

INDAGINE DI MERCATO FINALIZZATA ALL'ACQUISIZIONE *IN SERVICE* DI SISTEMA (STRUMENTAZIONE E REAGENTI) PER IL SEQUENZIAMENTO NGS DI REGIONI ESONICHE ASSOCIATE A MALATTIE EREDITARIE IN FABBISOGNO ALL' U.O.S.D. DIAGNOSTICA GENETICA E GENOMICA DELL'AZIENDA-U.L.SS. N. 8 BERICA.

L'Azienda U.L.SS. n.8 Berica, intende acquisire, ai sensi dell'art. 36 comma 2 lett. b) del D. Lgs. 50/2016 e s.m.i., *in service*, (strumentazione e reagenti) un sistema per il sequenziamento NGS di regioni esoniche associate a malattie ereditarie descritte nei principali database internazionali, inclusi Decipher, HGMD, OMIM, ClinVar, per le esigenze diagnostiche dell'U.O.S.D. Diagnostica Genetica e Genomica di questa Azienda U.L.S.S.

Il sistema deve garantire le seguenti caratteristiche minime di analisi:

- Copertura e analisi delle regioni codificanti di almeno 4400 geni (SNV, Indels, CNV);
- Metriche elevate: il sequenziamento deve coprire almeno il 95% delle regioni con un coverage superiore a 20X e il coverage medio deve essere almeno 100X;

Caratteristiche tecniche del materiale di consumo:

- Reagenti pronti all'uso (no custom) per l'intero sistema NGS basato su tecnologia a cattura (probe-based): il kit deve essere completo dei reagenti necessari per la frammentazione del DNA genomico, preparazione della libreria, arricchimento del target mediante ibridazione, amplificazione dei geni target;
- Quantità di DNA iniziale (input) richiesta non superiore ai 200 ng;
- Supporto wetlab incluso.

Caratteristiche del software interpretativo per acquisizione, analisi ed interpretazione dei dati:

- caricamento dei dati, analisi ed interpretazione mediante allineamento delle sequenze e chiamata delle varianti;
- output dei principali parametri di qualità di ciascuna analisi (es. profondità, coverage, numero di reads leggibili sul totale delle reads analizzate, variant fraction per ciascuna variante);
- supporto scientifico e bioinformatico ed assistenza tecnica inclusi;
- interpretazione delle varianti individuate e previsione di patogenicità;
- link diretti ai principali database internazionali specifici per le patologie genetiche e per l'interpretazione delle varianti genomiche;
- pipeline bioinformatica specifica per analisi dell'esoma;
- possibilità di creare pannelli virtuali per analisi di sottogruppi di geni di interesse;
- aggiornamenti periodici del software e dei database di riferimento;
- memoria storica all'interno del software dei campioni analizzati e condivisione delle varianti riscontrate con gli utilizzatori del software;
- possibilità di confronto dei risultati ottenuti in diversi pazienti;
- storage dei dati, sia grezzi che analizzati e manutenzione del software inclusi;
- chiamata delle CNV a livello esonico;
- generazione di report di analisi contenente anche i principali parametri analitici.

Le ditte le quali disponessero di un sistema con caratteristiche analoghe ed interessate alla fornitura possono far pervenire la documentazione di seguito specificata, al seguente indirizzo di posta elettronica certificata protocollo.centrale.aulss8@pecveneto.it, entro le ore 17.00 del **15.02.2023**, recante la dicitura **"RICERCA DI MERCATO ESOMA CLINICO/CV"**.

La documentazione trasmessa dovrà comprendere:

- Schede tecniche da cui risulti la composizione e le modalità di utilizzo del dispositivo;
- Elenco delle strutture sanitarie a cui è stato fornito tale dispositivo ed il dettaglio dei prezzi unitari praticati.

Per eventuali informazioni rivolgersi all'U.O.C. Provveditorato, Economato e Gestione della Logistica – tel. 0444.75.7158, email: marina.favara@aulss8.veneto.it.

Responsabile del procedimento: Marina Favara

La documentazione eventualmente inviata sarà valutata da esperti nell'oggetto della presente ricerca di mercato al fine di decidere se avviare o meno specifica gara. L'Azienda ULSS si riserva comunque di non procedere all'avvio di alcuna procedura di gara, senza che le ditte possano accampare diritto alcuno, fatta salva la motivazione, se richiesta.

**f.to IL DIRETTORE F.F.
U.O.C. PROVVEDITORATO, ECONOMATO E GESTIONE DELLA LOGISTICA
Dott. Sandro Possamai**