

Prot. 0152142/22

L'Aquila 26/08/2022

## AVVISO PUBBLICO CONSULTAZIONE PRELIMINARE DI MERCATO

Questa ASI ha la necessità di acquistare i kit diagnostici di seguito indicati, per mezzo di apposita **procedura negoziata da espletarsi su piattaforma mepa**, ai sensi dell'art. 36, comma 2, lett.b) del D.Lgs 50/2016, per il fabbisogno triennale dell'Unità Operativa di Genetica Medica:

Nome prodotto	Fabbisogno annuo
Kit per rilevazione mutazioni nei geni BRCA per NGS	240 test
Kit per una analisi estesa per il cancro della mammella e dell'ovaio ereditario in NGS (HBOC)	72 test
Kit per l'analisi delle Talassemie in NGS	8 test
Kit per l'analisi di CFTR in NGS	48 test
Kit per l'analisi dell'ipercolesterolemia familiare (FH) in NGS	72 test
Kit per l'analisi della Poliposi Adenomatosa Familiare e Sindrome di Lynch in NGS	32 test
Kit per analisi delle aneuploidie pre e post natali dei cromosomi 13 (Sindrome di Patau), 18 (Sindrome di Edwards), 21 (Sindrome di Down), X/Y mediante QF-PCR	50 test
Kit per analisi delle aneuploidie pre e post natali in grado di analizzare i cromosomi 13, 15, 16, 18, 21, 22, X/Y mediante QF-PCR	50 test
Kit per determinazione microdelezioni cromosoma Y	50 test
Kit per la conferma delle microdelezioni	25 test

### 1. Caratteristiche minime essenziali:

#### A) Kit per rilevazione mutazioni nei geni BRCA per NGS già in uso

- Marcatura CE-IVD
- Kit unico per l'analisi in NGS partendo da DNA germinale (mutazioni germinali) e DNA estratto da paraffina (mutazioni somatiche)
- Kit basato su tecnologia ad ampliconi che permette di amplificare i geni BRCA in una unica provetta per campione;
- Coverage totale ed uniforme per i geni BRCA che consente la chiamata di SNV, Indel e CNV
- Sistema di identificazione/barcoding dei campioni tramite indici predispensati in piastra e pronti all'uso

- Software dedicato per analisi dati NGS
- Kit con 1 mix unica
- Confezionamento disponibile da 8,24 e 96 campioni

**B) Kit per una analisi estesa per il cancro della mammella e dell'ovaio ereditario in NGS (HBOC) già in uso**

- Kit marcato CE-IVD
- Kit basato su tecnologia ad ampliconi che permette di amplificare geni di suscettibilità al carcinoma della mammella e dell'ovaio: ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHECK2, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
- Sistema di identificazione/barcoding dei campioni tramite indici predispensati in piastra e pronti all'uso
- Software dedicato per analisi dati NGS che consenta anche di analizzare le CNV

**C) Kit per l'analisi delle Talassemie in NGS**

- Kit marcato CE-IVD
- Kit basato su tecnologia ad ampliconi che permette di amplificare i geni HBA1, HBA2 e HBB in una unica provetta per campione
- Detection diretta tramite metodo GAP-PCR delle più frequenti CNV nei geni Alpha e Beta
- Coverage totale e uniforme per i geni HBA1, HBA2 e HBB che consenta di analizzare anche le CNV
- Sistema di identificazione/barcoding dei campioni tramite indici predispensati in piastra e pronti all'uso
- Kit con 1 mix unica
- Software dedicato per analisi dati NGS certificato che consenta anche di analizzare le CNV

