51gr/gr - II etap diagnostyki

Niepłodność męska - Mapa delecyjna chromosomu Y2 – III etap diagnostyki.

Niewrażliwość na androgeny - Analiza sekwencji całego regionu kodującego genu AR z jednoczesną identyfikacją płci genetycznej

Pakiet 13

Prosimy o doprecyzowanie zakresu następujących badań :

1. Trombofilia – badanie 12 mutacji

I etap – 6 dowolnych mutacji

II etap – 6 pozostałych mutacji

Odpowiedź:

W przypadku pakietu 13 Badanie w kierunku Trombofilii - Udzielający zamówienia zainteresowany jest 6 mutacjami w obu etapach wybranymi zgodnie z potrzebami spośród niżej wymienionych:

PT (20210C>A)

F5 Leiden (R506Q)

F5 R2 (H1299R)

MTHFR (677C>T)

MTHFR (1298A>C)

XIII (V34L)

β-fibrynogen

PAI-1 (4G/5G)

APOB (R3500Q)

APOE (e2/e3/e4)

HPA1 (1a/b)

ACE (I/D)

Pakiet 15

Prosimy o doprecyzowanie zakresu wszystkich badań w pakiecie 15 (poza pkt 4 i 10)

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia jest zainteresowany pełnym sekwencjonowaniem badanych genów.

Pytanie nr 2:

Zapytanie dot. podwykonawców, czy również trzeba załączyć wszystkie dokumenty rejestrowe podwykonawcy?

Odpowiedź:

W przypadku korzystania z usług podwykonawców należy wypełnić załącznik nr 5 do SWKO - prośbę o wyrażenie zgody na wykonywanie badań przez osoby trzecie. Należy również dołączyć Oświadczenia podwykonawców wymienione w pkt. 8 ppkt. k2 oraz certyfikaty wymienione w pkt. 8 ppkt. l. Nie ma konieczności dołączania dokumentów rejestrowych podwykonawcy.

Pytanie nr 3:

Czy Zamawiający dopuszcza następujące zmiany do projektu umowy:

§ 2 ust. 3 „Strony postanawiają, iż koszty transportu oraz transport związany z wykonaniem świadczeń zdrowotnych ponosi i zabezpiecza Udzielający zamówienie”

§ 3 ust. 1 pkt 1.2 Prosimy o usunięcie w całości

§ 3 ust. 1 pkt 1.3 Prosimy o usunięcie w całości

§ 3 ust. 1 pkt 1.4 Prosimy o usunięcie w całości

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia nie wyraża zgody na proponowane zmiany i podtrzymuje zapisy w umowie.

Pytanie nr 4:

Jaki typ materiału będzie przesyłany do badań genetycznych DNA czy też krew obwodowa?

Odpowiedź:

Do badań genetycznych DNA przesyłana będzie krew obwodowa, a w niektórych badaniach z zakresu hematologii szpik kostny.

Pytanie 5: Prosimy o odpowiedzi na pytania dotyczące formularza cenowego do Zakresu 4 – badania genetyczne molekularne:

Pytanie 5.1 Pakiet 14:

Ze względu na różny zakres badań oferowany przez laboratoria pracujące techniką NGS prosimy o podanie list genów dla następujących badań w pakiecie 14:

1, 2, 3, 4, 5, 8, 9, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 27, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34, 35, 36, 37

Odpowiedź:

W związku z tym, że badania zawarte w Pakiecie 14 zgłaszane do konkursu po raz pierwszy Udzielający zamówienia dopuszcza badanie dowolnych genów w zadanym zakresie lecz z zachowaniem wyznaczonej w konkursie ilości genów.

Pytanie 5.2: Prosimy o doprecyzowanie co dokładnie oznacza termin „wybranych regionów/fragmentów” lub „etap I, II, III, etc. (które dokładnie fragmenty badanych genów Zamawiający ma na myśli?). Opis badania sformułowany jako „badanie wybranych fragmentów genu” lub etap I, II, III, etc. jest niejasny. Przyjęty podział badania na etapy nie jest standardem w diagnostyce molekularnej, a jest jedynie podziałem umownym stosowanym przez ośrodki wykonujące badania. W związku z tym nie jesteśmy w stanie precyzyjnie udzielić odpowiedzi na zapytanie ofertowe, jeżeli nie wiemy czego dokładnie Zamawiający od nas oczekuje.

