

(ai sensi della linea guida n. 4 ANAC)

## Avviso di manifestazione d'interesse per la selezione di Ditte interessate

Si rende noto che questa Fondazione intende verificare la composizione del mercato, finalizzata all'espletamento di successiva procedura di gara, per la fornitura di materiali per la UOC di Genetica Medica di seguito specificati:

### materiali da utilizzare su strumento GridION Oxford

#### *Elenco reagenti per library prep*

- Kit per l'analisi dei geni BRCA1 e BRCA2 attraverso un protocollo molecolare basato sulle tecnologie di sequenziamento di nuova generazione (NGS). Il kit è validato per l'analisi germinale (SNPs, indels, CNVs) di DNA estratto da tessuti tumorali (freschi, congelati o FFPE) o tessuti corporei (sangue o altro).
- Il pannello analizza l'identificazione di mutazioni in geni correlati al tumore della mammella e dell'ovaio, alla poliposi adenomatosa familiare, al cancro del colon-retto ereditario non poliposico (due sindromi di predisposizione al cancro del colon-retto, ereditate in modo autosomico dominante). Il pannello permette la ricerca di varianti legate a un difetto nella riparazione della ricombinazione omologa (analogamente alle varianti patogene in BRCA 1 o BRCA 2). Si occupa dell'analisi di 50 geni attraverso un protocollo molecolare basato su tecnologie di sequenziamento di nuova generazione. Il kit è validato per l'analisi germinale e somatica (indels, CNVs) di DNA estratto da campioni di sangue o tessuti corporei freschi, congelati, FFPE, FNA).
- Kit per l'identificazione di cause molecolari in soggetti affetti da condizioni non attribuibili a patologie note, in soggetti affetti da malattie geneticamente eterogenee e da quadri sindromici complessi. L'analisi prevista è di 6000 geni attraverso un protocollo molecolare basato su tecnologie di sequenziamento di nuova generazione. Il kit è validato per l'analisi germinale (indels, CNVs) di DNA estratto da campioni di sangue o tessuti corporei. La target size prevista per questo kit è il seguente 19.5 Mb.
- Kit progettato per la caratterizzazione delle malattie cardiovascolari familiari. Il pannello riassume tutti i geni descritti come correlati alle cardiomiopatie ereditarie, alle malattie rare del cuore e alle malattie aneurismatiche ereditarie, seguendo tutte le più recenti linee guida e raccomandazioni e ClinGen Sia le SNV che le CNV possono essere identificate in campioni germinali o somatici.
- Il pannello proposto deve essere in grado di effettuare uno screening del profilo genetico riportato in letteratura per soddisfare questa esigenza e cioè individuare la suscettibilità delle patologie causate da infezioni respiratorie. Il test dovrà essere in grado di partire dal DNA estratto da sangue o tampone buccale. Il kit offerto deve essere eseguito sulle strumentazioni per NGS proposte e deve contenere tutti i reagenti necessari per la preparazione della cattura di sonde appositamente progettate per l'analisi NGS.
- Il pannello proposto deve analizzare 96 geni correlati a diversi tumori solidi, attraverso un protocollo molecolare basato su tecnologie NGS. Il kit è validato per l'analisi germinale (SNPs, indels, CNVs) di DNA estratto da campioni di sangue o di tessuto corporeo.

#### *Elenco reagenti sequenziatore*

- Cella di flusso sulla quale vengono caricati i campioni presi in analisi con modalità di riutilizzo.
- Reagenti necessari per la ligation di barcode molecolari per permettere l'ancoraggio dei campioni specifici alla piattaforma di analisi.
- Reagenti di lavaggio della cella di flusso per permetterne il riutilizzo.
- Reagenti di mantenimento per conservazione della flowcell a stoccaggio.
- Reagente di controllo utile per il check di installazione del sistema.

### ***Software per analisi secondaria dei dati***

- Possibilità di demultiplexing dei dati assegnando a ciascun campione una specifica etichetta;
- Possibilità di produzione dei seguenti formati file: Bai,bam,VCF, coverage;
- Possibilità di caricamento da file FastQ trascinando semplicemente il seguente formato file nella sezione di interesse;
- Possibilità di analisi in breve tempo ~ 30 min.

