**Allegato A**

**BOZZA AL CAPITOLATO TECNICO** DELLA GARAA PROCEDURA APERTA PER L’AFFIDAMENTO DELLA FORNITURA DI MATERIALE DI CONSUMO PER APPARECCHI DI PROPRIETA’ - DIAGNOSTICI PER 36 MESI – **ID.20REA004.1**

**CARATTERISTICHE GENERALI VALIDE PER TUTTI I LOTTI IN GARA:**

Le Ditte dovranno garantire quanto segue:

1. se non diversamente specificato o richiesto da condizioni di stabilità, i prodotti dovranno essere di recente produzione ed il periodo di validità dei prodotti al momento della consegna non dovrà essere inferiore ai 6 mesi per ciascun prodotto soggetto a scadenza.
2. La ditta aggiudicataria dovrà garantire i prodotti da tutti gli inconvenienti non derivanti da forza maggiore fino al termine di scadenza indicato sui singoli prodotti.
3. I prodotti devono essere garantiti al 100 % contro ogni difetto che possa imputarsi alle procedure di fabbricazione, magazzinaggio o trasposto da parte della Ditta o del vettore individuato dalla Ditta.
4. Le condizioni e la durata della garanzia dovranno essere documentate dalla Ditta indicando nella documentazione tecnica le caratteristiche dettagliate della garanzia proposta sia per quanto riguarda il malfunzionamento che per quanto riguarda la durata prevista del prodotto.
5. La Ditta deve garantire la sostituzione gratuita del materiale difettoso entro il termine di 5 giorni lavorativi dalla comunicazione.
6. La Ditta dovrà impegnarsi ad informare l’utilizzatore delle informazioni provenienti dalla ditta produttrice e relative ad inconvenienti e/o difetti riscontrati sulla serie di produzione dei prodotti oggetto della fornitura e sulle misure da adottare in tali circostanze.
7. Le quantità annuali presunte, riportate all’interno di ogni singolo lotto, sono indicate solo ai fini dell’individuazione della migliore offerta. I quantitativi indicati sono meramente orientativi e non configurano determinazione dell’entità della fornitura; di fatto tale entità sarà determinata dall’effettivo fabbisogno, in quanto il reale consumo è subordinato a circostanze cliniche e tecnico-scientifiche variabili e non esattamente predeterminabili.
8. (per i lotti aggiudicati al minor prezzo) alle ditte aggiudicatarie potrà essere richiesto l’invio di un kits trial per la verifica di conformità al capitolato.

**giudizi di valutazione:**

|  |  |
| --- | --- |
| **GIUDIZIO** | **COEFFICIENTE** |
| Ottimo | 1,00 |
| Buono | 0,80 |
| Discreto | 0.65 |
| Sufficiente | 0,50 |
| Mediocre | 0,25 |
| Scarso/non valutabile | 0,00 |

1. **SPECIFICHE TECNICHE DEI LOTTI, FABBISOGNI PRESUNTI PER 12 MESI, PREZZI A BASE D’ASTA, OPZIONI CONTRATTUALI E CAUZIONI PROVVISORIE DA VERSARE**
2. **SPECIFICHE TECNICHE DEI LOTTI E FABBISOGNI PRESUNTI ANNUALI:**

***LOTTO N. 1 – materiale di consumo per apparecchiatura di proprietà BioAnalyzer 2100 Agilent (per ASU.FC)***

Dovranno essere forniti tutti i kit sotto elencati:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **VOCE** | **ANAGRAFICA RICHIESTA** | **CODICE** | **Analisi richieste per anno in n. di tests ASU.FC** |
| **a** | AGILENT SMALL RNA -25 CHIPS da 11 tests (1cf=275tests) | 5067-1548 | 275 |
| **b** | AGILENT RNA 6000 NANO -25 CHIPS da 11 tests (1cf=275tests) | 5067-1511 | 275 |
| **c** | AGILENT DNA 1000-25 CHIPS da 11 tests (1cf=275tests) | 5067-1504 | 275 |
| **d** | AGILENT DNA 7500-25 CHIPS da 11 tests (1cf=275tests) | 5067-1506 | 275 |
| **e** | AGILENT DNA 12000-25 CHIPS da 11 tests (1cf=275tests) | 5067-1508 | 550 |
| **f** | AGILENT HIGH SENSITIVITY DNA 50-7000 bp– 10 CHIPS da 11 tests. (1cf=275tests) | 5067-4626 | 4.400 |

(aggiudicazione al minor prezzo)

**LOTTO N. 2 - TEST GENETICI SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETÀ (Sequenziatore ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER e Sequenziatore ABI PRISM 3500 XL GENETIC ANALYZER) PER LA DIAGNOSI DI MALATTIE RARE (per ASU.FC e BURLO)**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

Dovrà esser fornito tutto il necessario per svolgere l’attività analitica prevista nulla escluso, ovvero reagenti, controlli, calibratori, *size* standard per la verifica del peso molecolare dei frammenti in elettroforesi capillare. Tutto il materiale offerto dovrà essere descritto chiaramente nell’offerta.

**2.a Kit per la diagnosi di distrofia miotonica di tipo 1**

Dovrà esser fornito un kit di amplificazione di acidi nucleici in grado di verificare il numero di ripetizioni CTG nella regione 3’ non tradotta del gene DMPK. Il kit dovrà contenere tutti i reagenti necessari all’amplificazione e prevedere l’analisi mediante elettroforesi capillare per determinare il peso molecolare dei frammenti e tradurlo in numero di triplette ripetute CTG.

Caratteristiche indispensabili:

* marcatura CE-IVD;
* possibilità di effettuare la PCR “gene-specifica” con due primers o la Triplet-primed PCR con 3 primers;
* capacità di amplificare gli ambiti patologici maggiori di 200 ripetizioni CTG;
* il kit proposto dovrà avere pannelli di setting prodotti dalla ditta e dedicati all’utilizzo specifico, per patologia, ed esser fornito con un software di analisi per una facile interpretazione dei risultati;
* il software dovrà far uso di macro che determinano automaticamente il numero di ripetizioni CTG per la refertazione;

|  |  |
| --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n. tests ASU.FC** |
| Diagnosi di distrofia miotonica di tipo 1 | 80 |

**2.b Kit per la diagnosi di malattia di Huntington**

Dovrà esser fornito un kit di amplificazione di acidi nucleici per verificare il numero di ripetizioni CAG nell’esone 1 del gene IT15. Il kit dovrà prevedere l’amplificazione da DNA genomico, purificato da sangue intero, e la risoluzione dei prodotti in elettroforesi capillare per determinare il peso molecolare dei frammenti e tradurlo in numero di triplette ripetute CAG.

Caratteristiche indispensabili:

* Il kit dovrà contenere tutti i reagenti necessari all’amplificazione e prevedere l’analisi mediante elettroforesi capillare;
* il kit dovrà avere la possibilità di effettuare la PCR “gene-specifica” con due primers o la Triplet-primed PCR con 3 primers;
* il kit deve esser capace di amplificare gli ambiti patologici maggiori di 40 ripetizioni CAG anche fino a numeri di triplette CAG superiori a 100 -120 individuabili nelle forme gravi di Huntington giovanile (JHD);
* il kit dovrà avere pannelli di setting prodotti dalla ditta e dedicati all’utilizzo specifico, per patologia, ed esser fornito con un software di analisi per una facile interpretazione dei risultati;
* il software dovrà far uso di macro che determinano automaticamente il numero di ripetizioni CAG per la refertazione.

|  |  |
| --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n. tests ASU.FC** |
| Diagnosi di malattia di Huntington | 80 |

**2.c Kit per la diagnosi di Atrofia Muscolare Spinale (SMA)**

Dovrà esser fornito un kit per l’amplificazione dell’esone 7 al fine di verificare il numero di copie dei geni SMN1 e SMN2 per genoma diploide. Per una diagnosi completa il kit deve permettere anche la verifica della presenza di varianti associate alla duplicazione genica SMN1 (identificazione dei genotipi silenti 2/0) come: c.\*3+80T>G e c.\*211\_\*212del recentemente riportate in letteratura. Il kit deve permettere la verifica eventuale della variante c.859G>C in SMN2 per valutare la gravità della malattia. Il kit dovrà prevedere l’amplificazione da DNA genomico purificato da sangue intero, e la risoluzione dei prodotti in elettroforesi capillare

Caratteristiche indispensabili:

* marcatura CE-IVD;
* il kit dovrà esser fornito con un software di analisi dedicato che permetta una facile interpretazione dei risultati;
* il kit deve essere in grado di associare dati quantitativi (numero di geni SMN1 e SMN2) con dati qualitativi rappresentati da varianti geniche che permettano di identificare casi nascosti di portatori della malattia e di valutare la gravità della malattia;
* nell’ambito delle varianti geniche, il kit deve identificare almeno le tre varianti recentemente riportate in letteratura sui geni SMN1 e SMN2 (c.\*3+80T>G, c.\*211\_212del, c.859G>C);
* il kit deve permettere di ottenere i dati quantitativi e qualitativi nel medesimo programma di amplificazione al fine di ridurre i tempi di analisi.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** | **Fabbisogno annuo n.tests BURLO** |
| Diagnosi di Atrofia Muscolare Spinale (SMA) | 50 | 25 |

**2.d Kit per la diagnosi della Sindrome dell’X fragile e dei disordini associati all’X fragile (FX-TAS e FX-POF)-amplificazione di triplette CGG in FMR1**

Dovrà esser fornito un Kit di amplificazione di acidi nucleici per verificare il numero di ripetizioni CGG nella regione 5’ non tradotta del gene FMR1(locus genico FRAXA). Il kit dovrà prevedere l’amplificazione da DNA genomico, purificato da sangue intero, e risoluzione dei prodotti in elettroforesi capillare per determinare il peso molecolare dei frammenti.

Caratteristiche indispensabili:

* marcatura CE-IVD
* possibilità di effettuare la PCR “gene-specifica” con due primers o la Triplet-primed PCR con 3 primers;
* il kit dovrà essere in grado di amplificare i range patologici maggiori di 200 ripetizioni CGG;
* i l kit dovrà esser fornito con pannelli di setting prodotti dalla ditta e dedicati all’utilizzo specifico, per patologia, ed esser fornito con un software di analisi per una facile interpretazione dei risultati;
* il software dovrà far uso di macro che determinano automaticamente il numero di ripetizioni CGG.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** | **Fabbisogno annuo n.tests BURLO** |
| Diagnosi della Sindrome dell’X fragile e dei disordini associati all’X fragile (FX-TAS e FX-POF)-amplificazione di triplette CGG in FMR1 | 100 | 150 |

**2.e Kit per la diagnosi della Sindrome dell’X Fragile-grado di metilazione**

Dovrà esser fornito un Kit di amplificazione di acidi nucleici per verificare il numero di ripetizioni CGG e il grado di metilazione nella regione 5’ non tradotta del gene FMR1. Il kit dovrà prevedere l’utilizzo di DNA genomico, purificato da sangue intero, per una digestione enzimatica metilazione-sensibile, una amplificazione PCR e risoluzione dei prodotti in elettroforesi capillare per determinare il peso molecolare dei frammenti e il loro grado di metilazione.