Dotyczy to badań:

Pakiet 1: 3, 5, 6, 7

Pakiet 2: 3, 4, 5 (gen SPRED1 z pakietu 5 jest na tyle małym genem, że podział jego badania na etapy nie ma sensu)

Pakiet 3: 1 (punkt 1), 6, 7, 8, 10, 11, 12, 13, 14

Pakiet 4: 8 (punkt 3), 9 (punkt 2), 11 (punkt 2), 13 (z zespołem Sticklera związane są przynajmniej 4 geny, o który gen chodzi i jaki ma być zakres badania?), 16, 17, 19, 20 (punkt 2), 21, 22, 25 (punkty 1,2), 30

Pakiet 5: 1,2,3

Pakiet 6: 2, 3, 5, 7, 8, 13, 16, 18, 19

Pakiet 7: 37

Pakiet 9: 9 (punkt 6)

Pakiet 10: 2 (punkt 2, 6), 4, 10, 16, 17

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia pozostawia do decyzji Oferenta, która część badania wykonana będzie

na jakim etapie. Pod uwagę będzie brany pełny zakres badania. Zamawiający wybierze kolejność etapów .

Pytanie 5.3: Czy w przypadku badań, w których nie określono zakresu Zamawiający ma na myśli badanie całej sekwencji kodującej genu związanego z patogenezą choroby?

Pakiet 2:

Zespół Klippel-Trenaunay-Webera – czy chodzi o analizę całej sekwencji kodującej genu PIK3CA? Jaki materiał będzie wykorzystywany do wykonania badania?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje analizy całej sekwencji kodującej genu

Pallister Hall syndrome - czy chodzi o analizę całej sekwencji kodującej genu GLI3 czy jego wybranych fragmentów (jeśli tak proszę doprecyzować których)?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje analizy całej sekwencji kodującej genu

Choroba Rendu i Oslera - z chorobą związane są 3 geny (OMIM). O analizę którego z nich chodzi? Czy ma być badany cały panel genów techniką NGS (wtedy badanie powinno się chyba znaleźć w pakiecie 14)? Jeśli tak to proszę wymienić geny, które mają być analizowane?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje analizy wszystkich genów - technika sekwencjonowania.

Choroba Struge-Webera - Czy badana ma być cała sekwencja kodująca genu GNAQ czy jego wybrane fragmenty (jeśli tak, proszę doprecyzować które)?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje badania całej sekwencji kodującej genu

Pakiet 3:

Rak płuca – który gen / jakie mutacje mają być analizowane w ramach procedury diagnostycznej?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia informuje, iż w ramach procedury diagnostycznej poniższe mutacje mają być analizowane:

Analiza sekwencji eksonów 18 - 21 genu EGFR

Analiza sekwencji eksonów 19 i 21 genu EGFR

Pakiet 4:

10) zespół Gorlina – który gen Zamawiający ma na myśli – PTCH1, PTCH2 czy SUFU? Czy geny mają być badane w całości czy fragmentach (jeśli tak to proszę doprecyzować jakich)?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje badania genów w całości, w zależności od potrzeb

14) zespół Muenke – czy chodzi o analizę całego genu FGFR3 czy mutacji P250R w genie FGFR3?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje analizy całego genu.

15) zespół Saethre-Chotzen – czy chodzi o analizę całego genu TWIST1?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje analizy całego genu.

24) zespół Aperta - czy chodzi o analizę całego genu FGFR2 czy mutacji P253R i S252W w genie FGFR2?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje analizy mutacji P253R i S252W w genie FGFR2

25) zespół Klippel-Feil – o analizę którego genu chodzi: GDF3, GDF6, MEOX1 czy MYO18B?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje analizy genów: GDF3, GDF6, MEOX1, MYO18, w zależności od potrzeb.

29) dysplazja przynasadowa McKusicka – czy chodzi o analizę całego genu RMRP?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje analizy całego genu.

