



FRONTESPIZIO PROTOCOLLO GENERALE

AOO: ASL_BO
REGISTRO: Protocollo generale
NUMERO: 0018376
DATA: 13/02/2024
OGGETTO: Indagine di mercato per la Fornitura di kit per lo screening del gene CFTR e l'analisi delle anomalie cromosomiche e di kit per il sequenziamento NGS del gene CFTR, dei geni BRCA/PALB2, dei geni FAP/Lynch."- AOUBO

SOTTOSCRITTO DIGITALMENTE DA:

Antonia Crugliano

CLASSIFICAZIONI:

- [01-07-01]

DOCUMENTI:

File	Firmato digitalmente da	Hash
PG0018376_2024_Lettera_firmata.pdf:	Crugliano Antonia	518848FD48D01B94DFF389386DE9D3084 96C8184E01D886CF795EEC0D425137D
PG0018376_2024_Allegato1.pdf:		0024289D906BB34E843B86051634D41C1 52DF9941B4C625894A0D461DDCAF639



L'originale del presente documento, redatto in formato elettronico e firmato digitalmente e' conservato a cura dell'ente produttore secondo normativa vigente.

Ai sensi dell'art. 3bis c4-bis Dlgs 82/2005 e s.m.i., in assenza del domicilio digitale le amministrazioni possono predisporre le comunicazioni ai cittadini come documenti informatici sottoscritti con firma digitale o firma elettronica avanzata ed inviare ai cittadini stessi copia analogica di tali documenti sottoscritti con firma autografa sostituita a mezzo stampa predisposta secondo le disposizioni di cui all'articolo 3 del Dlgs 39/1993.



Dipartimento Amministrativo
UOC Servizio Acquisti di Area Vasta
Il Direttore

Settore Beni Sanitari

VARI OPERATORI ECONOMICI
LORO SEDI
40100 0 (0), 0

OGGETTO: Indagine di mercato per la Fornitura di kit per lo screening del gene CFTR e l'analisi delle anomalie cromosomiche e di kit per il sequenziamento NGS del gene CFTR, dei geni BRCA /PALB2, dei geni FAP/Lynch."- AOUBO

Con la presente si chiede a codesta Spett.le Ditta se ha disponibile a listino il sistema in oggetto.

Qualora l'Operatore Economico fosse interessato alla fornitura e in grado di assolvere alle richieste sotto indicate dovrà rispondere alla manifestazione di interesse, specificando i codici dei prodotti (strumentazione, analiti, reagenti, ecc.) fornibili.

1. Fornitura unica per tutti i Kit
2. Dotazione del kit comprensivo di BRCA/PALB2;
3. Dotazione del kit Lynch-FAP-Poliposi comprensivo dei geni POLE e POLD1
4. Dotazione del kit Lynch-FAP-Poliposi in grado di localizzare con precisione le varianti di PMS2 che si trovano negli esoni omologhi allo pseudogene PMS2CL e calcolare il tasso di conversione genica;
5. Marcatura CE-IVD dell'analisi CFTR su DNA estratto da cartoncino;
6. Dotazione di un kit specifico per poliabortività;
7. Per l'analisi del gene CFTR, possibilità di analizzare separatamente un primo livello di screening ed un secondo livello che sia in grado di ampliare l'analisi a tutte le varianti del gene effettuando un solo sequenziamento
8. Possibilità di analisi simultanea sul sequenziatore di tutte le analisi con medesima tecnologia

9. Caratteristiche indicate in Allegato A.

Schede tecniche

Si richiede la documentazione (schede tecniche, manuali, certificazioni ecc.) per la verifica della rispondenza alle specifiche tecniche e funzionali richieste.

Quanto sopra dovrà essere collocato sul portale SATER entro e non oltre le ore 12 del giorno **28/02/2024**

A DISPOSIZIONE PER CHIARIMENTI SIG.RA PATRIZIA RASPA SAAV TEL.051/6079909

Patrizia Raspa

Servizio Acquisti di Area Vasta - SAAV (SC)
0516079909
patrizia.raspa@ausl.bologna.it

Azienda USL di Bologna

Sede legale: via Castiglione, 29 - 40124 Bologna
Tel +39.051.6225111 fax +39.051.6584923
Codice fiscale e partita Iva 02406911202



Si porgono distinti saluti.

