

## CAPITOLATO TECNICO

### SISTEMA MACCHINA E REAGENTI PER ANALISI GENETICHE

Il presente capitolato ha per oggetto la fornitura di sistemi analitici e attrezzature per l'esecuzione delle indagini di Diagnostica Molecolare ad elevata Specializzazione, con acquisto a somministrazione dei reagenti e di tutto il relativo materiale di consumo, da destinare alla UOSD di Patologia Clinica IRE

L'appalto è suddiviso nei seguenti 3 lotti indivisibili per un importo complessivo stimato di gara su base annua di €420.000

LOTTO	DESCRIZIONE	IMPORTO STIMATO
1	SISTEMA MACCHINE E REAGENTI PER SEQUENZIAMENTO SANGER E ANALISI DI FRAMMENTI PER ESECUZIONE TEST GENETICI	80.000
2	SISTEMA MACCHINE E REAGENTI PER SEQUENZIAMENTO NGS, BIOPSIA LIQUIDA E FARMACOGENETICA	125.000
3	SISTEMA MACCHINE E REAGENTI PER L'ESECUZIONE DI TEST GENETICI PER TROMBOFILIA, EMOCROMATOSI, PORFIRIA E TUMORI EREDITARI	215.000

#### 1. Oggetto della fornitura

L'oggetto della fornitura è un sistema analitico per esami genetici *di alta specializzazione*, composto: da un di sistema sequenziamento di DNA con metodica Sanger, da un sistema di sequenziamento di acidi nucleici con metodica NGS, da 2 sistemi di Real-Time PCR di ultima generazione, da 2 piattaforme di estrazione di acidi nucleici di cui uno con allestimento automatizzato di reazioni di sequenziamento NGS e da 2 termociclatori. La fornitura deve comprendere tutta la strumentazione e il reagentario necessario per le varie fasi analitiche compresi i PC e i software di analisi e interpretazione dei dati analitici.

Il sistema, nel caso di innovazioni introdotte dalla Ditta aggiudicataria, deve essere rinnovato dal punto di vista tecnologico.

La Ditta aggiudicataria dovrà inoltre fornire l'iscrizione ad un programma di Valutazione Esterna di Qualità (VEQ) annuale per tutto il periodo dell'appalto.

Il sistema deve essere in grado di effettuare le determinazioni analitiche elencate e quantificate negli Allegati A, B e C:

**LOTTO 1:** circa 1900 campioni all'anno in sequenziamento Sanger e analisi di frammenti.

**LOTTO 2:** circa 660 campioni all'anno per analisi genetiche su DNA genomico e cfDNA (*circulating free DNA*), circa 200 campioni l'anno per analisi di farmacogenetica (DNA genomico).

**LOTTO 3:** circa 1450 campioni all'anno per l'analisi genetica dei polimorfismi legati alla trombofilia e Emocromatosi e circa 480 campioni all'anno per l'analisi genetica di sindromi ereditarie (DNA genomico).

Le provette utilizzate per la raccolta dei campioni di sangue sono provette con EDTA K3E e K2E da 3ml e da 6ml (BD Vacutainer) e provette PAXgene™ Blood RNA Tube (BD Diagnostics).

## **2. Carico di lavoro**

I sistemi devono essere in grado di effettuare le determinazioni analitiche elencate e quantificate negli allegati A, B e C.

Per ogni seduta analitica su ciascuna strumentazione è previsto l'utilizzo di almeno un controllo negativo.

## **3. Obiettivi organizzativi del laboratorio:**

- Riduzione del Turn Around Time (TAT) tecnico/analitico
- Incremento della processività
- Incremento delle tipologie di analisi eseguite nel rispetto di appropriatezza e validità analitica
- Garantire la continuità operativa
- Forte contrazione delle attività manuali dell'operatore con conseguente incremento della standardizzazione e riduzione dei rischi biologici connessi con la manipolazione dei campioni

## **4. Sistema informatico**

Il sistema offerto dovrà essere interfacciato con il LIS di Laboratorio (DNLAB della Ditta DEDALUS)

## **5. Caratteristiche del progetto**

Le offerte delle Ditte che partecipano alla gara dovranno essere presentate in forma di relazione progettuale con descrizione dettagliata delle modalità con le quali i sistemi proposti sono in grado di svolgere le varie funzioni richieste e, conseguentemente, degli obiettivi raggiungibili e dei benefici a livello di organizzazione che le diverse ipotesi presentate comporteranno.