31) dysplazja diastroficzna – czy chodzi o analizę całej sekwencji kodującej genu SLC26A2, czy jego wybranych fragmentów (jeśli tak, proszę doprecyzować których)?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje analizy całej sekwencji kodującej genu

32) dysplazja szkieletowa związana z CHST3 - czy chodzi o analizę całej sekwencji kodującej genu CHST3, czy jego wybranych fragmentów (jeśli tak, proszę doprecyzować których)?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje analizy całej sekwencji kodującej genu

33) zespół Ellis-van Creveld – z chorobą związane są mutacje w 2 genach EVC i EVC2. O analizę którego genu chodzi? Czy badana ma być cała sekwencja kodująca genu czy jego wybrane fragmenty (jeśli tak, proszę doprecyzować które)?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje analizy obu genów

34) dysplazja kampomeliczna - Czy badana ma być cała sekwencja kodująca genu SOX9 czy jego wybrane fragmenty (jeśli tak, proszę doprecyzować które)?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia oczekuje badania całej sekwencji kodującej genu.

35) Langer-Giediona zespół – czy chodzi o identyfikację delecji 8q24.1?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udziałający zamówienia oczekuje identyfikacji delecji 8q24.1

36) Zespół Cenani i Lenza, syndaktylia – czy chodzi o analizę całej sekwencji kodującej genu LRP4, czy jego wybranych fragmentów (jeśli tak, proszę doprecyzować których)?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udziałający zamówienia oczekuje badania całej sekwencji kodującej genu.

37) Osteochondrodysplazja hipertrichotyczna typu Cantu, zespół Cantu - czy chodzi o analizę całej sekwencji kodującej genu ABCC9, czy jego wybranych fragmentów (jeśli tak, proszę doprecyzować których)?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udziałający zamówienia oczekuje badania całej sekwencji kodującej genu.

38) Dysplazja wielonasadowa - z chorobą związanych jest 7 genów (OMIM). O analizę którego z nich chodzi? Czy ma być badany cały panel genów techniką NGS (wtedy badanie powinno się chyba znaleźć w pakiecie14)? Jeśli tak to proszę wymienić geny, które mają być analizowane?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udziałający zamówienia nie oczekuje badania techniką NGS. Udziałający zamówienia informuje, że zamawiane będą badania wymienionych genów metoda sekwencjonowania w zależności od potrzeb.

Pakiet 6

1) Progeria – o analizę którego genu chodzi? LMNA czy BANF1?

Odpowiedź:

Udziałający zamówienia oczekuje analizy obu genów, w zależności od potrzeb.

4) zespół CHARGE – czy chodzi o analizę całej sekwencji kodującej genu CHD7 czy jego wybranych fragmentów? (jeśli tak to których?)

Odpowiedź:

Udziałający zamówienia oczekuje analizy całej sekwencji kodującej genu CHD7.

6) zespół Coffina-Lowryego – czy chodzi o analizę całego genu RPS6KA3 czy jego wybranych fragmentów? (jeśli tak to których?)

Odpowiedź:

Udziałający zamówienia oczekuje analizy całego genu RPS6KA3

9) zespół Bardeta-Biedla – z chorobą związanych jest ponad 20 różnych genów. O analizę którego z nich chodzi? Czy ma być badany cały panel genów techniką NGS (wtedy badanie powinno się chyba znaleźć w pakiecie14)? Jeśli tak to proszę wymienić geny, które mają być analizowane?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia zaakceptuje wykonanie analizy całego panelu genów techniką NGS.

11) zespół Silvera-Russella – punkt 1 - dla którego regionu ma być wykonany test MLPA (chr11p15 czy chr7), czy mają być uwzględnione obydwie testy? Punkt 2 – proszę doprecyzować, o które wybrane regiony genomu chodzi?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia informuje, że mają być uwzględnione obydwie testy.

14) zespół Costello – czy chodzi o analizę regionu kodującego genu HRAS?

Odpowiedź:

Tak, chodzi o analizę regionu kodującego genu HRAS

17) zespół Beckwitha-Wiedemanna – jakie badanie ma być wykonane w ramach diagnostyki tego zespołu? Czy ma być to test MS-MLPA, analiza mikrosatelit czy analiza mutacji punktowych w genie CDKN1C?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje wszystkich w/w badań.