### ***Software per analisi terziaria dei dati***

- Possibilità di inserimento di differenti file in base alla modalità scelta di caricamento e selezione di analisi pre-interpretazione.
- Caricamento in modalità multipla, ossia, da file FASTQ o file VCF.
- Gestione di dati genetici ad alto volume (secure cloud). Azure, Alicloud, Amazon, Firewall. Deve permettere, inoltre, l'esportazione dei dati su unità esterna.
- Possibilità di integrazione con sistema LIMS/EHR.
- Sistema in grado di automatizzare facilmente pannelli NGS, memorizzare interpretazioni per analisi dei casi a valle. Deve avere un layout di progettazione flessibile con soglie modificabili utilizzando linee guida ACMG/AMP e CLIA/CAP approvata dai differenti laboratori.
- Aggiornamenti automatici del sistema senza alcun onere da parte dell'ente.
- Deve permettere la risoluzione di casi di analisi NGS flessibile in grado di risolvere casi difficili non diagnosticati comprendendo genomi completi ottenendo l'identificazione di un'alta mappatura di varianti con alta precisione e accuratezza di analisi.
- Sistema in grado di annotazione armonizzate sulle singole varianti.
- Deve possedere una funzionalità controllata dei dati per permettere tracciabilità e mantenimento del dato e sofisticate funzionalità di interrogazione e navigazione per database efficienti.

In considerazione dell'urgenza dell'approvvigionamento di tali materiali, si chiede a tutti gli operatori interessati di manifestare il proprio interesse mediante la trasmissione a questa Fondazione, entro 5 giorni dalla pubblicazione del presente avviso, dell'allegato A e della documentazione tecnica riferita ai materiali richiesti.

### **Requisiti di ammissione all'invito:**

1. Requisiti di ordine generale: ai fini dell'ammissione alla gara, il concorrente non dovrà trovarsi in alcuna delle condizioni ostative di cui all'art. 80 "Motivi di esclusione" del D. Lgs. 50/2016 e s.m.i. e dovrà inoltre possedere, e successivamente dimostrare, i requisiti prescritti.
2. Requisiti di idoneità professionale (art. 83 del D. Lgs. n. 50/2016 e s.m.i.), l'operatore dovrà essere iscritto al Registro imprese della Camera di Commercio con l'attività coincidente con quella oggetto della presente fornitura.

### **Modalità di presentazione della manifestazione di interesse**

Le aziende che rispondono al presente invito devono compilare il modulo "Allegato A" unito al presente avviso e tutta la documentazione tecnica in possesso inoltrando il tutto via posta elettronica certificata (pec) al indirizzo [approvvigionamenti@ptvonline.postecert.it](mailto:approvvigionamenti@ptvonline.postecert.it) e contestualmente all'indirizzo email [guido.serrecchia@ptvonline.it](mailto:guido.serrecchia@ptvonline.it).

**f.to**

**Il Direttore U.O.C. Acquisizione forniture, servizi e lavori**  
F.to Dott.ssa Carla Cianciullo

Spett.le  
**Fondazione PTV Policlinico Tor Vergata**  
Viale Oxford, 81  
00133 Roma

**Oggetto:** avviso di indagine di mercato ai sensi delle linee guida anac n.4, finalizzato all'espletamento di successiva procedura di gara, per la fornitura di materiali per la UOC di Genetica Medica da utilizzare su strumento GridION Oxford.

Il sottoscritto (nome e cognome) \_\_\_\_\_

Nato a il \_\_\_\_\_

in qualità di \_\_\_\_\_

dell'Impresa \_\_\_\_\_

con sede legale in \_\_\_\_\_

Cap. \_\_\_\_\_ Prov. \_\_\_\_\_ Indirizzo \_\_\_\_\_

(eventuale) sede amministrativa in \_\_\_\_\_

Cap. \_\_\_\_\_ Prov. \_\_\_\_\_ Indirizzo \_\_\_\_\_

Tel. \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

Codice fiscale \_\_\_\_\_

Partita IVA \_\_\_\_\_

**MANIFESTA IL PROPRIO INTERESSE E CHIEDE**

di essere invitato alla procedura di affidamento della fornitura in oggetto.

Il sottoscritto chiede di essere contattato al seguente indirizzo:

e-mail (posta certificata) \_\_\_\_\_

Data \_\_\_\_\_

FIRMA \_\_\_\_\_

Il presente modello deve essere completato in tutte le sue parti dall'impresa partecipante e sottoscritto dal legale rappresentante della stessa o da un suo procuratore speciale. Nel caso in cui il sottoscrittore sia un procuratore speciale, alla domanda/dichiarazione dovrà essere allegata anche una copia legalizzata della relativa procura. Allegare un documento d'identità, in corso di validità, del firmatario a pena di esclusione.