Firmato digitalmente da:
Antonia Crugliano

Responsabile procedimento:
Anna Maria Testa

Patrizia Raspa
Servizio Acquisti di Area Vasta - SAAV (SC)
0516079909
patrizia.raspa@ausl.bologna.it

Azienda USL di Bologna
Sede legale: via Castiglione, 29 - 40124 Bologna
Tel +39.051.6225111 fax +39.051.6584923
Codice fiscale e partita Iva 02406911202

CARATTERISTICHE TECNICHE

Fornitura di kit per lo screening del gene CFTR e l'analisi delle anomalie cromosomiche e di kit per il sequenziamento NGS del gene CFTR, dei geni BRCA/PALB2, dei geni FAP/Lynch

Per tutti i kit:

- Possibilità di analisi simultanea sul sequenziatore di tutte le analisi con medesima tecnologia. In particolare:
 - Screening del gene CFTR di primo livello e QF-PCR per le anomalie cromosomiche;
 - CFTR primo e secondo livello, BRCA/PALB2, FAP/Lynch
- Compatibilità con strumentazione attualmente presente in laboratorio (ABI 3730, Illumina MiSeq)
-

ANALISI DI FRAMMENTI:

Tutti i kit forniti dovranno essere compatibili per l'analisi su software GeneMapper

Kit Fibrosi Cistica primo livello

- Kit marcato CE-IVD
- Mix separate con primer specifici per alleli wild-type e alleli mutati
- Kit che abbia cross-mix ID markers per la conferma dell'identità del campione
- Possibilità di analisi dei poly-TTG
- Possibilità di rilevamento di almeno 65 mutazioni per CFTR
- Detection rate per la popolazione italiana >85%
- Rilevamento di sole varianti CF-causing e Varying Clinical Consequence
- Sensibilità ≥97%
- Specificità ≥99%
- Riproducibilità ≥99%

Kit QF-PCR per l'analisi delle anomalie cromosomiche

- Kit marcato CE-IVD
- Kit che consenta l'analisi simultanea di almeno 30 marcatori complessivi
- Kit che abbia almeno 2 marcatori specifici per la sindrome di Turner
- Kit che abbia 2 ID marker per la conferma dell'identità del campione
- Kit che abbia almeno 7 marcatori per il cromosoma 13
- Kit che abbia almeno 6 marcatori per il cromosoma 18
- Kit che abbia almeno 7 marcatori per il cromosoma 21
- Kit che abbia almeno 9 marcatori per il cromosoma XY
- Sensibilità ≥98%
- Specificità ≥99%
- Riproducibilità ≥98%

Kit QF-PCR per l'analisi approfondita delle anomalie cromosomiche e poli abortività -

- Kit marcato CE-IVD
- Kit che consenta l'analisi simultanea di almeno 15 marcatori complessivi
- Kit che abbia almeno 1 ID marker per la conferma dell'identità del campione

- Kit che abbia almeno 5 marcatori per il cromosoma 15
- Kit che abbia almeno 5 marcatori per il cromosoma 16
- Kit che abbia almeno 5 marcatori per il cromosoma 22
- Sensibilità $\geq 96\%$
- Specificità $\geq 99\%$
- Riproducibilità $\geq 99\%$

ANALISI NGS

Tutti i kit forniti dovranno essere corredati da software di analisi con pipeline dedicata

Kit per analisi NGS (CFTR, BRCA/PALB2, Lynch-FAP)

- Kit per analisi del gene CFTR validato CE-IVD sia su campione di sangue che da goccia di sangue su cartoncino (Guthrie card)
- Kit per analisi dei geni BRCA1, BRCA2 e PALB2 compatibile sia per campione germinale (sangue) che somatico (FFPE)
- Kit per l'analisi della Poliposi Adenomatosa Familiare (FAP), Poliposi Associata a MUTYH (MAP) e Sindrome di Lynch in grado di analizzare tutti i geni di rilievo per la diagnosi: APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2 e alcune regioni hotspot di CTNNB1, POLD1 e POLE
- Kit di preparazione di librerie NGS basati su tecnologia ad ampliconi
- Kit di preparazione di librerie NGS compatibili con sequenziatori Illumina
- Purificazione delle librerie in singolo pool
- Possibilità di condividere la stessa seduta per tutti i kit sia nella fase di preparazione della libreria che nella corsa di sequenziamento
- Per l'analisi del gene CFTR, rilevamento diretto delle più comuni CNVs con primer specifici che generano un amplificato di riferimento
- Per l'analisi del gene CFTR, possibilità di analizzare separatamente un primo livello di screening ed un secondo livello che sia in grado di ampliare l'analisi a tutte le varianti del gene effettuando un solo sequenziamento
- Per l'analisi del gene CFTR, kit in grado di coprire tutte le regioni codificanti e le regioni profonde introniche più rilevanti del gene CFTR
- Kit per analisi CFTR e BRCA/PALB2 a singola mix
- Per l'analisi della Sindrome Lynch-FAP, kit in grado di localizzare con precisione le varianti in tutti gli esoni di PMS2, comprese le regioni difficili omologhe allo pseudogene PMS2CL
- Per l'analisi della Sindrome Lynch-FAP, software in grado di valutare le varianti specifiche di PMS2 e i tassi di conversione genica
- Tempo di lavoro manuale inferiore ad 1 ora e tempo totale di preparazione della libreria inferiore a 5 ore
- Sistema di identificazione/barcoding dei campioni tramite indici predispensati in piastra e pronti all'uso
- Kit e software in grado di evidenziare sia varianti puntiformi che grandi delezioni ed inserzioni in un unico step analitico
- Disponibilità di diversi formati di confezionamento in base alle esigenze di laboratorio da 8, 24 e 96 reazioni