Le Ditte dovranno indicare nel progetto gli spazi occupati dalla strumentazione preposta. Inoltre dovrà essere fornita esplicita dichiarazione che i locali destinati ad accogliere il sistema analitico, così come individuati nel progetto, sono idonei ed adeguati. Il progetto deve includere nel pacchetto strumentale offerto, oltre ai kit diagnostici, ai calibratori, controlli e consumabili, tutto quanto necessario al funzionamento del sistema, compreso un gruppo di stabilizzazione e continuità per tutti gli analizzatori e per tutti i PC previsti, e tutto il materiale di consumo, dai nastri o cartucce e dalla carta per le stampanti ai consumabili e ai ricambi previsti dalla manutenzione ordinaria, escluse solo le provette per la raccolta dei campioni biologici.

## **6. Specifiche dei sistemi analitici e criteri di valutazione**

Ogni Ditta partecipante dovrà obbligatoriamente presentare una relazione tecnica di sintesi, nella quale dovranno essere evidenti le specifiche tecniche, le caratteristiche e gli elementi propri dell'analizzatore/apparecchiatura proposta rispetto alle caratteristiche indicate quali requisiti tecnici indispensabili e a quelle che saranno oggetto di valutazione, fornendo per tutti gli elementi richiesti (indispensabili e valutativi) e la documentazione ufficiale (manuali tecnici depliant schede tecniche) per effettuare una completa e corretta valutazione dell'offerta tecnica.

## STRUMENTAZIONE ANALITICA

### LOTTO 1

#### Gli analizzatori dovranno avere le seguenti caratteristiche minime:

#### **Sequenziatore lineare di acidi nucleici mediante approccio Sanger con certificazione CE-IVD nuovo di fabbrica; la strumentazione CE-IVD richiesta deve:**

- sfruttare il principio dell'elettroforesi capillare con un sistema ottico di rivelazione a fluorescenza policromatica basato su raggio di eccitazione laser a stato solido e identificazione del segnale mediante CCD camera
- montare Array a 8 capillari con finestre di lettura irradiate bidirezionalmente
- gestire il quantitativo di polimero necessario alle applicazioni del laboratorio tramite una pompa automatica
- gestire la corretta analisi dei campioni di interesse tramite sistema di autocampionatore da 96 o 384 pozzetti
- essere dotata di un sistema di identificazione tramite radiofrequenza (RFID)
- essere dotata un software in grado di controllare la strumentazione, gestire la collezione dei dati ed effettuare l'autoanalisi dei campioni sia per il basecalling che per il dimensionamento dei frammenti
- permettere sia l'analisi delle sequenze che di frammenti nel pieno della certificazione CE-IVD;

#### **2 Termociclatori 96 pozzetti con le seguenti caratteristiche:**

- termociclatore 96-Well con pozzetti da 0.2 mL
- cover riscaldabile;
- velocità del blocco <5 °C/sec
- elevata accuratezza termica tra 35 ed i 99.9° C