Caratteristiche indispensabili:

* il kit dovrà essere in grado di amplificare gli ambiti patologici maggiori di 200 ripetizioni CGG e verificare la percentuale di metilazione di ciascun frammento, anche a mosaico;
* il kit dovrà esser fornito con pannelli di settingprodotti dalla ditta e dedicati all’utilizzo specifico, per patologia, ed esser fornito con un software di analisi per una facile interpretazione dei risultati (normale, premutazionale, mutazione completa);
* il software dovrà far uso di Macro che determinano automaticamente il numero di ripetizioni CGG di ciascun frammento con relativo grado di metilazione, per la refertazione.

|  |  |
| --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** |
| Diagnosi della Sindrome dell’X Fragile-grado di metilazione | 40 |

**2.f Kit per la diagnosi di Demenza fronto-temporale e Sclerosi Laterale Amiotrofica**

Dovrà esser fornito un Kit di amplificazione di acidi nucleici per verificare il numero di ripetizioni G4C2 nell’introne 1 del gene C9orf72. Il kit dovrà prevedere l’amplificazione da DNA genomico, purificato da sangue intero, e risoluzione dei prodotti in elettroforesi capillare per determinare il peso molecolare dei frammenti.

Caratteristiche indispensabili:

* possibilità di effettuare la PCR “gene-specifica” con due primers o la Triplet-primed PCR con 3 primers;
* il kit dovrà essere in grado di amplificare i range patologici maggiori di 145 ripetizioni G4C2;
* il kit dovrà esser fornito con pannelli di setting prodotti dalla ditta e dedicati all’utilizzo specifico, per patologia, ed esser fornito con un software di analisi per una facile interpretazione dei risultati (patologia (normale, premutazionale, mutazione completa);
* il software dovrà far uso di Macro che determinano automaticamente il numero di ripetizioni G4C2 per la refertazione.

|  |  |
| --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** |
| Diagnosi di Demenza fronto-temporale e Sclerosi laterale amiotrofica | 80 |

(aggiudicazione al minor prezzo)

**LOTTO N. 3 - TEST GENETICI SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETÀ (Sequenziatore ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER, Sequenziatore ABI PRISM 3500 XL GENETIC ANALYZER e Sequenziatore ABI 3500DX Life Technologies) PER L’ANALISI DELLA CONTAMINAZIONE MATERNO-FETALE (PER ASU.FC E BURLO)**

Dovrà esser fornito un Kit che prevede l’amplificazione di microsatelliti altamente polimorfici nella popolazione. Il kit dovrà prevedere l’amplificazione da DNA genomico, purificato da sangue intero, e risoluzione dei prodotti in elettroforesi capillare per determinare il peso molecolare dei frammenti. Dovrà esser fornita anche la matrice necessaria alla calibrazione del sequenziatore.

Caratteristiche indispensabili:

* amplificazione a partire da piccole quantità e/o qualità di DNA (1-10 ng);
* analisi di almeno 16 loci di cui 13 core loci selezionati per permettere la registrazione su banca dati nazionale CODIS;
* analisi compatibile con software già in uso;

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n. tests ASU.FC** | **Fabbisogno annuo n. tests BURLO** |
| Analisi della contaminazione materna | 50 | 50 |

(aggiudicazione al minor prezzo)

**LOTTO N. 4 - TEST GENETICI SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETÀ (Sequenziatore ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER e Sequenziatore ABI PRISM 3500 XL GENETIC ANALYZER) PER L’ANALISI DI MALATTIE GENETICHE (PER ASU.FC E BURLO)**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

**4.a Analisi di 3 mutazioni nel gene HFE per l’emocromatosi**

Dovrà esser fornito un Kit in grado di amplificare DNA estratto da sangue periferico per l’analisi di 3 mutazioni nel gene HFE per l’emocromatosi (C282Y, H63D, S65C).

Caratteristiche indispensabili:

* amplificazione di entrambi gli alleli wild type e mutato con successiva rivelazione dei frammenti in elettroforesi capillare;
* amplificazione a partire da piccole quantità di DNA (1-10 ng);
* kit con marcatura CE-IVD;
* identificazione contemporanea delle 3 mutazioni principali e degli alleli wild type;
* single-tube PCR per minimizzare il tempo di lavoro manuale e ridurre il rischio di sample mix-up.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** | **Fabbisogno annuo n.tests**  **BURLO** |
| Analisi di mutazioni nel gene HFE per l’emocromatosi | 300 | 50 |

**4.b Analisi di microdelezioni del cromosoma Y**

Dovrà esser fornito un Kit in grado di amplificare DNA estratto da sangue periferico, per l’analisi delle regioni AZFa, AZFb e AZFc del cromosoma Y.

Caratteristiche indispensabili:

* amplificazione di entrambi gli alleli wild type e mutato con successiva rivelazione dei frammenti in elettroforesi capillare;
* marcatura CE IVD;
* identificazione contemporanea di tutti i markers per l’identificazione delle delezioni del cromosoma Y;
* single-tube PCR per minimizzare il tempo di lavoro manuale e ridurre il rischio di sample mix-up;
* possibile rilevamento di tutti i marker di base ed estesi e controlli interni, come raccomandato da EAA (European Academy of Andrology) e EMQN (European Quality Monitoring Network Group) per le microdelezioni del cromosoma Y.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** | **Fabbisogno annuo n.tests BURLO** |
| Analisi di microdelezioni del CROMOSOMA Y | 50 | 50 |

**4.c Ricerca di aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y**

Dovrà esser fornito un Kit in grado ricercare le principali aneuploidie cromosomiche in indagini prenatali.

Caratteristiche indispensabili:

* diagnosi della sindrome di Turner, mediante l’uso di due marcatori dedicati per il conteggio dei cromosomi X;
* utilizzo del kit su amniociti non coltivati;
* utilizzo del kit su villi coriali;
* quantitativo di DNA di partenza inferiore a 5ng;

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** | **Fabbisogno annuo n.tests BURLO** |
| Ricerca di aneuploidie dei cromosomi 13, 18, 21, X e Y | 50 | 2.000 |

(aggiudicazione al minor prezzo)

**LOTTO N. 5 - TEST GENETICI SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETÀ (Sequenziatore ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER e Sequenziatore ABI PRISM 3500 XL GENETIC ANALYZER) PER L’ANALISI DI RIARRANGIAMENTI CLONALI (PER ASU.FC)**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

**5.a Identificazione dei riarrangiamenti clonali dei geni codificanti la catena pesante delle immunoglobuline e le catene leggere Kappa e Lambda.**

Dovranno essere forniti Kit CE-IVD in grado identificare i riarrangiamenti clonali dei geni codificanti la catena pesante delle immunoglobuline (IgH) e delle catene leggere kappa e lambda delle immunoglobuline al fine di individuare la presenza di clonalità nei disordini linfoproliferativi atipici e sostenere una diagnosi differenziale tra lesioni reattive e neoplasie ematologiche. **La ditta aggiudicataria dovrà fornire anche le Veq EMQN.**

Caratteristiche indispensabili:

* presenza di master mix multiplex;
* IGH: amplificazione del DNA tra i primers che riconoscono le regioni *framework 1*, 2 e 3 (rispettivamente) all'interno della regione variabile e la regione di giunzione del *locus* della catena pesante delle immunoglobuline;
* IGK: amplificazione del DNA tra i primers che riconoscono le regioni variabile (V) e di giunzione (J) del locus della catena leggera Ig kappa e identificazione dei riarrangiamenti dell’elemento di delezione kappa (Kde) con le regioni variabile (V) e la regione intragenica JK-CK;
* IGL: amplificazione del DNA tra i primers che riconoscono le regioni variabile (V) e di giunzione (J) del locus della catena leggera Ig lambda;
* rilevazione differenziale in fluorescenza per identificare gli ampliconi di diverse dimensioni, mediante uno strumento di elettroforesi capillare;
* presenza di controlli di amplificabilità del campione (100-600 bp);
* primer disegnati sulla base dell’azione concertata BMH4-CT98-3936 di EuroClonality/BIOMED-2;
* utilizzo del medesimo programma di amplificazione al fine di ridurre i tempi di analisi.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Voce** | **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n. tests ASU.FC** |
| **a** | Analisi del riarrangiamento delle catene pesanti IgH delle immunoglobuline | 90 |
| **b** | Analisi del riarrangiamento delle catene Kappa | 90 |
| **c** | Analisi del riarrangiamento delle catene Lambda | 30 |

**5.b Identificazione dei riarrangiamenti clonali dei geni codificanti codificanti le catene gamma, beta e delta del TCR**

Dovranno esser forniti Kit CE-IVD in grado identificare la clonalità in sospette linfoproliferazioni e sostenere una diagnosi differenziale tra lesioni reattive e neoplasie dei linfociti T e di alcuni linfociti B immaturi. **La ditta aggiudicataria dovrà fornire anche le Veq EMQN.**

Caratteristiche indispensabili:

* presenza di master mix multiplex;
* TCRB: amplificazione del DNA tra i primers che riconoscono le regioni variabili (V) e le regioni conservate di giunzione (J) e del DNA tra i primers che riconsocono le regioni di diversità (D) e di giunzione (J) del gene della catena beta del T cell receptor (TCR;)
* TCRG: amplificazione del DNA tra i primers che riconoscono le regioni variabili (V) e le regioni conservate di giunzione (J) del gene della catena gamma del T cell receptor (TCR);
* TCRD: amplificazione del DNA tra i primers che riconoscono le regioni variabili (V), le regioni conservate di giunzione (J) e le regioni di diversità (D) del gene della catena delta del T cell receptor (TCR);
* rilevazione differenziale in fluorescenza per identificare gli ampliconi di diverse dimensioni, mediante uno strumento di elettroforesi capillare;
* presenza di controlli di amplificabilità del campione (100-600 bp);
* Primer disegnati sulla base dell’azione concertata BMH4-CT98-3936 di EuroClonality/BIOMED-2;
* utilizzo del medesimo programma di amplificazione al fine di ridurre i tempi di analisi.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Voce** | **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n. tests ASU.FC** |
| **a** | Analisi dei riarrangiamenti della catena gamma del TCR | 60 |
| **b** | Analisi dei riarrangiamenti della catena beta del TCR | 60 |
| **c** | Analisi dei riarrangiamenti della catena delta del TCR | 60 |

**5.c Identificazione della traslocazione BCL2/JH e BCL1/JH**

Dovranno esser forniti kit CE-IVD in grado identificare la traslocazione BCL1/JH t(11;14)(q13;q32), presente nel 50-70% dei linfomi mantellari, e la traslocazione BCL2/JH t(14;18) (q32;q21), individuata nel 80-90% dei linfomi follicolari.

Caratteristiche indispensabili:

* presenza di master mix multiplex;
* *BCL1*: amplificazione del DNA compreso tra la regione MTC (major translocation cluster) di *BCL1* e la regione di giunzione (J) del gene delle catene pesanti IGH delle immunoglobuline.
* *BCL2*: amplificazione del DNA compreso tra le regioni Mbr (major breakpoint region) e mcr (minor cluster region) e la regione di giunzione (J) del gene delle catene pesanti IGH delle immunoglobuline;
* rilevazione differenziale in fluorescenza per identificare gli ampliconi di diverse dimensioni, mediante uno strumento di elettroforesi capillare oppure rilevazione mediante elettroforesi su gel;
* primers and multiplex mastermix basate sull’azione concertata BMH4-CT98-3936 di EuroClonality/BIOMED-2;
* utilizzo del medesimo programma di amplificazione al fine di ridurre i tempi di analisi.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Voce** | **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n. tests ASU.FC** |
| **a** | Analisi della traslocazione BCL2/JH t(14;18) (q32;q21) | 10 |
| **b** | Analisi della traslocazione BCL1/JH t(11;14)(q13;q32) | 10 |

(aggiudicazione al minor prezzo)

**LOTTO N. 6 - TEST GENETICI SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETÀ (Sequenziatore ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER e Sequenziatore ABI PRISM 3500 XL GENETIC ANALYZER) PER ANALISI PREDITTIVE DI RISPOSTA A CHEMIOTERAPICI (PER ASU.FC).**

**Analisi dei microsatelliti**

Dovrà esser fornito un Kit CE-IVD in grado di analizzare l’instabilità microsatellitare. La presenza di instabilità dei microsatelliti è considerato un indice prognostico e predittivo di risposta, sia a chemioterapia che ad immunoterapia, in molte neoplasie.

