

Sistema diagnostico per sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) e scansione Chip Microarray.

SCHEDA TECNICA N. 10

Si *richiede*, la fornitura in “service” di un Sistema Diagnostico automatizzato, dedicato, da banco, per il sequenziamento genetico NGS (Next Generation Sequencing) e scansione Chip Microarray per la valutazione del Microbioma Umano e per la diagnosi Pre-Natale, legata ad alterazioni genetiche, per l’U.O.C. Medicina di Laboratorio dell’A.O.U.P. “Paolo Giaccone” di Palermo.

Il Sistema Diagnostico deve essere corredato, anche, di tutto il materiale reagentario e delle Apparecchiature ausiliari necessarie per garantire il flusso di lavoro dal campione al risultato, che includa l’estrazione degli acidi nucleici, la preparazione e quantificazione delle librerie, nonché l’analisi e l’elaborazione dei dati tramite dei software dedicati sia locali che in cloud.

Il Sistema Diagnostico deve essere in grado, tramite il sequenziamento genetico NGS (Next Generation Sequencing) di eseguire test di screening per il rilevamento di alterazioni cromosomiche del feto (Trisomia 21, Trisomia 18, Trisomia 13, aneuploidie dei cromosomi sessuali, ecc) partendo da campioni di sangue intero periferico materno in cui si trova DNA libero fetale circolante (cfDNA)- [Test prenatale non invasivo- NIPT].

Tutto il flusso di lavoro NIPT dovrà essere corredato di una certificazione CE-IVD.

La Ditta aggiudicataria, in caso di occasionale mancato raggiungimento del numero necessario di campioni per la corsa di screening NIPT o di eventuale blocco strumentale, dovrà garantire di usufruire di un servizio sostitutivo a suo carico presso altre strutture certificate tramite un percorso che permetta l’esecuzione dell’analisi dei campioni dello screening.

Il Sistema Diagnostico deve consentire l’analisi del Microbioma Umano, utilizzando la tecnologia di sequenziamento di nuova generazione (Next Generation Sequencing) per l’identificazione e la caratterizzazione filogenetica di diverse comunità microbiche umane (Microbioma intestinale, polmonare, orale, vaginale) al fine di identificare lo stato di disbiosi, ossia l’alterazione nella composizione della flora batterica, la quale si associa e/o correla ad un alto rischio di insorgenza o di ricorrenza di diverse Patologie (Infiammazioni Intestinali, Obesità, Diabete di tipo 2, Malattia di Crohn, Neoplasie del colon e del retto, Artrosi, Artrite Reumatoide, Allergie alimentari, Dermatiti, ecc...)

Il Sistema Diagnostico offerto, in noleggio, deve essere nuovo, non ricondizionato, di ultima generazione e, a oggi, in produzione. Le relazioni tecniche del Sistema offerto dovranno riportare chiaramente e dettagliatamente tutte, nessuna esclusa, le caratteristiche minime richieste e quelle oggetto di valutazione a punteggio. Devono essere fornite le metodiche, le schede tecniche dei reagenti, le schede tecniche degli analizzatori e i manuali dell’operatore, che comprovino le caratteristiche richieste, e le schede di sicurezza per i rifiuti prodotti.

Sia le strumentazioni che i reagenti, nonché i software di analisi offerti devono necessariamente presentare la marcatura CE –IVD. Le Indagini genetiche per diagnosi Pre-Natale su Chip-Microarray per diagnostica avanzata possono essere offerti anche in RUO.

I Kit offerti devono essere corredati di quanto necessario per la corretta esecuzione dei Pannelli Diagnostici /Parametri oggetto della gara di *Service* (controlli, diluenti, soluzioni, soluzioni tampone, cuvette di reazione, piastre di reazione, soluzioni detergenti, provette dedicate, materiale consumabile, accessori vari anche strumentali, eventuale bancone di appoggio per fase preparativa automatica, ecc., compreso il materiale cartaceo per la refertazione dei dati e toner per stampante).

È necessaria ed obbligatoria la dichiarazione da parte della casa produttrice dei reagenti forniti che sia autorizzata alla distribuzione di tali prodotti e deve garantire la continuità nel tempo della fornitura degli stessi.

Tutti i Pannelli Diagnostici/Parametri richiesti devono essere offerti. La mancanza di uno dei Pannelli Diagnostici /Parametri è motivo di esclusione.

Deve essere garantita la fornitura di idonei gruppi di continuità collegati agli analizzatori per garantire continuità analitica in caso di transitoria interruzione elettrica.