### LOTTO 2

#### Gli analizzatori dovranno avere le seguenti caratteristiche minime:

- Piattaforma CE-IVD per l'esecuzione di Real Time PCR per lo studio di varianti geniche di importanza clinica nell'ambito delle resistenze e sensibilità a trattamenti chemioterapici a partire da DNA estratto da sangue intero e da cfDNA (*circulating free DNA*).
- Sistema di sequenziamento di nuova generazione (NGS) basato su sequenziamento tramite sintesi (SBS).
- Sistema CE-IVD di estrazione automatica basato su biglie magnetiche in grado di processare da 1 a 16 campioni in maniera completamente automatica. Il sistema deve essere dotato di lampada UV interna per la decontaminazione del piano di lavoro.
- La strumentazione offerta dovrà essere corredata da idonei gruppi di continuità.
- Fornitura della strumentazione accessoria necessaria per l'esecuzione delle metodiche di interesse:
  1. n.1 Software, in lingua italiana, per l'analisi automatica dei risultati
  2. n.1 Termoblocco per il riscaldamento e il mescolamento di soluzioni
  3. n.1 Centrifuga/vortex per provette da 1.5 ml
  4. n.1 Centrifuga/vortex per strip da 8 posizioni
  5. n.2 Set pipette monocolore

### **LOTTO 3**

#### **Gli analizzatori dovranno avere le seguenti caratteristiche minime:**

- Piattaforma di Real-Time PCR con rilevazione di almeno 5 fluorocromi diversi capace di eseguire reazioni multiplex e dotato di idoneo software per l'interpretazione automatica dei risultati.
- Piattaforma per l'estrazione di acidi nucleici mediante beads magnetiche, preparazione delle librerie per NGS, allestimento e purificazione reazioni di PCR dotata di cappa HEPA e lampade UV e termociclatore integrato
- Software di interpretazione automatica delle corse di sequenziamento per i sistemi per BRCA1-2 e geni associati a sindromi ereditarie
- Piattaforma completamente automatica per l'estrazione di acidi nucleici, set-up di PCR per i polimorfismi legati alla Trombofilia e all'Emocromatosi ereditarie, allestimento automatico delle fasi di amplificazione necessarie alla preparazione delle librerie NGS
- La strumentazione offerta dovrà essere corredata da idonei gruppi di continuità. Inoltre, dovranno essere offerti strumentazioni, accessori e relativi reagenti necessari per la corretta esecuzione dei test:
  1. n.1 Apparecchio di Elettroforesi capillare/analizzatore di frammenti per valutare la qualità delle librerie NGS
  2. n.1 Strumento concentratore/liofilizzatore per le librerie;
  3. n.2 Magneti per la purificazione delle librerie;
  4. n.1 Termoblocco;
  5. n.2 Set pipette monocanale;
  6. n.2 Set pipette multicanale.

### **CARATTERISTICHE TECNICHE E QUALITATIVE DEI REAGENTI E DELLE METODOLOGIE ANALITICHE**

### **LOTTO 1**

#### **I reagenti dovranno avere le seguenti caratteristiche minime:**

- Reagenti il più possibile pronti all'uso
- Consumabili macchina per garantire l'esecuzione di 1900 campioni di cui:
  - 1600 per analisi di sequenza;
  - 300 per analisi di frammenti.
- Al fine di garantire l'esecuzione dei test di laboratorio si richiede la fornitura di tutti i consumabili e i reagenti necessari per l'esecuzione di tutte le fasi necessarie alla produzione del template di corsa includendo sistemi di purificazione pre-PCR e post-PCR.
- Al fine di garantire la corretta funzionalità della piattaforma si richiede che tutti i reagenti e i consumabili macchina siano pronti all'uso, marcati CE-IVD e dotati di RFID.

## **LOTTO 2**

### **I reagenti dovranno avere le seguenti caratteristiche minime:**

- Reagenti il più possibile pronti all'uso
- Contenuto dei kit in termini di biomarker di predizione ai trattamenti chemioterapici in linea con le prescrizioni LEA e le raccomandazioni AIOM, SIAPEC, SIF e note informative AIFA
- Marcatura CE-IVD dei reagenti necessari per l'esecuzione dei test di interesse.
- Analisi delle mutazioni e inserzioni/delezioni del gene EGFR in biopsia liquida (codoni 18,19,20,21) e rilevazione delle mutazioni T790M e C797S
- Analisi delle mutazioni del gene PIK3CA (codoni 345, 420, 542, 545, 546, 1047, 1049)
- Analisi dei polimorfismi del gene DPYD per lo studio della tossicità da fluoropirimidine
- Analisi dei polimorfismi del gene UGT1A1 per lo studio della tossicità da irinotecano
- Oltre ai reagenti dovranno essere obbligatoriamente offerti calibratori, controlli, consumabili e soluzioni di lavaggio utili per l'esecuzione dei quantitativi di analisi richiesti