20) dyzostozja żuchwowo-twarzowa z wadami kończyn – czy chodzi o analizę sekwencji genu (jeśli tak, to które)?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje analizy całej sekwencji kodującej genu SF3B4.

21) Neuroendokrynną hiperplazję wieku niemowlęcego – z chorobą związanych jest 5 genów (OMIM). O analizę którego z nich chodzi? Czy ma być badany cały panel genów techniką NGS (wtedy badanie powinno się chyba znaleźć w pakiecie14)? Jeśli tak to proszę wymienić geny, które mają być analizowane?

Odpowiedź:

W powyższym badaniu Udzielający zamówienia zaakceptuje wykonanie analizy całego panelu genów techniką NGS.

22) Zespół Allgrovea (AAAS) – czy chodzi o analizę całej sekwencji kodującej genu AAAS czy wybranych fragmentów genu (jeśli tak, to których)?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje analizy całej sekwencji kodującej genu AAAS.

23) Zespół Proteus – czy chodzi o analizę genu AKT1? Jaki materiał będzie wykorzystywany do wykonania badania?

Udzielający zamówienia oczekuje analizy genu AKT1

Pakiet 7 – brak doprecyzowanych genów i zakresu badania

Pakiet 8 - brak doprecyzowanych genów i zakresu badania

Odpowiedź do pakietu 7 i 8:

Ze względu na małą dostępność badań genetycznych wymienionych w tych pakietach Udzielający zamówienia jest gotów rozpatrzyć wszystkie propozycje badań w w/w zakresie

Pakiet 10

1) Czy chodzi o badanie całego genu HFE czy 2 najczęstszych mutacji tego genu?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje badania całej sekwencji kodującej genu HFE.

3) Czy chodzi o badanie całego genu MCM6 czy chodzi o badanie określonych polimorfizmów sprzężonych z chorobą?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje badania całej sekwencji kodującej genu MCM6

5) czy chodzi o analizę całego genu UGT1A1 czy polimorfizmu (TA)⁷ w tym genie?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje analizy całego genu UGT1A1

6) Zespół Crigler-Najjar - czy chodzi o analizę całego genu UGT1A1 czy wybranych mutacji?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje analizy całego genu UGT1A1

7) Cukrzyca - czy chodzi o analizę całej sekwencji kodującej genu GCK (MODY 2) i HNF1A (MODY3)?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje analizy całej sekwencji kodującej obu genów

8) Cukrzyca noworodkowa - czy chodzi o analizę całej sekwencji kodującej genu ABCC8?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje analizy całej sekwencji kodującej genu ABCC8

9) choroba Hirschsprunga – z chorobą Hirschsprunga związane są przynajmniej 4 geny (OMIM), o analizę którego z nich chodzi i jaki ma być zakres badania?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje analizy każdego z genów, w zależności od potrzeb.

11) kardiomiopatia przerostowa – z chorobą związanych jest ponad 20 różnych genów? O analizę którego z nich chodzi? Czy ma być badany cały panel genów techniką NGS (wtedy badanie powinno się chyba znaleźć w pakiecie 14)? Jeśli tak to proszę wymienić geny, które mają być analizowane?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje badania wszystkich genów. Zaakceptuje również badanie metodą NGS.

12) predyspozycja do zawału serca – prosimy o specyfikację zakresu badania

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia poniżej przekazuje specyfikację zakresu badania:

Badanie mutacji R952Q w genie LRP8 oraz wariantu CYP1A2*1F [1]

13) TAAO - z chorobą związanych jest około 10 różnych genów? O analizę którego z nich chodzi? Czy ma być badany cały panel genów techniką NGS (wtedy badanie powinno się chyba znaleźć w pakiecie14)? Jeśli tak to proszę wymienić geny, które mają być analizowane?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje badania wszystkich genów. Zaakceptuje również badanie metodą NGS.

14) zespół hipoplazji lewego serca – z chorobą związane są dwa geny *GJA1* i *NKX2-5*. O analizę którego z nich chodzi? Czy ma być to analiza całej sekwencji kodującej?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje badania całej sekwencji kodującej obu genów.