Caratteristiche indispensabili:

* pannello che comprende, oltre a sequenze di controllo di appaiamento tessuto sano/tessuto tumorale, sia il pannello Bethesda (BAT25, BAT26, D2S123, D17S250, D5S346) che un numero adeguato di marcatori mononucleotidici quasi monomorfici da considerare in quei casi in cui non sia disponibile tessuto di controllo;
* pannello idoneo per DNA estratto da tessuto a fresco, congelato, FFPE e dal sangue periferico;
* kit basato su presenza di amplificazioni multiplex;
* rilevazione differenziale in fluorescenza per identificare gli ampliconi di diverse dimensioni, mediante uno strumento di elettroforesi capillare;
* utilizzo del medesimo programma di amplificazione al fine di ridurre i tempi di analisi.

|  |  |
| --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n. tests ASU.FC** |
| Analisi dei microsatelliti | 50 |

(aggiudicazione al minor prezzo)

**LOTTO N. 7 - TEST GENETICI SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETÀ (Sequenziatore ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER e Sequenziatore ABI PRISM 3500 XL GENETIC ANALYZER) PER LA RILEVAZIONE DEL NUMERO DI COPIE ANOMALE MEDIANTE MULTIPLEX LIGATION PROBE AMPLIFICATION (MLPA) (PER ASU.FC E BURLO)**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

(aggiudicazione al minor prezzo)

Dovranno esser forniti i reattivi per:

* l’analisi dei riarrangiamenti in forma di delezioni, duplicazioni, inserzioni nei geni dei tumori della mammella, ovaio, colon, gastrico, melanoma e patologie ematologiche;
* l’analisi di delezioni e duplicazioni correlate alla presenza di aneuploidie o all’insorgenza di patologie sindromiche;
* l’analisi di delezioni e duplicazioni correlate all’insorgenza di ipoacusia neurosensoriale sindromica e non sindromica;
* l’analisi di metilazione di specifici loci genici la cui variazione del profilo di metilazione è responsabile di patologia.

Tali reagenti devono essere utilizzati per effettuare analisi basate su PCR quantitativa seguita da elettroforesi capillare.

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Voce** | **Test richiesto** | **codice** | **Fabbisogno annuo n. tests ASU.FC** | **Fabbisogno annuo n. tests BURLO** |
| **a** | SALSA MLPA EK1-FAM | EK1-FAM | 2100 | 200 |
| **b** | SALSA MLPA P002 BRCA1 PROBEMIX | P002-050R | 100 | - |
| **c** | SALSA MLPA P003 MLH1/MSH2 PROBEMIX | P003-025R | 25 | - |
| **d** | SALSA MLPA P008 PMS2 PROBEMIX | P008-025R | 25 | - |
| **e** | SALSA MLPA P018 SHOX PROBEMIX | P018-025R | 25 | - |
| **f** | SALSA MLPA P021 SMA PROBEMIX | P021-050R | 100 | - |
| **g** | SALSA MLPA P028 PWS/AS PROBEMIX | P028-050R | 100 | - |
| **h** | SALSA MLPA P030 BWS/RSS PROBEMIX | P030-050R | 100 | - |
| **i** | SALSA MLPA P032 UPD7-UPD14 PROBEMIX | P030-025R | 50 | - |
| **j** | SALSA MLPA P034 DMD-1 PROBEMIX | P034-050R | 50 | - |
| **k** | SALSA MLPA P035 DMD-2 PROBEMIX | P035-050R | 50 | - |
| **l** | SALSA MLPA P036 SUBTELOMERES MIX1 PROBEMIX | P036-050R | 100 | - |
| **m** | SALSA MLPA P044 NP2 PROBEMIX | P044-025R | 25 | - |
| **n** | SALSA MLPA P045 BRCA2/CHECK2 PROBEMIX | P045-050R | 100 | - |
| **o** | SALSA MLPA P050 CAH PROBEMIX | P050-025R | 25 | - |
| **p** | SALSA P051 PARKINSON MIX 1 PROBEMIX | P051-025R | 75 | - |
| **q** | SALSA MLPA P052 PARKINSON MIX 2 PROBEMIX | P052-025R | 75 | - |
| **r** | SALSA MLPA P059 DYSTONIA PROBEMIX | P059-025R | 25 | - |
| **s** | SALSA MLPA P070 TELOMERE-5 PROBEMIX | P070-050R | 100 | - |
| **t** | SALSA MLPA P072 MSH6-MUTYH PROBEMIX | P072-025R | 25 | - |
| **u** | SALSA MLPA P077 BRCA2 CONFIRMATION | P077-025R | 25 | - |
| **v** | SALSA MLPA P081 NF1 MIX1 PROBEMIX | P081-025R | 25 | - |
| **w** | SALSA MLPA P082 NF2 MIX2 PROBEMIX | P082-025R | 25 | - |
| **x** | SALSA MLPA P087 BRCA1 CONFIRMATION | P087-025R | 25 | - |
| **y** | SALSA MLPA P088 GLIOMA-1 PROBEMIX | P088-025R | 50 | - |
| **z** | SALSA MLPA P102 HBB PROBEMIX | P102-50R | 100 | - |
| **aa** | SALSA MLPA P105 GLIOMA-2 PROBEMIX | P105-050R | 50 | - |
| **ab** | SALSA MLPA P122 NF1 AREA PROBEMIX | P122-025R | 25 | - |
| **ac** | SALSA MLPA P140 HBA PROBEMIX | P140-100R | 375 | - |
| **ad** | SALSA MLPA P159 GLA PROBEMIX | P159-025R | 75 | - |
| **ae** | SALSA MLPA P164 IDS PROBEMIX | P165-025R | 25 | - |
| **af** | SALSA MLPA P165HSP PROBEMIX | P165-050R | 100 | - |
| **ag** | SALSA MLPA P170 LIMB1 PROBEMIX | P170-025R | 50 | - |
| **ah** | SALSA MLPA P178 F8 PROBEMIX | P178-025R | 25 | - |
| **ai** | SALSA MLPA P180 LIMB2 PROBEMIX | P180-025R | 25 | - |
| **aj** | SALSA MLPA P182 CENTROMERE-2 PROBEMIX | P182-050R | 100 | - |
| **ak** | SALSA MLPA P193 NPC1 PROBEMIX | P193-025R | 100 | - |
| **al** | SALSA MLPA P199 HEXA PROBEMIX | P199-025R | 25 | - |
| **am** | SALSA MLPA P207 F9 PROBEMIX | P207-025R | 25 | - |
| **an** | SALSA MLPA P213 HSP2 PROBEMIX | P213-050R | 100 | - |
| **ao** | SALSA MLPA P214 COL2A1 | P214-025R | 25 | - |
| **ap** | SALSA MLPA P219 PAX6 PROBEMIX | P219-025R | 25 | - |
| **aq** | SALSA MLPA P245 MICRODELETION-1 PRBEMIX | P245-025R | 25 | - |
| **ar** | SALSA MLPA P248 MLH1/MSH2 PROBEMIX | P248-025R | 25 | - |
| **as** | SALSA MLPA P250 DI GEORGE PROBEMIX | P250-025R | 50 | - |
| **at** | SALSA MLPA P279 CACNA1A PROBEMIX | P279-025R | 25 | - |
| **au** | SALSA MLPA P306 SPG11 PROBEMIX | P306-050R | 100 | - |
| **av** | SALSA MLPA P316 ATAXIAS PROBEMIX | P316-025R | 25 | - |
| **aw** | SALSA MLPA P338 GBA PROBEMIX | P338-025R | 100 | - |
| **ax** | SALSA MLPA P353 CMT4 PROBEMIX | P353-025R | 50 |  |
| **ay** | SALSA MLPA P381 COL11A1 MIX1 PROBEMIX | P381-025R | 25 | - |
| **az** | SALSA MLPA P382 COL11A1 MIX2 PROBEMIX | P382-025R | 25 | - |
| **ba** | SALSA MLPA P376 BRCA1NESS PROBEMIX | P376-025R | 25 | - |
| **bb** | SALSA MLPA P405 CMT1 PROBEMIX | P405-050R | 100 | - |
| **bc** | SALSA MLPA P406 CMT2 PROBEMIX | P406-025R | 50 | - |
| **bd** | SALSA MLPA P446 GALC PROBEMIX | P446-025R | 25 | - |
| **be** | SALSA MLPA P453 GAA PROBEMIX | P453-025R | 25 | - |
| **bf** | SALSA MLPA ME011-MMR PROBEMIX | ME011-025R | 25 | - |
| **bg** | SALSA MLPA MED028 PWS/AS PROBEMIX | ME028-050R | 100 | - |
| **bh** | SALSA MLPA MED030 BWS/RSS PROBEMIX | MED030-050R | 100 | - |
| **bi** | SALSA MLPA MED032 UPD7-UPD14 PROBEMIX | MED032-025R | 50 | - |
| **bj** | SALSA MLPA MED034 Multilocus imprinting PROBEMIX | MED034-025R | 25 | - |
| **bk** | SALSA HHAL-115UL | SMR50 | 1 CONF | - |
| **bl** | SALSA LIGASE-65 VERSION 2019 | SMR20 | 1 CONF | - |
| **bm** | SALSA MLPA BUFFER VERSION 2019 | SMR 33 | 1 CONF | - |
| **bn** | BINNING DNA FOR 6 REACTION FOR MED012-A1 MGMT-IDH1-IDH2 and P088-C2 oligodendroglioma 1p-19q | SDO54 | 1 CONF | - |
| **bo** | SALSA MLPA P461 DIS PROBEMIX | P461-100R |  | 200 |
|  | ***Marca e modello apparecchiatura di proprietà*** |  | **ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER e ABI PRISM 3500 XL GENETIC ANALYZER** | **ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER** |

**LOTTO N. 8 - TEST GENETICO PER L’ANALISI DI ESOMA CLINICO (CES) E ESOMA INTERO (WES) SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETÀ NexSeq 550 ILLUMINA (PER ASU.FC E BURLO)**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

I kits proposti devono analizzare:

* **Kit per analisi di CES (esoma clinico)** - il kit proposto deve analizzare almeno 6000 geni relati a patologie ereditarie con copertura delle regioni codificanti (+/- 5 bp delle regioni introniche) e senza regioni hot spot; flessibilità di input del DNA; deve essere garantito eventuale aggiornamento dei geni presenti in base alla letteratura;
* **Kit per analisi di WES (esoma intero)** - il kit proposto deve analizzare un esoma >19.000 geni relati a patologie ereditarie con copertura delle regioni codificanti (+/- 5 bp delle regioni introniche) e senza regioni hot spot; flessibilità di input del DNA;
* la tecnologia proposta deve essere a cattura;
* la soluzione proposta deve essere ottimizzata anche per la preparazione delle librerie con basso input e con materiale estratto da campioni FFPE;
* l’intero workflow di lavoro deve esser automatizzato; l’azienda che fornisce i kits dovrà farsi carico della messa a punto del protocollo su tutti i liquid handler presenti in laboratorio;
* dovrà esser fornita eventuale piccola strumentazione dedicata necessaria per il flusso di lavoro;
* deve essere possibile ottenere supporto tecnico-scientifico in qualsiasi momento e per l’intera durata della fornitura;
* la ditta fornitrice dei kits dovrà fornire annualmente le Veq NGS Germline EMQN.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Voce** | **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n. tests ASU.FC** | **Fabbisogno annuo n. tests BURLO** |
| a | Analisi CES- esoma clinico | 100 | - |
| b | Analisi WES- esoma intero | 1500 | 1500 |

CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITA’ (MASSIMO 70 PUNTI)

|  |  |
| --- | --- |
| **CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITÀ** | **Criterio motivazionale** |
| **Le soluzioni sono fornite con marcatura CE-IVD** | La commissione valuterà la presenza di marcatura CE-IVD su una o entrambe le soluzioni proposte  PRESENTE SU ENTRAMBE LE VOCI  PRESENTE SU UNA SOLA VOCE |
|
|
|
| **Le soluzioni prevedono la possibilità di integrare anche l'analisi del DNA mitocondriale nucleare e non nucleare.** | si |
| no |
| **L'uniformità di coverage (stabilità della copertura della regione target) delle soluzioni proposte deve essere >90%** | La commissione valuterà le percentuali di uniformità della/e soluzione/i proposte con validazione su NextSeq  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
|
|
| **I kits proposti devono essere in uso presso strutture sanitarie pubbliche** | La commissione valuterà i centri utilizzatori dichiarati (numero e tipologia di centro)  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Sensibilità e specificità delle soluzioni proposte** | La commissione valuterà la possibilità di utilizzare delle sonde a doppio filamento per migliorare la qualità delle varianti e l’omogeneità dell’arricchimento  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Sensibilità e specificità delle soluzioni proposte** | La commissione valuterà la copertura del "target" esonico garantita >50X in almeno il 95% delle basi costituenti il target dopo i comuni step di controllo qualità (p.es. rimozione dei duplicati);  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
|
|
|
|
| **Le soluzioni proposte devono prevedere la possibilità di modifica e validazione.** | Verrà valutata la possibilità di validare ed integrare il numero di target in accordo con l’aggiornamento delle evidenze scientifiche, senza aggiunta di oneri.  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
|
|
|
|
|

**LOTTO N. 9 – PANNELLI TARGETED PER LO SCREENING DELLE EMOGLOBINOPATIE, DELLA FIBROSI CISTICA, DEL CHIMERISMO POST-TRAPIANTO E DEI TUMORI EREDO FAMILIARI CON TARGETTABILITÀ FARMACOLOGICA SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETÀ MiSeq ILLUMINA (PER ASUFC e BURLO)**

Si richiede la fornitura di kits per analisi nella medesima seduta dei geni BRCA, dei geni correlati alla malattia BRCAness, fibrosi cistica, talassemia ed eventualmente del monitoraggio del chimerismo emopoietico post trapianto con metodica NGS (Next Generation Sequencing) così come riportato nella tabella sottostante. I kits devono utilizzare tecnologia ad ampliconi; devono essere certificati CE-IVD per uso diagnostico in vitro, e devono essere validati per il loro utilizzo sulla strumentazione proposta; i kits devono essere completi di tutti i reagenti necessari per la preparazione delle librerie NGS e del software di analisi ed interpretazione dei dati che dovrà essere installabile gratuitamente su qualunque PC. Il flusso di lavoro dovrà essere semplice, di breve durata ed applicabile ad una routine diagnostica. L’azienda fornitrice dovrà farsi carico della messa a punto del protocollo di preparazione delle librerie su tutta la strumentazione liquid handler presente in laboratorio.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Voce** | **Test NGS richiesto** | **Test richiesti per anno ASU.FC** | **Test richiesti per anno BURLO** |
| **a** | Analisi di BRCA1 e BRCA2 | 600 | 0 |
| **b** | Analisi dei geni correlate a BRCAness | 50 | 0 |
| **c** | Analisi delle mutazioni HBA1, HBA2 & HBB | 1800 | 0 |
| **d** | Analisi delle mutazioni fibrosi cistica | 100 | 400 |
| **e** | Analisi del chimerismo emopoietico post trapianto | 600 | 0 |
| **f** | INDEX PLATE 1-96 | in n. adeguato | in n. adeguato |
| **g** | LIBRARY CLEAN | in n. adeguato | in n. adeguato |

La ditta dovrà fornire kits specifici, validati sulla strumentazione proposta, per l’analisi di:

* fibrosi cistica - screening esteso (> 300 varianti) delle più frequenti varianti note patogenetiche del gene CFTR; identificazione di SNP, indels, CNV e delle mutazioni introniche profonde clinicamente rilevanti; determinazione del poly-T e delle TG repeats ;
* talassemia- pannello targeted in un unico tubo, per la ricerca di mutazioni presenti nei cluster genici di HBA e HBB; identificazione di SNV, indels e CNV;
* BRCA1/2: pannello per la valutazione delle mutazioni di BRCA1 e BRCA2 esoniche e alle giunzioni esone/introne. Il kit deve essere in grado di individuare mutazioni germinali e somatiche e quindi deve esser in grado di analizzare DNA estratto da campioni FFPE. Deve inoltre garantire l’identificazione di SNP, indels e CNV;
* geni correlati alla malattia BRCAness: pannello multigenico, capace di individuare mutazioni su 12 geni (ATM, PTEN, BARD1, RAD51C, RAD51D, BRIP1, CDH1, STK11, CHEK2, TP53, NBN, PALB2) implicati nella Hereditary Breast and Ovarian Cancer Syndrome, associati con lo sviluppo di tumori mammari ed ovarici. Utilizzabile per un approfondimento diagnostico dopo un test BRCA negativo e/o per indirizzare il trattamento;
* monitoraggio del chimerismo post trapianto: pannello esteso di marcatori genetici tipo indel dispersi nel genoma che permetta l'identificazione (screening) del profilo del soggetto donatore e del soggetto ricevente e che poi permetta il monitoraggio quantitativo del chimerismo post trapianto nel soggetto ricevente. Utilizzabile anche per piccole popolazioni con ridotto input di DNA.

CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITA’ (MASSIMO 70 PUNTI) PUNTEGGIO MASSIMO

|  |  |
| --- | --- |
| **CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITÀ** | **Criterio motivazionale** |
| **Tipologia di flusso di lavoro** | La commissione valuterà la possibilità di sequenziare contemporaneamente (nella medesima run) campioni con richiesta di tests diversi (corsa contemporanea di BRCA, CFTR e Talassemia)  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Tipologia di campioni** | La commissione valuterà la possibilità di analizzare nella medesima libreria campioni di DNA estratti da sangue periferico e da tessuto FFPE  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Le soluzioni prevedono un flusso di lavoro manuale (hands on time)< di 4h** | SI  NO |
| **Work-flow di lavoro** | La commissione valuterà se il work flow di lavoro sia in manuale che con preparatore di librerie è compatibile con l’orario lavorativo giornaliero del personale tecnico di laboratorio. Turno di 7h e 12 minuti (turno su 5gg x 7.12) |

**LOTTO N. 10 - TEST GENETICI PER L’ANALISI DI PATOLOGIE ONCOLOGICHE E CARDIOVASCOLARI SU STRUMENTAZIONE MiSeq ILLUMINA PER ASU.FC**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

Si richiede la fornitura di kits per l’analisi con tecnologia a cattura e metodica NGS (Next Generation Sequencing) così come riportato nella tabella sottostante:

* PANNELLO MIELOIDI - pannello esteso (>25) di geni associati alla diagnosi e prognosi delle Leucemie Acute Mieloidi (AML), delle Neoplasie Mieloproliferative (MPN) e delle Sindromi Displastiche (MDS). I probes devono essere ottimizzati per garantire un'alta copertura on target ed una uniformità di coverage anche in regioni arricchite in GC. Il kit proposto deve identificare SNP, indels e CNV in tutti i geni del pannello;
* PANNELLO PER CARDIOMIOPATIE- pannello esteso di geni con evidente associazione clinica ad aritmie (sindrome del QT corto/lungo, Sindrome di Brugada) e cardiomiopatie ereditarie come da raccomandazioni Europee (*“Consensus Statement 2022 on the state of genetic testing for cardiac diseases”)*; il pannello proposto deve identificare indels e CNV a singolo esone in tutti i geni del pannello; i probes devono essere ottimizzati in modo da garantire una alta copertura on-target ed una uniformità di coverage anche in regioni arricchite in GC, primo esone incluso; deve esser fornito un percorso di validazione dell’intero workflow di laboratorio con rilascio di metriche della soluzione e qualora le necessità della diagnostica lo richiedano deve esser possibile un adeguamento tecnologico verso una soluzione custom. La validazione del pannello e del flusso di lavoro dovrà essere a carico della ditta.
* PANNELLO TUMORI EREDO-FAMILIARI- il pannello deve presentare geni rilevanti clinicamente e associati a neoplasie eredo-familiari quali: cancro della mammella e dell'ovaio, sindrome di Lynch e poliposi intestinali, melanoma, carcinoma gastrico e carcinoma del pancreas; deve garantire l’analisi dei geni come dalle più recenti linee guida del National Comprehensive Cancer Network (NCCN®). Il pannello proposto deve identificare indels e CNV a singolo esone in tutti i geni del pannello; i probes devono essere ottimizzati in modo da garantire una alta copertura on-target ed una uniformità di coverage anche in regioni arricchite in GC, primo esone incluso; qualora le necessità della diagnostica lo richiedano deve esser garantito un adeguamento tecnologico verso una soluzione custom. La validazione del pannello e del flusso di lavoro dovrà essere a carico della ditta.

Caratteristiche indispensabili:

Il protocollo per pannelli a catalogo e custom deve essere universale, con tecnologia con sonde a cattura e preparazione di librerie in unico tubo. Ove possibile i kits devono essere certificati CE-IVD per uso diagnostico in vitro, conformi alla normativa vigente e devono essere validati per il loro utilizzo sulla strumentazione proposta. L’azienda che fornirà i kits dovrà farsi carico della messa a punto del protocollo su tutti i liquid handler presenti in laboratorio.

I kits proposti devono essere forniti con incluso adeguato software di analisi. Il software proposto deve:

* far uso di codici colore, flag e suggeritori e deve esser certificato AGID per l’intero flusso;
* deve poter essere installato su dispositivi multipli permettendo la creazione di un numero illimitato di utenti;
* deve garantire l’identificazione e la pre-classificazione delle varianti genomiche puntiformi (SNV, Indels) e strutturali (CNV);
* deve garantire lo storico dei dati per almeno 5 anni;
* la pipeline per l’analisi CNV deve esser eseguita ad ogni saggio;
* deve esser garantita l’analisi di sottogruppi di geni (pannelli virtuali) in fase analitica per restringere il campo di analisi alla patologia d’interesse.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Voce** | **Test richiesto in NGS** | **Test richiesti per anno ASU.FC** |
| **a** | Kit con un pannello Mieloidi | 100 |
| **b** | Kit con un pannello per tumori eredo familiari | 250 |
| **c** | Kit con pannello esteso di geni associati ad aritmie (sindrome del QT corto/lungo, Sindrome di Brugada) e cardiomiopatie ereditarie | 100 |

CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITA’ (MASSIMO 70 PUNTI)

|  |  |
| --- | --- |
| **CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITÀ** | **criterio motivazionale** |
| **Possibilità di modifica e validazione pannelli genic** | Verrà valutata la possibilità di validare ed integrare pannelli multigenici in accordo con l’aggiornamento delle evidenze scientifiche in merito ad una specifica patologia, senza aggiunta di oneri.  **Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa** |
|
|
|
| **Possibilità di modulare le caratteristiche del pannello.** | Verrà valutata la possibilità di modificare il padding intronico, di discriminare geni e pseudogeni, di identificare CNV nella regione target.  **Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa** |
| **Verrà valutata la possibilità di analizzare materiale genetico proveniente da diverse tipologie di campioni (campioni freschi o FFPE, anche di esigua quantità)** | si |
| no |
| **Le soluzioni prevedono un flusso di lavoro manuale (hands on time) < 4h** | si |
| no |
| **L'uniformità di coverage (stabilità della copertura della regione target) delle soluzioni proposte deve essere >90%** | La commissione valuterà le percentuali di uniformità della/e soluzione/i.  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
|
|
| **Le soluzioni sono fornite con marcatura CE-IVD** | La commissione valuterà la presenza di marcatura CE-IVD sulle soluzioni proposte.   * tutti i kit proposti * su 2 kits * solo su 1 kit |
|
|
|

**LOTTO N. 11: TEST GENETICI PER L’ANALISI DI PATOLOGIE ONCOLOGICHE SOMATICHE SU STRUMENTAZIONE NEXSEQ 550DX ILLUMINA (PER ASU.FC)**

Si richiede la fornitura di kits per l’analisi multigenica con metodica NGS per una caratterizzazione completa del profilo genomico dei tumori solidi, inclusivo di rilevazione delle 4 classi di alterazioni genomiche e della rilevazione delle signature genomiche; il kit proposto quindi dovrà garantire l’identificazione di varianti a singolo nucleotide (SNVs), variazioni del numero di copie (CNVs), fusioni geniche, inserzioni e delezioni e trascritti di fusione in un'unica soluzione oltre a rilevare instabilità microsatellitare (MSI), Tumor Molecular Burden (TMB) e Loss of Heterozygosity (LOH). Il kit proposto deve analizzare in un’unica soluzione non meno di 300 geni e i riarrangiamenti rilevanti da un punto di vista clinico.Il kits proposto deve esser compatibile con tessuti FFPE.