## **LOTTO 3**

### **I reagenti dovranno avere le seguenti caratteristiche minime:**

- Reagenti il più possibile pronti all'uso;
- Sistema di multiplex PCR per la preparazione di librerie per BRCA1-2 e per l'analisi genetica di sindromi ereditarie mediante sequenziamento NGS;
- Analisi in Real Time PCR dei seguenti polimorfismi legati alla trombofilia: Fattore V Leiden, Fattore II G20210A; Fattore V H1299R, MTHFR C677T, MTHFR A1298C e PAI-1 4G/5G;
- Analisi in Real-Time PCR dei seguenti polimorfismi associati a Emocromatosi Ereditaria (EE): HFE c.845G>A (p.Cys282Tyr), HFE c.187G>C (p.His63Asp) e HFE c.193A>T (p.Ser65Cys).
- Reagenti per la preparazione di librerie per il sequenziamento NGS di tutte le regioni esoniche codificanti e le regioni introniche fiancheggianti dei geni BRCA1 e BRCA2 validati CE-IVD.
- Reagenti per la preparazione di librerie NGS per il sequenziamento dei geni responsabili della Poliposi Adenomatosa Familiare (FAP), della Sindrome di Lynch e dei tumori di ovaio /mammella ereditari (ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FAM175A, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PIK3CA, PMS2, PMS2CL, PTEN, RAD50, RAD51C, STK11, TP53, XRCC2) in un'unica seduta di sequenziamento NGS;
- Oltre ai reagenti dovranno essere obbligatoriamente offerti calibratori, controlli, consumabili e soluzioni di lavaggio utili per l'esecuzione dei quantitativi di analisi richiesti.

## **Assistenza, supporto specialistico e formazione del personale**

### **LOTTO 1, LOTTO 2 e LOTTO 3**

- Assistenza tecnica Full Risk
- Disponibilità di help line tecnica
- Disponibilità di help line applicativa
- Programma di manutenzione periodica programmata
- Supporto specialistico

- Diagnostica remota (dove possibile)
- Formazione e addestramento del personale

### **Macrocriteri di valutazione e specifiche di valutazione qualitativa**

Adattamento del sistema al Laboratorio	max 15
Caratteristiche tecniche e analitiche della strumentazione	max 25
Caratteristiche tecniche e qualitative dei reagenti e delle metodologie analitiche	max 25
Assistenza, supporto specialistico e formazione del personale	max 5

## **Allegato A Lotto 1 Lotto unico e indivisibile**

### **Tipologia, numerosità dei test messi in gara**

<b>Rif.</b>	<b>Analiti obbligatori</b>	<b>n. determinazioni/anno</b>
1	Reazioni di sequenziamento	1600
2	Reazioni di analisi di frammenti	300