**D) Kit per l'analisi di CFTR in NGS**

- kit marcato CE-IVD;
- kit compatibile con DNA genomico estratto dal sangue o da spot di sangue secco;
- kit in grado di coprire tutte le regioni codificanti e le regioni profonde introniche più rilevanti del gene CFTR;
- Detection diretta tramite metodo GAP-PCR delle più frequenti CNV
- Kit con 1 mix unica;
- kit e software in grado di evidenziare sia varianti puntiformi che grandi delezioni e duplicazioni in un unico step analitico;
- possibilità di analizzare separatamente un primo livello di screening con le mutazioni scelte dall'azienda ospedaliera e un secondo livello che sia in grado di ampliare l'analisi a tutte le varianti del gene effettuando un solo sequenziamento e senza ulteriori costi di analisi;

**E) Kit per l'analisi dell'ipercolesterolemia familiare (FH) in NGS**

- Kit con 1 mix unica;
- Kit in grado di analizzare tutti i geni di rilievo per la diagnosi di ipercolesterolemia familiare: LDLR, APOB, PCSK9, APOE, STAP1 e LDL-RAP1;
- Kit in grado di individuare 12 SNP nella FH poligenica e 6SNP per la predizione della risposta alle statine;
- Software dedicato per analisi dati NGS.

**F) Kit per l'analisi della Poliposi Adenomatosa Familiare e Sindrome di Lynch in NGS**

- Kit in grado di analizzare tutti i geni di rilievo per la diagnosi di Poliposi Adenomatosa Familiare e Sindrome di Lynch: APC, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2 e alcune regioni hotspot di CTNNB1, POLD1 e POLE
- Software dedicato per analisi dati NGS

**G) Kit per analisi delle aneuploidie pre e post natali dei cromosomi 13 (Sindrome di Patau), 18 (Sindrome di Edwards), 21 (Sindrome di Down), X/Y mediante QF-PCR**

- Marcatura CE-IVD
- Sistema in elettroforesi capillare in grado di amplificare 26 markers (almeno 5 marker per ogni cromosoma) in una unica mix

- Presenza di almeno 2 marcatori dedicati per la rilevazione della sindrome di Turner
- *Compatibile con strumento SeqStudio Genetic Analyzer (strumento in service richiesta prot n. 0092625/22)*

**H) Kit per analisi delle aneuploidie pre e post natali in grado di analizzare i cromosomi 13, 15, 16, 18, 21, 22, X/Y mediante QF-PCR**

- Marcatura CE-IVD
- Sistema in elettroforesi capillare in grado di amplificare 42 markers (almeno 5 marker per ogni cromosoma) in 2 mix separate
- Presenza di almeno 2 marcatori per la rilevazione della sindrome di Turner
- Presenza di un marcatore di controllo per sample mix-up
- *Compatibile con strumento SeqStudio Genetic Analyzer chiesto in service*

**I) Kit per determinazione microdelezioni cromosoma Y**

- Marcatura CE-IVD
- basato su tecnica PCR Multiplex e rivelazione mediante elettroforesi capillare
- contiene una coppia di primer per i geni ZFX/ZFY (controllo interno di PCR) e una coppia di primer specifici per il gene SRY
- consentire l'individuazione delle delezioni clinicamente importanti delle regioni AZFa, AZFb, AZFc
- segue le indicazioni fornite dalle Linee Guida Internazionali EAA/EMQN
- *Compatibile con strumento SeqStudio Genetic Analyzer (strumento in service richiesta prot n. 0092625/22)*

**L) Kit per la conferma delle microdelezioni**

- Marcatura CE-IVD
- basato su tecnica PCR Multiplex e rivelazione mediante elettroforesi capillare
- contiene una coppia di primer per i geni ZFX/ZFY (controllo interno di PCR) e una coppia di primer specifici per il gene SRY
- permettere di confermare, le microdelezioni identificate con il kit specifico per le microdelezioni del cromosoma Y e di determinare l'estensione della regione deleta
- segue le indicazioni fornite dalle Linee Guida Internazionali EAA/EMQN
- *Compatibile con strumento SeqStudio Genetic Analyzer (strumento in service richiesta prot n. 0092625/22)*