L’azienda fornitrice dovrà farsi carico della messa a punto del protocollo di preparazione delle librerie su strumentazione liquid handler presente in laboratorio.

Dovrà esser fornita eventuale strumentazione dedicata compresa nell’offerta necessaria per il flusso di lavoro ed adeguati software bioinformatici di analisi per trasformare i dati grezzi del sequenziamento in informazioni fruibili clinicamente. (analisi, primaria, secondaria e terziaria)

Il software deve garantire la generazione di un report finale allineato con le linee guida e i trial clinici disponibili.

L’azienda fornitrice dovrà garantire un Training Customer Site almeno per 3 persone e supporto tecnico-scientifico per l’intera durata della fornitura.

La ditta fornitrice dei kits dovrà fornire annualmente le Veq NGS Somatiche.

|  |  |
| --- | --- |
| **Test richiesto****in NGS** | **Test richiesti per anno ASU.FC** |
| Kit per analisi multigenica di patologie oncologiche | 200 |

Ai fini della valutazione dei parametri di qualità, si prenderanno in considerazione gli elementi di seguito riportati, sulla base della documentazione fornita dalle Ditte partecipanti ed eventuale visione~~.~~

CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITA’ (MASSIMO 70 PUNTI)

|  |  |
| --- | --- |
| **CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITÀ** | **Criterio motivazionale** |
| **Gestione dei dati ottenuti** | La commissione valuterà la possibilità di un back-up dei risultati relativi ai dati ottenuti dall’analisi dei campioni senza oneri aggiuntivi.  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Tipologia di report rilasciato** | La commissione valuterà il report rilasciato dal software di analisi. Verrà valutata la chiarezza dei dati riportati, il dettaglio relativo al profilo genomico del paziente, alle terapie target, alle immunoterapie e ai relativi studi clinici rilevanti.  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa.*** |
| **Il kit proposto prevede una frammentazione di tipo** | **enzimatico**  **meccanico** |
| **Tipologia di certificazione** | Il kit ed il software di analisi proposti possiedono marcatura CE-IVD  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa.*** |
| **Tipologia di certificazione** | Verrà valutato il numero di geni clinicamente rilevanti per i quali è possibile analizzare il dato CNV con modalità CE-IVD  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa.*** |
| **Possibilità di analisi del HRD (Homologous recombination deﬁciency), e MSI (instabilità dei microsatelliti)** | La commissione valuterà la possibilità integrare il pannello proposto con l’analisi del HRD e MSI  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |

**LOTTO n. 12 – MATERIALE DI CONSUMO PER APPARECCHIATURA DI PROPRIETA’ (PER ASU.FC E BURLO E CRO)**

Reagenti e relativi accessori per reazioni di amplificazione genica, per la purificazione dei prodotti di amplificazione e di sequenza e per quantificazione acidi nucleici.

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

(aggiudicazione al minor prezzo)

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Voce** | **DESCRIZIONE** | **ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER** | | **ABI PRISM 3500 XL GENETIC ANALYZER** | | | **SEQUENZIATORE**  **3500 DX** | | **QUBIT** | |
|  | **Codice di riferimento (o equivalente)** | **Fabbisogno**  **Annuale**  **ASU.FC (in conf.)** | **Codice di riferimento (o equivalente)** | | **Fabbisogno annuale ASU.FC (in conf.)** | **Codice di riferimento (o equivalente** | **Fabbisogno annuale BURLO (in conf.)** | **Codice di riferimento (o equivalente** | **Fabbisogno annuale CRO (in conf.)** |
| **a** | GENETIC ANALYZER CAPILLARY ARRAY | 4404684 | 6 | 4404689 | | 4 | 4404684 | 3 | 4404684 |  |
| **b** | POLIMERO POP 7 – CF 384 TEST | 4393709 | 45 | 4393708 | | 35 | 4393709 | 20 | 4393709 |  |
| **c** | CATHODE BUFFER CONTAINER - CF 4 PZ | 4408258 | 40 | 4408256 | | 10 | 4408258 | 20 | 4408258 |  |
| **d** | ANODE BUFFER CONTAINER – CF 4PZ | 4393925 | 40 | 4393927 | | 10 | 4393925 | 20 | 4393925 |  |
| **e** | CONDITIONING REAGENT | 4409543 | 45 | 4393718 | | 10 | 4409543 | 20 | 4409543 |  |
| **f** | SEQUENCING STANDARD, V3.1 | 4404310 | 2 | 4404312 | | 2 | 4404310 | 2 | 4404310 |  |
|  | **MATERIALE COMUNE SEQUENZIATORI ABI PRISM 3500DX e 3500XL GENETIC ANALYZER** | | | | | | | |  |  |
| **g** | HI DI FORMAMIDE DX | 4404307 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **h** | HI DI FORMAMIDE (CF 25ML) | 4311320 | 10 | |  |  | 4311320 | 3 |  |  |
| **i** | DS-02 MATRIX STD (DYE SET E5) | 4323014 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **l** | DS-30 MATRIX STD (DYE SET D) | 4345827 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **m** | DS-32 MATRIX STD (DYE SET F) | 4312131 | 3 | |  |  |  |  |  |  |
| **n** | DS-33 MATRIX STD (DYE SET G5) | 4345833 | 3 | |  |  | 4345833 | 3 |  |  |
| **o** | DS-36 MATRIX (DYE SET J6) | 4425042 | 3 | |  |  |  |  |  |  |
| **p** | GENE SCAN 1200 LIZ SIZE STD KIT | 4379950 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **q** | GENE SCAN 600 LIZ SIZE STD KIT | A25794 | 15 | |  |  | A25794 | 2 |  |  |
| **r** | GENE SCAN 500 LIZ SIZE STD KIT | 4322682 | 15 | |  |  | 4322682 | 2 |  |  |
| **s** | GENE SCAN 500 ROX SIZE STD KIT | 401734 |  | |  |  | 401734 | 5 |  |  |
| **t** | GENE SCAN120 LIZ SIZE STD KIT | 4324287 | 1 | |  |  |  |  |  |  |
| **u** | GENE SCAN 1000 ROX SIZE STD KIT | 401098 | 1 | |  |  |  |  |  |  |
| **v** | BIG DYE XTERMINATOR Purification kit 2500 RXN | 4376484 | 10 | |  |  | 4376484 | 3 |  |  |
| **w** | BIG DYE XTERMINATOR Purification kit 100 RXN | 4376486 |  | |  |  | 4376486 | 60 |  |  |
| **x** | BIG DYE TERMINATOR V3.1 CYCLE SEQUENCING KIT (CF 100 RX) | 4337455 | 30 | |  |  | 4337455 | 10 |  |  |
| **y** | MICROAMP OPTICAL 96-WELL REACTION PLATE WITH BARCODE (CF 20 PLATES) | 4306737 | 50 | |  |  | 4306737 | 20 |  |  |
| **a1** | POUCH CAP | 4412619 | 5 | |  |  |  |  |  |  |
| **b1** | SEPTA 96WELL | 4410700 | 5 | |  |  | 4410700 | 5 |  |  |
| **c1** | SEPTA BUFFER WATER WASTE | 4410716 | 5 | |  |  | 4410716 | 5 |  |  |
| **d1** | DEPC TREATED WATER | AM9915G | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **e1** | RETAINER AND BASE STANDARD | 4410227 | 5 | |  |  |  |  |  |  |
| **f1** | RANDOM PRIMERS | 48190-011 | 8 | |  |  |  |  |  |  |
| **g1** | RNASEOUT RIBONUCLEASE INHIBITOR | 10777-019 | 8 | |  |  |  |  |  |  |
| **h1** | SUPERSCRIPT TM III RNASE H-REVERSE TRANSCRIPTASE | 18080-044 | 15 | |  |  |  |  |  |  |
| **j1** | SuperScript™ IV VILO™ Master Mix | 11756050 | 10 | |  |  |  |  |  |  |
| **i1** | dNTP SET | 10297018 | 4 | |  |  |  |  |  |  |
| **l1** | PLATINUM TAQ DNA POLYMERASE HIGH FIDELITY | 11304-029 | 4 | |  |  |  |  |  |  |
| **m1** | LIPOFECTAMINE 2000 REAGENT | 11668027 | 10 | |  |  |  |  |  |  |
| **n1** | SYBR SAFE DNA GEL STAIN | S33102 | 4 | |  |  | S33102 | 4 |  |  |
| **o1** | TOPO TA CLONING KIT WITH COMPETENT CELLS | K4500-40 | 3 | |  |  |  |  |  |  |
| **p1** | TAQPATH™ PROAMP™ MULTIPLEX MASTER MIX | A30874 | 5 | |  |  |  |  |  |  |
| **q1** | LADDER INVITROGEN 1KB PLUS DNA | 10787018 | 5 | |  |  | 10787018 | 3 |  |  |
| **r1** | POWERUP™ SYBR™ GREEN MASTER MIX | A25742 | 30 | |  |  |  |  |  |  |
| **s1** | PLATINUM™ II HOT-START PCR MASTER MIX (2X) | 14000013 | 10 | |  |  | 14000013 | **1** |  |  |
| **t1** | ACCUPRIME™ GC-RICH DNA POLYMERASE | 12337024 | 3 | |  |  |  |  |  |  |
| **u1** | dNTP 10MM, CF.1ML | N8080261 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **1** | RANDOM HEXAMERS 50MICROMOLI | N8080127 | 9 | |  |  |  |  |  |  |
| **z.1** | M-MLV REVERSE TRANSCRIPTASE (200 U/µL) | 28025013 | 6 | |  |  |  |  |  |  |
| **a2** | TAQMAN UNIVERSAL MASTER MIX | 4364340 | 5 | |  |  |  |  |  |  |
| **a4** | GENE SET GEL EXTRACTION DNA CLEAN UP MICROKIT | K0831 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **a5** | SUPERSIGNAL WEST PICO PLUS CHEMIOLUMINESCENT SUBSTRATE | 34577 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **a6** | SUPERSIGNAL WEST DURA EXTENDED DURATION | 34075 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **a7** | SUPERSIGNAL WEST FEMTO MAXIMUM SENSIVITY | 34095 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **a8** | PAGE RULER PLUS PRESTAINED PROTEIN LADDER | 26619 | 5 | |  |  |  |  |  |  |
| **a9** | DYNABEADS PROTEIN A FOR IP | 10001D | 5 | |  |  |  |  |  |  |
| **a10** | Halt™ Protease Inhibitor Cocktail, EDTA-Free (100X) | 78437 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **a11** | NE-PER™ Nuclear and Cytoplasmic Extraction Reagents | 78833 | 3 | |  |  |  |  |  |  |
| **a12** | TaqMan™ Drug Metabolism Genotyping Assay | 4362691 | 5 | |  |  |  |  |  |  |
| **a13** | Phusion High-Fidelity PCR Master Mix with HF Buffer | F531S | 3 | |  |  |  |  |  |  |
| **a14** | Lipofectamine™ LTX Reagent with PLUS™ Reagent | 15338100 | 10 | |  |  |  |  |  |  |
| **a15** | MAGnify™ Chromatin Immunoprecipitation System | 492024 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **a16** | LB Broth | 10855001 | 10 | |  |  |  |  |  |  |
| **CONSUMABILE FLUORIMETRO QUBIT** | | | | | | |  |  |  |  |
| **b2** | ASSAY KIT QUBIT DSDNA BR KIT | Q33266 | 2 | |  |  | Q33266 | 12 | Q33266 | 3 |
| **c2** | ASSAY KIT QUBIT DSDNA HS KIT | Q33231 | 20 | |  |  | Q33231 | 4 | Q33231 | 5 |
| **d2** | ASSAY KIT QUBIT MICRORNA KIT | Q32881 | 1 | |  |  |  |  | Q32881 | 0 |
| **e2** | ASSAY KIT QUBIT RNA HS KIT | Q32852 | 8 | |  |  |  |  | Q32852 | 1 |
| **f2** | ASSAY KIT QUBIT RNA BR KIT | Q10211 | 2 | |  |  |  |  | Q10211 | 1 |
| **g2** | ASSAY KIT PROTEIN AND PROTEIN BROAD RANGE (BR) | A50669 | 5 | |  |  |  |  |  |  |
| **h2** | QUBIT ASSAY TUBES | Q32856 | 30 | |  |  | Q32856 | 20 | Q32856 | 30 |
| **CONSUMABILE SPETTROFOTOMETRO NANODROP 2000** | | | | | | |  |  |  |  |
| **i2** | DIAGNOSTICO NANODROP PR-1 RECONDITIONING KIT | CHEM-PR1 | 3 | |  |  |  |  |  |  |
| **j2** | NANODROP CALIBRATION FLUID FOR ND-2000 CF AMPULE 0,5ML | NDRCHEMCF1 | 3 | |  |  |  |  |  |  |
| **l2** | SNAPSHOT MULTIPLEX KIT (CF 100 RX) | 4323159 | 1 | |  |  |  |  |  |  |
| **CONSUMABILE NGS ION PGM-DX SYSTEM E ION GENESTUDIO S5 SYSTEM** | | | | | | |  |  |  |  |
| **m2** | BARCODE ION XPRESS 1-16 | 4471250 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **n2** | BARCODE ION XPRESS 17-32 | 4474009 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **o2** | BARCODE ION XPRESS 33-48 | 4474518 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **p2** | BARCODE ION XPRESS 49-64 | 4474519 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **r2** | CHIP ION 520 KIT CF 4PZ | A27761 | 10 | |  |  |  |  |  |  |
| **s2** | CHIP ION 530 KIT CF 4PZ | A27763 | 10 | |  |  |  |  |  |  |
| **t2** | CHIP ION 540 KIT CF 4PZ | A27765 | 10 | |  |  |  |  |  |  |
| **u2** | CHIP ION 510 KIT CF 8PZ | A34292 | 5 | |  |  |  |  |  |  |
| **a3** | KIT AMPLISEQ ON-DEMAND M KIT 24REAZ 1-50 GENES | A33093 | 10 | |  |  |  |  |  |  |
| **b3** | KIT AMPLISEQ ON-DEMAND M KIT 24REAZ 51-300 GENES | A33094 | 1 | |  |  |  |  |  |  |
| **c3** | KIT AMPLISEQ 1-96 MTO (spike-in) | A47560 | 2 | |  |  |  |  |  |  |
| **d3** | KIT ION 540 KIT-CHEF 2/INIT KIT 8REAZ | A30011 | 10 | |  |  |  |  |  |  |
| **e3** | ION 510™ & ION 520™ & ION 530™ KIT – CHEF | A34461 | 20 | |  |  |  |  |  |  |
| **g3** | REAGENTE ION AMPLISEQ LIBRARY KIT 2.0 24REAZ | 4488990 | 30 | |  |  |  |  |  |  |
| **i3** | SOLUZIONE ION LIBRARY EQUALIZER KIT | 4482298 | 50 | |  |  |  |  |  |  |
| **n3** | ION AMPLISEQ TRANSCRIPTOME HUMAN GEX KIT 24RXN | A26325 | 5 | |  |  |  |  |  |  |