## Lotto 1 Unico e indivisibile

	<b>CARATTERISTICHE OGGETTO DI VALUTAZIONE</b>	<b>Punti Max 70</b>
<b>A</b>	<b>ADATTAMENTO DEL SISTEMA AL LABORATORIO E ADERENZA AGLI OBIETTIVI ORGANIZZATIVI</b>	<b>Punti Max 15</b>
1	Coerenza delle specifiche del sistema con gli obiettivi organizzativi del laboratorio	12
2	Interfaccia operatore semplice e intuitiva	3
<b>B</b>	<b>CARATTERISTICHE TECNICHE E ANALITICHE DELLA STRUMENTAZIONE</b>	<b>Punti Max 25</b>
1	La strumentazione CE-IVD richiesta deve sfruttare il principio dell'elettroforesi capillare con un sistema ottico di rivelazione a fluorescenza policromatica basato su raggio di eccitazione laser a stato solido e identificazione del segnale mediante CCD camera	3
2	La strumentazione CE-IVD essere dotata di un sistema sistema di identificazione tramite radiofrequenza (RFID) in grado di tracciare tutti i consumabili installati, i numeri di lotto, le date di scadenza e il tempo di permanenza sullo strumento;	3
3	Software di gestione in grado di permettere di lavorare in modalità CE-IVD e/o RUO	2
4	Possibilità di lavorare con almeno 6 colori per analisi di frammenti	2
6	Possibilità di lavorare con capillari non ricoperti di varie dimensioni e di poter utilizzare diversi polimeri di separazione specifici	2
7	Identificazione dei frammenti (colori) e dell'intensità di emissione senza l'uso di filtri fisici detti di cut-off	2
8	Il blocco del Termociclature deve garantire l'accurata impostazione delle temperature di lavoro; si richiede una tecnologia non a gradiente	3
9	La cover del termociclature deve essere riscaldabile con diverse temperature (relazionare)	3
10	Termociclature con elevata accuratezza termica tra i 35°C ed i 99.9° C con relazione sulle performance	3
11	Supporto della casa madre a Roma e presenza di un laboratorio aziendale per risoluzione problemi, training e aggiornamenti	2
<b>C</b>	<b>CARATTERISTICHE TECNICHE E QUALITATIVE DEI REAGENTI</b>	<b>Punti Max 25</b>
1	Consumabili macchina pronti all'uso e validati CE-IVD	7
2	Disponibilità di standard per analisi di sequenze marcati CE-IVD	7
3	Disponibilità di standard per analisi di frammenti marcati CE-IVD	7
4	Formammide HIDI marcata Ce-IVD	4
<b>D</b>	<b>ASSISTENZA, SUPPORTO SPECIALISTICO E FORMAZIONE DEL PERSONALE</b>	<b>Punti Max 5</b>
1	Assistenza full risk con programma di manutenzione semestrale.	2
2	Supporto specialistico tecnico/scientifico per l'attività di troubleshooting.	2
3	Modalità del piano formativo (relazionare)	1

## **Allegato B Lotto 2 Lotto unico e indivisibile**

### **Tipologia, numerosità dei test messi in gara**

<b>Rif.</b>	<b>Analiti obbligatori</b>	<b>Analita</b>	<b>n.determinazioni/anno</b>
1	EGFR mutazioni, In/Del (codoni 18,19,20,21)	cfDNA	100
2	EGFR Mutazioni T790M e C797S	cfDNA	48
3	Mutazioni del gene PIK3CA (codoni 345,420,542,545,546,1047,1049)	cfDNA	48
4	Analisi dei polimorfismi del gene DPYD per lo studio della tossicità da fluoropirimidine	DNA genomico	96
5	Analisi dei polimorfismi del gene UGT1A1 per lo studio della tossicità da irinotecano	DNA genomico	96
6	Kit di estrazione automatica per DNA libero circolante da minimo 1ml di Plasma		150
7	Kit per l'estrazione automatica di DNA da sangue intero a partire da almeno 200 µl		400
8	Kit per l'estrazione automatica di RNA a partire da sangue intero.		100
9	Supporti corsa che permettano un output fino a 7,5Gb per seduta con lunghezze di sequenza di 500 bp (2x250 bp)		6 supporti corsa/anno
10	Supporti corsa che permettano un output fino a 1,2 Gb per seduta con lunghezze di sequenza di 300 bp (2x150 bp)		16 supporti corsa/anno

