



PROCEDURA TELEMATICA NEGOZIATA AI SENSI DELL'ART.50 DEL D. LGS. N. 36/2023 PER L'AFFIDAMENTO DI DISPOSITIVI MEDICI DIAGNOSTICI IN VITRO "KIT DI SEQUENZIAMENTO NEXT GENERATION SEQUENCING" COMPATIBILE CON PIATTAFORMA MISEQ DX E COMPRENSIVO DI SOFTWARE DI INTERPRETAZIONE DA DESTINARE AL LABORATORIO DI GENETICA MEDICA DELL'A.O.R.N. S.G. MOSCATI

Allegato **B1** – *Requisiti minimi, quantitativi e basi d'asta*

Quantitativo: 220 campioni/anno Durata
della fornitura: 2 anni

Quantità totale (n.2 anni) n.440 campioni

CARATTERISTICHE MINIME DEL KIT

- Il kit deve permettere il sequenziamento di almeno 26 geni coinvolti nella predisposizione a tumori ereditari della mammella, anche istotipo di tipo lobulare, ovaio e dell'intestino,
- Il kit deve essere pronto all'uso e basato con tecnologia di arricchimento delle regioni target tramite sonde ("hybrid-capture") che hanno il vantaggio di poter coprire regioni genomiche più ampie.
- Il kit deve essere CE-IVD

CARATTERISTICHE MINIME DEL SOFTWARE DI GENERAZIONE DEI RISULTATI

- Analisi ed interpretazione automatica delle corse di sequenziamento che Consenta l'interpretazione di tutte le varianti note e non tra cui l'analisi di CNV (Copy Number Variation) partendo dal dato grezzo di sequenziamento NGS
- Analisi di varianti mediante algoritmo bioinformatico dedicato
- Possibilità di avere a disposizione un report di qualità per la valutazione delle performance analitiche della corsa di sequenziamento e del singolo campione
- Il Software deve poter essere installato su dispositivi multipli per l'utilizzo in contemporanea di utenti multipli senza limiti di licenze attivabili

CARATTERISTICHE MINIME DEL SOFTWARE DI ANALISI SECONDARIA E TERZIARIA

- Il software a supporto dell'interpretazione dei dati NGS deve consentire: la visualizzazione di diversi formati bioinformatici in parallelo (Sanger, VCFi BED, e BAM); la visualizzazione dei dati della sequenza di riferimento di geni e trascritti da



RefSeq, HUGO, Ensembl; Indagine su più geni contemporaneamente; ed essere dotato di predittori dei siti di splicing

- Integrazione delle raccomandazioni HGVS (Human Genome Variation Society) per la descrizione delle varianti di sequenza

ULTERIORI CARATTERISTICHE RICHIESTE

- Disponibilità di packaging da 32 e 48 reazioni, per consentire l'ottimizzazione delle analisi dei campioni
- Il flusso di lavoro deve essere interamente CE-IVD, dalla preparazione delle librerie alla identificazione delle varianti
- Identificazione di varianti in PMS2 ed in PMS2CL
- I reagenti per la purificazione delle librerie devono essere inclusi nel kit
- Il software di analisi deve permettere di poter selezionare i geni di interesse mediante la creazione di pannelli virtuali e di consentire l'analisi automatica e completa a partire dal dato grezzo di sequenziamento (FASTQ) restringendo l'analisi ai soli geni di interesse;
- Il software di analisi deve permettere all'utente l'interpretazione di tutte le varianti note e non e l'analisi del copy number variations (CNV) per tutti i geni presenti nel pannello, partendo dallo stesso dato grezzo di sequenziamento NGS;
- L'azienda fornitrice dovrà essere anche proprietaria del Software per analisi secondaria e terziaria per garantire un maggior supporto e celerità nell'analisi del dato;
- La criptazione dei dati grezzi/analizzati deve essere conforme alla nuova normativa europea (GPR- Regolamento UE 2016/679);
- Classificazione integrata nel Software di analisi delle varianti germinali tramite linee guida ACMG.

COMPATIBILITÀ CON PIATTAFORMA DI PROPRIETÀ DELL'AORN MOSCATI MISEQ DX (ILLUMINA)

<i>Oggetto della fornitura e caratteristiche</i>	33190000-8 - Dispositivi e prodotti medici vari
<i>Importo massimo stimato</i>	€ 138.000,00, oltre IVA.
<i>Durata della fornitura</i>	24 (ventiquattro) mesi.