**LOTTO N. 13 - MATERIALE DI CONSUMO PER APPARECCHIATURA DI PROPRIETA’ MiSeq/NexSeq 550 ILLUMINA (PER ASU.FC, BURLO E CRO)**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

(aggiudicazione al minor prezzo)

Dovranno essere forniti tutti i consumabili sotto elencati:

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Voce** | **CONSUMABILI MiSeq/NexSeq 550 ILLUMINA** | **CODICE PRODOTTO** | **FABBISOGNO ASU.FC (a pz)** | **FABBISOGNO CRO ( a pz.)** | **FABBISOGNO Burlo (a pz.)** |
| **a** | CARTUCCIA V2 STANDARD 500 cicli | MS-102-2003 | 8 | 10 | 10 |
| **c** | CARTUCCIA NANO V2 500 cicli | MS-103-1003 | 6 | 188 | 10 |
| **d** | CARTUCCIA NANO V2 300 cicli | MS-103-1001 | 20 | 13 | 50 |
| **e** | CARTUCCIA MICRO V2 300 cicli | MS-103-1002 | 30 | 31 |  |
| **f** | CARTUCCIA STANDARD V2 300 cicli | MS-102-2002 | 70 | 11 |  |
| **g** | CARTUCCIA V3 150 cicli | MS-102-3001 | 5 | 6 |  |
| **h** | CARTUCCIA V3 600 cicli | MS-102-3003 | 8 | 11 |  |
| **i** | NextSeq 500/550 High Output Kit v2.5 (300 Cycles) | 20024908 | 40 | 7 | 120 |
| **l** | NextSeq 500/550 High Output Kit v2.5 (150 Cycles) | 20024907 | 2 | 14 |  |
| **m** | NextSeq 500/550 High Output Kit v2.5 (75 Cycles) | 20024906 | 2 | 2 |  |
| **n** | NextSeq 500/550 Mid Output Kit v2.5 (300 Cycles) | 20024905 | 15 | 8 |  |
| **o** | NextSeq 500/550 Mid Output Kit v2.5 (150 Cycles) | 20024904 | 2 | 7 |  |
| **p** | Controllo PHIX Control V3 | FC-110-3001 | 2 | 4 | 3 |
| **q** | HiSeq rapid PE Cluster kit v2 | PE-402-4002 | / | 7 |  |
| **r** | HiSeq rapid SBS kit v2 (50 Cycles) | FC-402-4022 | / | 17 |  |
| **s** | Infinium Methylation EPIC 16 sample | WG-317-1001 15070021 | / | 5 |  |
| **t** | Infinium Methylation EPIC 32 samples | WG-317-1002 15070022 | 5 | 2 |  |

**LOTTO N. 14 – SNP-ARRAY PER ANALISI DI CITOGENOMICA SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETÀ “ILLUMINA ISCAN” (PER BURLO)**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

(aggiudicazione al minor prezzo)

I kits proposti devono utilizzare vetrini con almeno 900.000 sonde collocate sull’intero genoma e capaci di individuare CNV di almeno 50 kb. Le quantità annuali presunte corrispondono a circa 1500 casi anno e sono indicate solo ai fini dell’individuazione della migliore offerta. I quantitativi sono quindi meramente orientativi e non configurano determinazione dell’entità della fornitura; di fatto tale entità sarà determinata dall’effettivo fabbisogno, in quanto il reale consumo è subordinato a circostanze cliniche e tecnico-scientifiche variabili e non esattamente predeterminabili.

Inoltre:

* Il quantitativo di DNA richiesto per l’analisi non deve essere superiore a 500 ng
* L’azienda deve poter fornire, se necessario, vetrini con un numero di sonde fino a 5.000.000 per l’individuazione di CNV di ridotte dimensioni

|  |  |
| --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n. tests Burlo** |
| Illumina OmniExpressExome 8 kit (16 samples) | 1600 campioni totali |

**LOTTO N. 15 –** **MATERIALE DI CONSUMO PER APPARECCHIATURA DI PROPRIETÀ GRIDION E MINION (PER ASU.FC e BURLO)**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

La fornitura ha per oggetto l’acquisizione di kit mediante tecnica di sequenziamento con nanopori compatibili con strumentazione Oxford Nanopore. La fornitura deve essere costituita dai reagenti necessari e l'analisi dei dati, includendo il software di analisi e interpretazione, con supporto tecnico/scientifico per l'esecuzione dei seguenti test.

La fornitura dovrà comprendere:

* Kit specifici, compatibili sulla strumentazione Oxford Nanopore, comprensivi sia di tutti i reattivi che dei consumabili necessari sia al sequenziamento che alla successiva analisi.

Nel dettaglio:

* Fornitura di software automatico di allineamento per analisi secondaria ed interpretazione del dato NGS specifico e ottimizzato per i kit offerti.
* Possibilità̀ di aggiornamento tecnologico gratuito dei kits diagnostici per tutta la durata della fornitura.
* Sistema per l’analisi e l’interpretazione dei dati installabile su dispositivi multipli e creazione di un numero illimitato di utenti;
* Corsi di formazione iniziale ed ulteriori corsi se necessario formare altro personale;
* Supporto scientifico e assistenza tecnica in caso di necessità da parte dell’utente;

La ditta dovrà fornire kits specifici, validati sulla strumentazione Oxford Nanopore, per l’analisi di:

1. BRCA1/2: pannello per la valutazione delle mutazioni di BRCA1 e BRCA2 esoniche e alle giunzioni esone/introne. Il kit deve essere in grado di individuare mutazioni germinali e somatiche e quindi deve esser in grado di analizzare DNA estratto da campioni FFPE. Deve inoltre garantire l’identificazione di SNP, indels e CNV;
2. fibrosi cistica - screening esteso (> 300 varianti) delle più frequenti varianti note patogenetiche del gene CFTR; identificazione di SNP, indels, CNV e delle mutazioni introniche profonde clinicamente rilevanti; determinazione del poly-T e delle TG repeats ;
3. rRNA 16S – il kit proposto deve permettere l'identificazione di microrganismi, in particolare nei campioni misti, grazie all’analisi di regioni conservate e altamente variabili.
4. metagenomica - il kit proposto deve permettere l'identificazione accurata di specie strettamente correlate e l'analisi di trascritti di RNA a lunghezza completa da campioni microbici misti.
5. esoma clinico (CES)- il kit proposto deve analizzare almeno 6000 geni relati a patologie ereditarie con copertura delle regioni codificanti (+/- 5 bp delle regioni introniche) e senza regioni hot spot; flessibilità di input del DNA; deve essere garantito eventuale aggiornamento dei geni presenti in base alla letteratura;
6. esoma completo (WES) - il kit proposto deve analizzare un esoma >19.000 geni relati a patologie ereditarie con copertura delle regioni codificanti (+/- 5 bp delle regioni introniche) e senza regioni hot spot; flessibilità di input del DNA;
7. RNA nativo - il kit proposto deve permettere l’analisi dell’intero trascrittoma in forma nativa, ovvero senza la necessità di retrotrascrizione; deve essere in grado di identificare le diverse isoforme dei trascritti e di permettere l’analisi sia dell’espressione genica che delle modifiche a singolo nucleotide nonché di natura epigenetica.
8. cDNA - il kit proposto deve permettere l’analisi dell’intero trascrittoma ; deve essere in grado di identificare le diverse isoforme dei trascritti e di permettere l’analisi sia dell’espressione genica che delle modifiche a singolo nucleotide.
9. Sequenziamento rapido del DNA genomico - il kit proposto deve permettere l’analisi di sequenze target di DNA o dell’intero genoma con un hands on time inferiore a 1 ora.
10. Sequenziamento per ligazione - il kit proposto deve permettere l’analisi di sequenze target di DNA o dell’intero genoma senza richiedere l’amplificazione tramite PCR, ma tramite la ligazione di specifici adattatori.