**Lotto 2 unico e indivisibile**

	<b>CARATTERISTICHE OGGETTO DI VALUTAZIONE</b>	<b>Punti Max 70</b>
<b>A</b>	<b>ADATTAMENTO DEL SISTEMA AL LABORATORIO E ADERENZA AGLI OBIETTIVI ORGANIZZATIVI</b>	<b>Punti Max 15</b>
1	Coerenza delle specifiche del sistema con gli obiettivi organizzativi del laboratorio	12
2	Interfaccia operatore semplice e intuitiva	3
<b>B</b>	<b>CARATTERISTICHE TECNICHE E ANALITICHE DELLA STRUMENTAZIONE</b>	<b>Punti Max 25</b>
1	Amplificazione clonale della libreria completamente automatizzata ed inclusa all'interno dello strumento di sequenziamento senza intervento manuale da parte dell'operatore.	5
2	Piattaforma NGS in grado di produrre almeno 15GB per seduta e 25 milioni di letture paired end.	3
3	Possibilità di lettura dello stesso frammento genico da entrambe le estremità, senza differenziare tra sequenziamento forward e reverse.	4
4	Analisi primaria e secondaria fino alla generazione del file di varianti (VCF) eseguita dal sequenziatore in locale senza ausilio di server, cloud o software accessori esterni.	2
5	Sistema PCR Real Time validato CE-IVD basato su blocco peltier a 96 pozzetti ad elevata efficienza termica che non necessita di computer esterno per l'impostazione della run.	2
6	Sistema di analisi automatica del dato CE-IVD associato alle metodiche Real Time che permetta di verificare anche l'andamento delle curve di reazione senza necessità di accesso a cloud.	4
7	Sistema di estrazione automatica completo di spettrofotometro integrato per misurazione delle concentrazioni di acidi nucleici post estrazione.	5
<b>C</b>	<b>CARATTERISTICHE TECNICHE E QUALITATIVE DEI REAGENTI</b>	<b>Punti Max 25</b>
1	Kit di estrazione automatica per cfDNA che permetta l'estrazione da un volume di partenza > 3 ml di Plasma	3
2	Kit Real Time PCR per lo studio dei polimorfismi UGT1A1*1, UGT1A1*28, UGT1A1*36 e UGT1A1*37 del gene UGT1A1 e DPYD*2A, DPYD*13, DPYD D949V e DPYD IVS10 del gene DPD come da raccomandazioni AIOM-SIF	3
3	Presenza di controllo interno tramite la co-amplificazione di gene target e di un gene di controllo endogeno per il monitoraggio di eventuali errori legati alla mancata dispensazione del campione o alla presenza di inibitori	8
4	Reagenti CE-IVD per l'esecuzione di indagini Real Time prealiquotati ed in formato "dry", senza necessità di scongelare, congelare o pipettare in ghiaccio..	8

5	Tempo di analisi complessivo per Real Time PCR inferiore alle 3 ore con hands on time non superiore ai 15 minuti.	3
<b>D</b>	<b>ASSISTENZA, SUPPORTO SPECIALISTICO E FORMAZIONE DEL PERSONALE</b>	<b>Punti Max 5</b>
1	Assistenza full risk con programma di manutenzione semestrale.	2
2	Supporto specialistico tecnico/scientifico per l'attività di troubleshooting.	2
3	Modalità del piano formativo (relazionare)	1

## ALLEGATO C Lotto 3 - Lotto Unico e indivisibile

### Tipologia, numerosità dei test messi in gara

Rif	Analiti obbligatori	n. determinazioni/anno
1	BRCA1 e 2	300
2	Pannello polimorfismi genetici trombofilia: Fattore V Leiden, Fattore II G20210A; Fattore V H1299R, MTHFR C677T, MTHFR A1298C	1200
3	PAI-1 4G/5G	150
4	ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FAM175A, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PIK3CA, PMS2, PMS2CL, PTEN, RAD50, RAD51C, STK11, TP53, XRCC2	120
5	Mutazioni gene HFE come richiesto da linee guida internazionali [HFE c.845G>A (p.Cys282Tyr), HFE c.187G>C (p.His63Asp) e HFE c.193A>T (p.Ser65Cys)]	100
6	Pannello Custom NGS (fino a 40 geni)	60
7	Estrazione di DNA: - Per NGS	460
	- Per Real Time/PCR	1450