18) Hemofilia typu A – czy chodzi o analizę całej sekwencji kodującej genu F8 czy inwersji w intronie 22 i 1?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje analizy całej sekwencji kodującej genu F8

Pakiet 11

Pkt. 1 Adrenoleukodystrofia – prośba o doprecyzowanie zakresu badania.

Pkt. 3 Choroba Canavana – Czy chodzi o analizę całej sekwencji kodującej genu *ASPA*?

Odpowiedź pkt. 1, pkt 3:

Ze względu na małą dostępność badań Zamawiający jest gotów rozpatrzyć wszystkie propozycje

Pkt. 6 Drżenie samoistne – z chorobą związane są dwa geny, *FET1* oraz *ETM*. O analizę którego z nich chodzi? Czy ma być to analiza całej sekwencji kodującej?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia oczekuje całej sekwencji kodującej obu genów

Pkt. 7 Dystrofia kończynowo-obrzeczowa typ 1A – proszę o podanie zakresu badania oraz metodyki.

Odpowiedź:

Oczekujemy badania całej sekwencji kodującej metodą sekwencjonowania

Pkt. 11 Wrodzona neuropatia czuciowa i ruchowa – prosimy o specyfikację zakresu badań.

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia informuje, że badanie należy wykonać metodą sekwencjonowania, identyfikacja najczęstszych mutacji p.Lys141Asn i p.Lys141Glu oraz innych mutacji występujących w eksonie 2 genu HSPB8

Pkt. 13 Zespół Lowe – prośba o doprecyzowanie zakresu badania oraz metodyki.

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia informuje, iż badanie powinno być wykonane metodą sekwencjonowania, analiza sekwencji eksonu 15 genu OCRL

Pkt. 15 Zespół Retta – badanie wybranych regionów genu CDKL5, o które eksony chodzi?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia preferuje badanie całej sekwencji kodującej genu CDKL5.

Pkt. 40 Zespół Simpsona-Golabi-Behmel – co oznacza drugi etap procedury?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia preferuje badania całej sekwencji kodującej, dzielenie procedury na dwa etapy polega na rozłożeniu badania w czasie.

Pkt. 46 - Choroba Pelizausa-Merzbachera, paraplegia spastyczna 2 sprzężona z chromosomem X – czy chodzi o sekwencjonowanie genu *PLP1* czy analizę MLPA, czy też należy uwzględnić obie metody?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia informuje, iż w w/w badaniu należy uwzględnić obie metody

Pkt. 9 CADASIL – prośba o doprecyzowanie zakresu badania.

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia informuje, iż należy wykonać pełne badania całej sekwencji kodującej genu NOTCH3.

Pkt. 18-21, 29, 38, 45-46, 49-53, 57, 58, 61-65, 67, 68, 71-73 prośba o doprecyzowanie zakresu badań oraz metodyki.

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia informuje, iż w/w badania powinny być wykonane metodą sekwencjonowania, badanie całej sekwencji kodującej

Pkt. 31, 32 oraz 34, jaki dokładnie fragmenty (eksony) mają być badane?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia informuje, iż preferuje badanie całej sekwencji kodującej

Pkt. 56 – analiza wybranych fragmentów genu, dokładnie o które fragmenty chodzi, jaka jest ich liczba?

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia informuje, iż preferuje badanie całej sekwencji kodującej.

Pakiet 14

Pkt. 7 Prośba o podanie wytycznych odnośnie badania 60 genów, wydaje się że jest ich więcej?

Odpowiedź:

Ponieważ badanie jest zamawiane po raz pierwszy zaakceptujemy badanie 60 genów z w/w zakresu

Pytanie 6

Czy zamawiający dopuszcza możliwość złożenia oferty na wybrane badania w poszczególnych pakietach?