I kits, ove possibile per uso diagnostico in vitro, devono essere certificati CE-IVD, conformi alla normativa vigente e devono essere validati per il loro utilizzo sulla strumentazione presente.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | **Test richiesto** | **Test richiesti per anno ASU.FC** | **Test richiesti per anno BURLO** |
| A | Kit per analisi BRCA1/2 | 20 |  |
| B | Kit per analisi CFTR | 20 |  |
| C | Kit per analisi 16S | 100 |  |
| D | Kit per metagenomica | 100 |  |
| E | Kit per analisi CES | 20 |  |
| F | Kit per analisi WES | 50 |  |
| G | Kit per analisi RNA nativo | 50 |  |
| H | Kit per analisi cDNA | 50 |  |
| I | Kit per sequenziamento rapido | 50 | 20 |
| J | Kit per sequenziamento tramite ligazione | 50 | 20 |

CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITA’ (MASSIMO 70 PUNTI)

|  |  |
| --- | --- |
| **CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITÀ** | **criterio motivazionale** |
| **Valutazione della tecnologia utilizzata e del flusso di lavoro** | La commissione valuterà se l’analisi dell’Esoma intero e del Esoma clinico si basa su tecnologia a cattura e se i protocolli operativi sono eseguibili in giornata (dal DNA alla libreria pronta per sequenziamento)  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
|
|
|
| **Valutazione della copertura del 16S** | La commissione valuterà la copertura delle regioni ipervariabili del gene 16s  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Verrà valutata la possibilità di analizzare materiale genetico proveniente da diverse tipologie di campioni (campioni freschi o FFPE, anche di esigua quantità)** | si |
| no |
| **Valutazione dei flussi di lavoro** | La commissione valuterà la possibilità di ridurre i tempi relativi ai flussi di lavoro valutando ad esempio i protocolli relativi alla costruzione delle librerie  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
|
|
| **Le soluzioni sono fornite con marcatura CE-IVD** | La commissione valuterà la presenza di marcatura CE-IVD sulle soluzioni proposte.  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
|
|
|

**LOTTO 16: TEST GENETICI PER L’ANALISI DI TUMORI SOLIDI SU STRUMENTAZIONE MiSEQ PANNELLO PER ANALISI DI TUMORI SOLIDI (PER ASU.FC)**

Si richiede la fornitura di kits con certificazione CE-IVD, per l’analisi multigenica con metodica NGS (Next Generation Sequencing) dei principali geni e trascritti di fusione associati ai principali tumori solidi per l’identificazione di varianti somatiche umane con valore diagnostico, prognostico o predittivo di risposta ai farmaci biologici. Il kit proposto deve identificare SNP, indels, riarrangiamenti, geni di fusione e CNV. In particolare, il kit deve garantire la possibilità di valutare almeno:

* SNV e small indels di ALK, BRAF, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ESR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MET, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PI3KCA, POLE, PTEN, RB1, RET, ROS1, TP53
* amplificazioni geniche (CNA) di CDK4, ERBB2, MET,
* principali fusioni (da RNA) di: ALK, FGFR1, FGFR2, FGFR3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RET, ROS1.

Il kit deve esser validato sia su DNA che RNA estratti da tessuto FFPE e garantire una uniformità di copertura lungo l’intera regione target; qualora le necessità della diagnostica lo richiedano deve esser garantito l’adeguamento tecnologico verso una soluzione custom. La validazione del pannello e del flusso di lavoro in tal caso dovrà esser a carico della ditta. Il protocollo per pannelli a catalogo e custom deve essere universale, con tecnologia con sonde a cattura e preparazione di librerie in unico tubo. L’azienda fornitrice dovrà farsi carico della messa a punto del protocollo di preparazione delle librerie su tutta la strumentazione liquid handler presente in laboratorio o fornita dalla ditta. Dovrà essere fornito adeguato software bioinformatico di analisi. In particolare, il software deve garantire l’identificazione e la pre-classificazione delle varianti genomiche puntiformi (SNV, Indels) e strutturali (CNV e fusioni). Deve fornire indicazioni relative alla copertura dei singoli geni, alle mutazioni/fusioni “scartate” con indicazione relativa alla motivazione e deve fornire di default le informazioni relative all’instabilità dei microsatelliti.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Voce** | **Test richiesto in NGS** | **Test richiesti per anno ASU.FC** |
| **a** | Kit per analisi di tumori solidi | 400 |

CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITA’ (MASSIMO 70 PUNTI)

|  |  |
| --- | --- |
| **CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITÀ** | **Criterio motivazionale** |
| **Conservazione dei dati** | La commissione valuterà la possibilità di stoccaggio dei dati ottenuti  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Possibilità di analisi del HRD (Homologous recombination deﬁciency)** | La commissione valuterà la possibilità integrare il pannello proposto con l’analisi del HRD  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Possibilità di analisi dei geni BRCA 1/2** | La commissione valuterà la possibilità integrare il pannello proposto con l’analisi dei geni BRCA1/2  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Valutazione del flusso di lavoro** | La commissione valuterà il flusso di lavoro del kit proposto al fine di ridurre i tempi relativi all’analisi del campione; in particolar modo verrà valutata la possibilità di analisi simultanea del DNA e del RNA.  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Tipologia di fornitura** | La commissione valuterà la tipologia di kit fornito, in particolare la presenza di script per l’automazione su strumentazione Hamilton  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Tipologia di fornitura** | La commissione valuterà la possibilità d’implementazione del pannello con geni fondamentali per l’applicazione delle linee guida internazionali e la partecipazione dell’azienda nella validazione del nuovo pannello.  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |

**LOTTO 17– TEST GENETICI SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETA’ (SEQUENZIATORE ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER e SEQUENZIATORE ABI PRISM 3500 XL GENETIC ANALYZER) PER LA DIAGNOSI DI ATASSIE SPINOCEREBELLARI E DEFICIT COGNITIVO (PER ASU.FC)**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

(aggiudicazione al minor prezzo)

Dovrà essere fornito tutto il necessario per svolgere l’attività analitica prevista.

**17.a Kit per la diagnosi di atassia spinocerebellare**

Dovrà essere fornito un Kit di amplificazione di acidi nucleici per verificare il numero di ripetizioni CAG in alcuni geni coinvolti nella patologia delle atassie spinocerebellari. Il Kit dovrà prevedere l’amplificazione da DNA genomico, purificato da sangue intero, e risoluzione dei prodotti in elettroforesi capillare per determinare il peso molecolare dei frammenti.

Caratteristiche indispensabili:

* marcatura CE-IVD;
* il kit dovrà contenere tutti i reagenti necessari all’amplificazione e prevedere l’analisi mediante elettroforesi capillare dei principali geni coinvolti nelle atassie spinocerebellari di tipo 1, 2, 3, 6 e 7;
* il kit dovrà fornire degli standard specifici per il conteggio delle ripetizioni CAG;
* il kit deve avere la possibilità di effettuare una Triplet-primed PCR.

|  |  |
| --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** |
| Diagnosi di atassia spinocerebellare da amplificazione di triplette CAG | 60 |

**17.b Kit per la diagnosi di defici cognitivo-amplificazione di triplette GCC in FMR2**

Dovrà essere fornito un Kit di amplificazione di acidi nucleici per verificare il numero di ripetizioni GCC nella regione 5’ non tradotta del gene FMR2 (locus genico FRAXE). Il Kit dovrà prevedere l’amplificazione da DNA genomico, purificato da sangue intero, e risoluzione dei prodotti in elettroforesi capillare per determinare il peso molecolare dei frammenti.

Caratteristiche indispensabili:

* il kit dovrà contenere tutti i reagenti necessari all’amplificazione e prevedere l’analisi mediante elettroforesi capillare
* il kit dovrà fornire un gene di controllo per verifica del sesso del campione e qualità del DNA

|  |  |
| --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** |
| Diagnosi di deficit cognitivo dovuto ad amplificazione di triplette GCC in FMR2 | 60 |

**LOTTO 18 – SONDE MOLECOLARI PER LA DIAGNOSI DI ANOMALIE CROMOSOMICHE SU MICROSCOPIO ZEISS AXIOPLAN2 (PER ASUFC)**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

(aggiudicazione al minor prezzo)

Dovrà essere fornito tutto il necessario per svolgere l’attività analitica prevista.

Dovranno essere forniti Kits di sonde molecolari per verificare la presenza di anomalie cromosomiche su specifici cromosomi.

**Caratteristiche indispensabili:**

* marcatura CE-IVD;
* i kits proposti dovranno fornire le sonde che vanno a legarsi a specifiche regioni cromosomiche;
* le sonde devono essere marcate con uno dei seguenti fluorofori: Spectrum Orange, Spectrum Green, Aqua FITC, TRITC, Texas red;.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Voce** | **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** |
| **a** | SONDA GEN. MOLEC. CROM 12 | 10 |
| **b** | SONDA GEN. MOLEC. CROM 8 | 10 |
| **c** | SONDA GEN. MOLEC. CROM. 13/21 | 10 |
| **d** | SONDA GEN. MOLEC. CROM.14/22 | 10 |
| **e** | SONDA GEN. MOLEC. CROM. 15q11(SNRPN) | 10 |
| **f** | SONDA GEN. MOLEC. CROM. 15q11(UBE3A) | 20 |
| **g** | SONDA GEN. MOLEC. CROM. 15 alpha satellite | 10 |
| **h** | SONDA GEN. MOLEC. CROM. 22q TUPLE1 | 20 |
| **i** | SONDA GEN. MOLEC. TBX-1 DIGEORGE | 10 |
| **l** | SONDA GEN. MOLEC. CROM. XY Q TEL. | 10 |
| **m** | SONDA GEN. MOLEC. CROM. XY P TEL. | 10 |
| **n** | SONDA GEN. MOLEC. SHOX | 20 |

**LOTTO 19 – SONDE MOLECOLARI PER LA DIAGNOSI CITOGENETICA SU MICROSCOPIO ZEISS AXIOPLAN2 (PER ASUFC)**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

(aggiudicazione al minor prezzo)

Dovrà essere fornito tutto il necessario per svolgere l’attività analitica prevista.

Dovranno essere forniti Kits contenenti sonde molecolari per verificare la presenza di anomalie cromosomiche su specifici cromosomi.