**M) DEV-5 matrix**

- Dye-set e Matrice standard per la calibrazione dello spettro per la generazione del file di matrice su sequenziatori capillari.
- *Compatibile con strumento SeqStudio Genetic Analyzer (strumento in service richiesta prot n. 0092625/22)*

**N) Standard di dimensione (range 73-555 bp) 560 Sizer Orange**

- Standard di dimensione per identificare frammenti di DNA nella gamma da 73 a 555 bp.
- Marcatura in Orange
- *Compatibile con strumento SeqStudio Genetic Analyzer (strumento in service richiesta prot n. 0092625/22)*

2. La ditta deve fornire i kit NGS con stessa metodica e la possibilità di sequenziamento simultaneo dei kit per ottimizzare le sedute di corsa sia in termini di organizzazione di laboratorio sia in termini di costi.
3. I kit NGS devono essere compatibili con sequenziatore NGS Illumina iSeq100 di proprietà ASL (vedi dichiarazioni di non obsolescenza Responsabile UO del 05/10/2021 e come da indicazioni dell'Ing. Clinica del 04/10/2021 allegate alla delibera n° 57 del 19/01/2022).

4. La ditta deve offrire assistenza con training per ogni kit messo in uso nella UO la prima volta.
5. La ditta deve fornire multicanale da 0,5µl-10µl e da 10µl-100µl, mini-vortex da banco e mini centrifuga da banco con adattatore per strip da 8 pozzetti.
6. La ditta deve fornire software di analisi per interpretazione dei risultati.
7. La ditta deve fornire i kit NGS con le caratteristiche indicate unitamente ai kit per analisi di frammenti.

A tal fine l'UOC Acquisizione Beni e Servizi, ravvisando la necessità di attivare idonea procedura di acquisto, da espletarsi su piattaforma MEPA, per il soddisfacimento del FABBISOGNO TRIENNALE, in ragione tecnica con unico fornitore, adempie opportuna indagine conoscitiva di mercato per l'affidamento della fornitura in questione, nel rispetto della normativa vigente del Codice Appalti.

Gli operatori economici di settore, regolarmente iscritti sulla piattaforma CONSIP (Mercato Elettronico delle Pubbliche Amministrazioni) che abbiano i prodotti come sopra descritti o prodotti alternativi agli stessi, con caratteristiche equivalenti a quelle sopra dettagliate, sono invitati, pertanto, ad inoltrare adeguata documentazione tecnica (schede tecniche di prodotto), nonché apposita dichiarazione rilasciata ai sensi del DPR n° 445/2000, attestante l'equivalenza tecnica e la perfetta compatibilità dei prodotti offerti con quelli richiesti, tramite e-mail al seguente indirizzo: [mpezzopane@asl1abruzzo.it](mailto:mpezzopane@asl1abruzzo.it) - entro e non oltre il termine del giorno **venerdì 09/09/2022 - ore 18:00**.

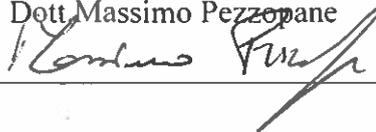
Si precisa che la documentazione inviata sarà sottoposta al vaglio dell'UOC interessata per le opportune e necessarie verifiche di competenza.

Il presente AVVISO viene pubblicato sul sito Aziendale ASI, anche ai fini degli adempimenti sulla trasparenza, correttezza e pubblicità dell'azione amministrativa. Il relativo e successivo provvedimento amministrativo di affidamento della fornitura "de qua" verrà pubblicato sul medesimo portale nella sezione dedicata alla Trasparenza, dando esito della presente indagine e della successiva procedura d'acquisizione.

N.B. a garanzia della segretezza dell'offerta economica che verrà successivamente formulata, si chiede di non inserire alcun riferimento di carattere economico nella documentazione trasmessa riferita al prodotto richiesto.

IL RUP

Dott. Massimo Pezzopane



---