Jeżeli Zamawiający nie dopuszcza takiej możliwości prosimy o stworzenie nowego pakietu dla badań z:

Zakresu 4 – badania genetyczne molekularne:

Pakiet 1:

1. Niedosłuch (DFNB1)
2. Zespół Mohra-Tranebjaerga
3. Zespół Ushera, typ 2
4. DFNA9
5. Neuropatia słuchowa DFNB9
7. Zespół Pendreda

Pakiet 4:

2. Achondroplazja
3. Dysplazja tanatoforyczna typ I
4. Dysplazja tanatoforyczna typ II
5. Hypochondroplazja
13. Zespół Stickler
14. Zespół Muenke
17. Choroba Menkesa
20. Zespół Crouzona/zespół Pfeiffera/dysostozja czaszkowo-twarzowa
24. Zespół Aperta
26. Zespół Klippel-Feil
29. Dysplazja przynasadowa typ McKusicka

Pakiet 5:

3. Zespół Alporta

Pakiet 6:

11. Zespół Silvera-Russela (RSS)
14. Zespół Costello, Zespół FCS, Zespół twarzowo-skrzętowo- szkieletowy, Niepełnosprawność intelektualna - brodawczaki jamy nosowej
15. Zespół Kabuki
16. Zespół Rubinstein-Taybiego
17. Zespół Beckwitha-Wiedemanna (BWS)

Pakiet 7:

11. Fenylketonuria
12. Galaktozemia
50. Hiperinsulinizm-hiperamonemia zespół

Pakiet 8:

- 3. Zespół Cloustona (dysplazja ektodermalna)
- 5. Zespół Nethertona
- 6. Dysplazja ektodermalna hypohydrotyczna, sprzężona z X
- 9. Erythrokeratodermia
- 12. Zespół złuszczenia skóry kończyn, APSS
- 14. Pęcherzowe oddzielanie się naskórka -, Epidermolysis bullosa

Pakiet 10:

- 1. Hemochromatoza
- 2. Hemochromatoza typu młodzieńczego
- 4. Zapalenie trzustki
- 15. Zespół Noonan
- 17. Choroba von Willebranda

Pakiet 11:

- 10. Rdzeniowy zanik mięśni
- 12. Zespół Angelmana
- 14. Zespół Prader-Willi
- 15. Zespół Retta
- 16. Zespół łamliwego chromosomu X
- 26. Choroba Parkinsona - postać recesywna
- 27. Choroba Parkinsona - postać dominująca
- 28. Parkinsonizm o wczesnym początku
- 36. Napadowa dyskineza wywołana ruchem DYT-10
- 40. Zespół Simpson-Golabi-Behmel
- 43. Dystrofia mięśniowa obręczowo-kończynowa (LGMD)
- 47. Niepełnosprawność intelektualna sprzężona z chromosomem X (ang. MRX)
- 56. Zespół Dravet
- 66. Dystonia
- 70. Ataksja Friedreicha (FRDA)

Z Zakresu 1 - badania cytogenetyczne i cytogenetyczno-molekularne:

- 1.2. Kariotyp limfocytów krwi obwodowej
- 1.3. Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ (FISH) z sondami centromerowymi (pojedyncza próba)
- 1.4. Fluorescencyjna hybrydyzacja in situ (FISH) z sondami specyficznymi (pojedyncza próba)
- 1.6. Uzupełniające badanie FISH na wcześniej wykonanych preparatach cytogenetycznych
- 1.7. Badanie regionów subtelomerowych metodą FISH:
 - I etap - chromosomy: 1-8, 13, 14, 17p, 21, 22, XY
 - II etap - chromosomy: 9-12, 15, 16, 17q, 18-20

Odpowiedź:

Zgodnie z zapisem SWKO pkt. VIII warunkiem wybrania danego oferenta jest przedstawienie

oferty wykonywania wszystkich badań w danym pakiecie (pakiet jest niepodzielną częścią).
Udzielający zamówienia nie wyraża zgody na stworzenie nowych pakietów badań.

Pytanie 7

Czy zamawiający dopuszcza możliwość złożenia oferty na badanie 1.7. Badanie regionów subtelomerowych metodą FISH bez podziału na etapy.

Odpowiedź:

Udzielający zamówienia nie dopuszcza możliwości złożenia oferty na badanie z Zakresu 1, pakiet 1 pkt. 1.7 badanie regionów subtelomerowych metodą FISCH bez podziału na etapy.

Z upoważnienia Dyrektora
Szpitala Uniwersyteckiego nr 1
im. dr A. Jurasza w Bydgoszczy
Dyrektor ds. Lecznictwa

prof. dr hab. n. med. Jacek Manitius