**Caratteristiche indispensabili:**

* marcatura CE-IVD;
* i kits dovranno fornire le sonde che vanno a legarsi a specifiche regioni cromosomiche;
* le sonde devono essere marcate con uno dei seguenti fluorofori: Spectrum Orange, Spectrum Green, Aqua. FITC, TRITC, Texas red.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **VOCE** | **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** |
| **a** | SONDA GEN. MOLEC CROM  4p Wolf-Hirschhorn | 20 |
| **b** | SONDA GEN. MOLEC CROM 7q11 | 20 |
| **c** | Aneuvision cr.13-18-21-X-Y | 20 |
| **d** | SONDA GEN. MOLEC SRY | 20 |

**LOTTO 20 – SONDE MOLECOLARI PER LA DIAGNOSI DI ANOMALIE CROMOSOMICHE SU MICROSCOPIO ZEISS AXIOPLAN2 (PER ASUFC)**

(aggiudicazione al minor prezzo)

Dovrà essere fornito tutto il necessario per svolgere l’attività analitica prevista.

Dovrà essere fornito un Kit di sonde molecolari per verificare la presenza di anomalie cromosomiche su specifici cromosomi.

Caratteristiche indispensabili:

* marcatura CE-IVD;
* il kit dovrà fornire le sonde che vanno a legarsi a specifiche regioni cromosomiche;
* il kit deve comprendere tutte le sonde telomeriche;
* le sonde devono essere marcate con uno dei seguenti fluorofori: Spectrum Orange, Spectrum Green, Aqua. FITC, TRITC, Texas red.

|  |  |
| --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** |
| Kit per tutte le sonde telomeriche | 20 |

**LOTTO 21- TEST GENETICI SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETA’ (Sequenziatore ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER e Sequenziatore ABI PRISM 3500 XL GENETIC ANALYZER) E REAL TIME-PCR PER ANALISI DI FARMACOGENETICA (PER ASUFC E BURLO)**

(aggiudicazione al minor prezzo)

Dovrà esser fornito un kit in grado di identificare SNPs del gene DPYD che notoriamente causano tossicità da 5-fluorouracile (5-FU), chemioterapico che viene impiegato per il trattamento di varie forme oncologiche, in particolare il cancro mammario e colorettale.

**Caratteristiche indispensabili:**

* marcatura CE-IVD almeno per i polimorfismi più frequenti;
* identificazione dei seguenti 5 SNPs del gene DPYD (rs3918290, rs55886062, rs67376798, rs56038477, rs1801160) secondo Raccomandazioni AIOM-SIF 2020.
* Hand on time : entro le 4 ore
* analisi con software dedicato già compreso nel kit offerto o eventualmente analisi da effettuare mediante software di proprietà.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n. tests ASU.FC** | **Fabbisogno annuo n. tests BURLO** |
| Analisi del DPYD | 600 | 500 |

**LOTTO 22 - TEST GENETICI SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETÀ (Sequenziatore ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER e Sequenziatore ABI PRISM 3500 XL GENETIC ANALYZER) E REAL TIME-PCR PER ANALISI POLIMORFISMI DEL GENE UGT1A1 (per ASUFC E BURLO).**

(aggiudicazione al minor prezzo)

**Analisi delle variazioni geniche del gene UGT1A1**

Dovrà esser fornito un kit in grado di identificare le varianti a carico del promotore del gene UGT1A1.

**Caratteristiche indispensabili:**

* marcatura CE-IVD;
* identificazione delle varianti UGTA1\*36, UGT1A1\*28, UGT1A1\*37,
* possibilità di implementazione ed eventuale marcatura CE-IVD per la variante UGT1A1\*6, secondo Nota Informativa concordata tra EMA e AIFA, (gennaio 2022).
* hand on time: entro le 4 ore;
* analisi con software dedicato già compreso nel kit offerto o eventualmente analisi da effettuare mediante software di proprietà.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n. tests ASU.FC** | **Fabbisogno annuo n. tests Burlo** |
| Analisi di UGT1A1 | 400 | 200 |

**LOTTO 23 – TEST GENETICI SU STRUMENTAZIONE DI PROPRIETÀ (Sequenziatore ABI PRISM 3500 DX GENETIC ANALYZER e Sequenziatore ABI PRISM 3500 XL GENETIC ANALYZER) PER ANALISI DI MALATTIE GENETICHE (per ASUFC E BURLO).**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

(aggiudicazione al minor prezzo)

**23a) ANALISI DI MUTAZIONE DEL GENE CFTR (FIBROSI CISTICA) I LIVELLO**

**Caratteristiche indispensabili:**

* amplificazione di entrambi gli alleli wild type e mutato con successiva rivelazione dei frammenti;
* si richiede il maggior numero di mutazioni rilevabili comprensive dell’aplotipo (TG)n(T)n

nell’introne 9, con la più elevata detection rate (comprovato da letteratura internazionale recente), non inferiore all’85% (come richiesto da certificazione dell’ISS) considerando la popolazione caucasica.

* marcatura CE IVD;
* single-tube PCR per minimizzare il tempo di lavoro manuale e ridurre il rischio di sample mix-up;
* la fornitura e onnicomprensiva dei reattivi e dei materiali di consumo (amplificazione e rivelazione);
* deve essere corredato da riscontri che ne confermino la validità in termini di sensibilità, e specificità.

**Caratteristiche preferenziali dei reagenti:**

* Minimo pretrattamento e manipolazione del campione;
* Possibilità di frazionare le sedute analitiche con minimo dispendio di reattivi e materiali;
* Aggiornamento e collaborazione per adeguare costantemente il sistema alle esigenze del

laboratorio ed all’evoluzione dei sistemi diagnostici

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** | **Fabbisogno annuo n.tests BURLO** |
| **ANALISI DI MUTAZIONE DEL GENE CFTR (FIBROSI CISTICA) I LIVELLO** | 20 | 50 |

**23b) ANALISI DI MUTAZIONI E POLIFORMISMI RELATIVI ALLA TROMBOFILIA**

**Caratteristiche indispensabili**

* La fornitura e onnicomprensiva dei reattivi e dei materiali di consumo (amplificazione e rivelazione), pronti all’uso.
* Deve essere corredato da riscontri che ne confermino la validità in termini di sensibilità, e specificità
* Single-tube PCR per minimizzare il tempo di lavoro manuale e ridurre il rischio di sample mix-up.
* Fornitura VEQ;
* Minimo pretrattamento e manipolazione del campione;
* Possibilità di frazionare le sedute analitiche con minimo dispendio di reattivi e materiali;
* Aggiornamento e collaborazione per adeguare costantemente il sistema alle esigenze del

laboratorio ed all’evoluzione dei sistemi diagnostici.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Voce** | **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** | **Fabbisogno annuo n.tests BURLO** |
| **a** | **ANALISI**  Mutazioni genetiche predisponenti alla  trombofilia (Fattore V,Fattore V R2,Protrombina/FII 20210,MTHFR 677,MTHFR 1298,PAI-1/Serpin 1 (4G e 5G)) | 50 | 250 |
| **b** | **ANALISI** Mutazioni genetiche predisponenti allo sviluppo di patologie cardiovascolari “CVD” (Fattore XIII V34L, Beta Fibrinogeno (-455G>A), HPA-1a/HPA-1b, ACE delezione/inserzione, Angiotensinogeno AGT M268T, Recettore tipo I Angiotensina II AGTR1 A1166C, Cistationina Beta Sintasi CBS 844ins68) | 30 | - |

**LOTTO 24 - ANALISI DI MUTAZIONI E POLIFORMISMI RELATIVI ALLA TROMBOFILIA IN REAL TIME PCR LightCycler 480 e/o Biorad CFX e/o RotorGene e/o 7500RealTime PCR (PER ASUFC)**

**nb: il fornitore dovrà presentare offerta per tutte le voci del lotto**

**Caratteristiche indispensabili**

* La fornitura deve essere onnicomprensiva dei reattivi e materiali di consumo (amplificazione di sequenze target di PCR e rivelazione simultanea dei prodotti di PCR tramite sonde fluorescenti), pronti all’uso.
* Deve essere corredato da riscontri che ne confermino la validità in termini di sensibilità, e specificità.
* I kit devono possedere marcatura CE-IVD.
* Presenza di tests multiplex

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Voce** | **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests ASU.FC** |
| **a** | TEST MULTIPLEX (Fattore II 20210Protrombina, Fattore V Leiden, MTHFR C677T) | 1600 |
| **b** | Fattore V HR2 | 50 |
| **c** | MTHFR 1298 | 100 |
| **d** | PAI-1 4G/5G | 20 |

CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITA’ (MASSIMO 70 PUNTI)

|  |  |
| --- | --- |
| **CRITERI DI VALUTAZIONE DELLA QUALITÀ** | **Criterio motivazionale** |
| **Caratteristiche della sonda Multiplex** | La commissione valuterà la possibilità di determinare in un’unica multiplex solo i fattori: Fattore II, Fattore V Leiden, MTHFR 677 (test multiplex con monoreagente corredato di controllo di amplificazione interno).  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Caratteristiche delle sonde utilizzate** | La commissione valuterà l’utilizzo di sonde MGB regolarmente licenziate almeno per la sonda multiplex  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Caratteristiche delle sonde utilizzate** | Kit con possibilità di discriminazione allelica con presenza di controllo interno al fine di evitare identificazione di campioni low copy nymber e/o fenomeni di allelic drop down.  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **I kits proposti devono essere in uso presso strutture sanitarie pubbliche** | La commissione valuterà i centri utilizzatori dichiarati (numero e tipologia di centro)  ***Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa*** |
| **Tipologia di analisi del dato** | Refertazione mediante analisi delle curve di melting almeno per l’analisi multiplex (no mediante deltaCt)  **Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa** |
| **Validazione e compatibilità della strumentazione** | La commissione valuterà il numero e la tipologia di strumentazione (Termociclatore) validati e/o compatibili con i kit offerti  **Le proposte verranno valutate attribuendo i giudizi riportati nella tabella in premessa** |

**LOTTO 25 - ANALISI DI MUTAZIONE DEI GENI DELLA BETA GLOBINA- Preparatore per ibridazione inversa PROFIBLOT T48 (PER BURLO)**

(aggiudicazione al minor prezzo)

**Metodica**:

Ibridazione inversa

Caratteristiche indispensabili:

**Reattivi e materiali di consumo**

La fornitura e onnicomprensiva dei reattivi e dei materiali di consumo (estrazione, amplificazione e rivelazione), pronti all’uso

Deve essere corredato da riscontri che ne confermino la validità in termini di sensibilità, e specificità

**Caratteristiche preferenziali dei reagenti:**

* Single-tube PCR per minimizzare il tempo di lavoro manuale e ridurre il rischio di sample mix-up.
* Fornitura VEQ;
* Minimo pretrattamento e manipolazione del campione;
* Possibilità di frazionare le sedute analitiche con minimo dispendio di reattivi e materiali
* Aggiornamento e collaborazione per adeguare costantemente il sistema alle esigenze del
* laboratorio ed all’evoluzione dei sistemi diagnostici.

|  |  |
| --- | --- |
| **Test richiesto** | **Fabbisogno annuo n.tests BURLO** |
| **Analisi MUTAZIONE DEI GENI DELLA BETA GLOBINA** | 20 |

**LOTTO N. 26 – materiale di consumo per apparecchiatura di proprietà Tapestation (Burlo)**

**Metodica**:

Elettroforesi capillate

Caratteristiche indispensabili:

**Reattivi e materiali di consumo**

La fornitura e onnicomprensiva dei reattivi e dei materiali di consumo (estrazione, amplificazione e rivelazione), pronti all’uso

Deve essere corredato da riscontri che ne confermino la validità in termini di sensibilità, e specificità

Dovranno essere forniti tutti i kit sotto elencati:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **VOCE** | **ANAGRAFICA RICHIESTA** | **CODICE** | **Analisi richieste per anno in n. di tests Burlo** |
| **a** | Screen tape D1000 | 5067-5582 | 3000 |
| **b** | Screen tape DNA genomico | 5067-5365 | 200 |