**Lotto 3 unico e indivisibile**

	<b>CARATTERISTICHE OGGETTO DI VALUTAZIONE</b>	<b>Punti Max 70</b>
<b>A</b>	<b>ADATTAMENTO DEL SISTEMA AL LABORATORIO E ADERENZA AGLI OBIETTIVI ORGANIZZATIVI</b>	<b>Punti Max 15</b>
1	Coerenza delle specifiche del sistema con gli obiettivi organizzativi del laboratorio	12
2	Interfaccia operatore semplice e intuitiva	3
<b>B</b>	<b>CARATTERISTICHE TECNICHE E ANALITICHE DELLA STRUMENTAZIONE</b>	<b>Punti Max 25</b>
1	Termociclatore Real Time PCR provvisto di marcatura CE per la direttiva 2004/108/CEE (compatibilità elettromagnetica) e per la 98/79/CEE (diagnosi in vitro), che permette il controllo della temperatura di reazione mediante blocco Peltier, dotato di lampada a LED	8
2	Piattaforma robotica almeno con 4 canali di pipettamento con tecnologia di prelevamento e dispensazione priva di liquidi di sistema a garanzia totale di pulizia, precisione ed affidabilità, e termociclatore integrato	10
3	Piattaforma robotica dotata di software con elementi grafici tridimensionali e stile di programmazione semplice, tutorial per la rapida esecuzione dei protocolli con possibilità di manutenzione preventiva da remoto	7
<b>C</b>	<b>CARATTERISTICHE TECNICHE E QUALITATIVE DEI REAGENTI E DEI SOFTWARE DI INTERPRETAZIONE AUTOMATICA</b>	<b>Punti Max 25</b>
1	Kit pronto all'uso CE-IVD per la preparazione di librerie ad ampliconi per il sequenziamento di tutte le regioni esoniche e le regioni introniche fiancheggianti dei geni BRCA1 e BRCA2	3
2	Kit pronto all'uso CE-IVD per la preparazione di librerie (tecnologia Hybrid Capture) per il sequenziamento in NGS di tutte le regioni esoniche e le regioni introniche fiancheggianti dei geni ATM, APC, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FAM175A, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PIK3CA, PMS2, PMS2CL, PTEN, RAD50, RAD51C, STK11, TP53, XRCC2	4
3	Kit CE-IVD caratterizzato da un'unica multiplex/unico tubo di reazione Real Time PCR per l'analisi genetica dei polimorfismi legati alla trombofilia comprendente le seguenti mutazioni: Fattore V Leiden, Fattore II G20210A; Fattore V H1299R, MTHFR C677T, MTHFR A1298C	5
4	Software automatico di interpretazione e refertazione per l'analisi dei polimorfismi legati alla trombofilia ereditaria (sopraelencati) validato CE-IVD	3
5	Software di analisi dati automatizzata delle corse di sequenziamento che permetta all'utente l'interpretazione di tutte le varianti conosciute e non e l'analisi del Copy Number	4

	variations (CNV), partendo dallo stesso dato grezzo di sequenziamento NGS e Integrazione con software Alamut disponibile per le varianti di splicing	
6	Fornitura di kit customizzati secondo le necessità del laboratorio completi di un programma di validazione dell'intero flusso di lavoro (reagenti + analisi) per assicurare le performance analitiche del test e rilascio di un report ufficiale da parte della casa produttrice	3
7	Protezione dei dati dei pazienti, ottenuti mediante sequenziamento NGS, attraverso l'utilizzo di data center sicuri e certificati ISO 27001, oltre che certificazione ISO13485; Criptazione dei dati NGS grezzi/analizzati conforme alla nuova normativa europea (GDPR- Regolamento UE 2016/679)	3
<b>D</b>	<b>ASSISTENZA, SUPPORTO SPECIALISTICO E FORMAZIONE DEL PERSONALE</b>	<b>Punti Max 5</b>
1	Assistenza full risk con programma di manutenzione semestrale/annuale	2
2	Supporto specialistico tecnico/scientifico per l'attività di troubleshooting	2
3	Modalità del piano formativo (relazionare)	1

**Spesa presunta**

Si stima che la spesa annua complessiva ammonti a € 420.000,00 IVA esclusa, comprensiva di materiali e noleggio attrezzature.

**Durata della fornitura:** 3 anni con possibilità di rinnovo di 2 anni.

Il Responsabile UOSD Patologia Clinica IRE

Dr.ssa Laura Conti