Eventuali innovazioni tecnologiche ed applicative, nonché metodologiche, che si dovessero rendere disponibili durante la durata della fornitura, dovranno essere offerte dalla Ditta aggiudicataria al Laboratorio senza ulteriori aggravii economici per l’A.O.U.P. “Paolo Giaccone” di Palermo.

Il Servizio di assistenza deve comprendere:

- Trasporto, installazione delle apparecchiature a perfetta regola d'arte e disinstallazione,
- messa in funzione e collaudo, (anche in caso di ricollocazione logistica diversa rispetto alla originale collocazione),
- manutenzione *full risk*, compresa la ordinaria e la straordinaria (con chiari protocolli scritti e con chiara indicazione delle competenze del personale di assistenza tecnica),
- rimpiazzo dei reagenti in caso di fallimento strumentale
- aggiornamenti o nuove *release* di programma,
- adeguato corso di formazione per il Personale addetto *in loco* o presso il training-center della Ditta aggiudicataria. Formazione che dovrà essere garantita sia nel periodo immediatamente successivo all'installazione delle apparecchiature, nonchè su richiesta, al bisogno, per il Personale sanitario e tecnico dell'U.O.C. Medicina di Laboratorio, che dovrà essere di diverse ore, suddivise in almeno 3-5 giornate o comunque per il tempo necessario richiesto.

La Formazione deve prevedere la fornitura del necessario materiale didattico e dovrà essere tenuta da personale qualificato. Inoltre la Ditta aggiudicataria dovrà descrivere in dettaglio il pacchetto formativo offerto.

L'offerente deve impegnarsi a prestare assistenza tecnica entro le 24 ore lavorative dalla chiamata (ossia entro 3 giorni dalla chiamata, considerando 8 ore lavorative giornaliere). L'assistenza tecnica, ove necessario, deve comprendere, sostituzione a proprie spese, delle parti rotte o guaste. Qualora il guasto non dovesse risultare riparabile, deve essere garantito il ritiro dell'apparecchiatura guasta e la sostituzione con un'altra nuova ed efficiente.

Saranno comunque a carico della Ditta Aggiudicataria i consumi dei reattivi e consumabili imputabili a documentabile malfunzionamento delle apparecchiature, nonché quelli relativi alla messa a punto dell'apparecchiatura in occasione di ogni intervento manutentivo.

L'assistenza tecnica deve comprendere almeno n. 2 visite di manutenzione preventiva annuale e un n. illimitato di interventi su chiamata.

Inoltre, si rende necessaria la descrizione della struttura di assistenza tecnica e del tipo di organizzazione propria della Ditta offerente (indicare nominativi, indirizzi, recapiti telefonici, numero verde, help line., ecc) I tecnici del servizio di assistenza dovranno possedere idonea dichiarazione, formulata dalla casa fabbricante, di aver effettuato i corsi di addestramento e di aggiornamento sulle apparecchiature oggetto della presente Gara di Service.

Infine, deve essere garantita anche assistenza a distanza o remota.

L'offerente deve impegnarsi a garantire la fornitura dei PC gestionali, dei monitor e di stampanti a supporto del Sistema Diagnostico e un PC, monitor e tastiera necessari per l'interfacciamento con il LIS in uso.

L'offerente deve garantire l'interfacciamento al LIS in uso del Laboratorio (Modulab della Ditta I. L. Werfen)

L'interfacciamento strumentale sarà a totale carico della ditta aggiudicataria.

Carico di Lavoro

La previsione di lavoro è di circa 1000determinazioni/anno come di seguito specificato.

Pannello Diagnostico / Parametri

Microbiota Intestinale su campione di feci	n. test/anno 100
Genere Bacteroides	
Genere Prevotella	
Genere Corynebacterium	
Genere Clostridium	
Genere Mycoplasma	
Genere Bacillus	
Genere Enterococcus	
Genere Salmonella	

Genere Lactobacillus	
Genere Staphylococcus	
Genere Streptococcus	
Genere Escherichia	
Genere Klebsiella	
Genere Helicobacter	
Genere Bifidobacterium	
Microbiota Orale su campione di saliva	n. test/anno 100
Genere Streptococcus	
Genere Prevotella	
Genere Haemophilus	
Genere Rothia	
Genere Veillonellaceae	
Genere Neisseria	
Genere Fusobacterium	
Genere Porphyrin	
Microbiota Polmonare su campione di espettorato o BAL	n. test/anno 100
Genere Prevotella	
Genere Streptococcus	
Genere Haemophilus	
Genere Veillonella	
Genere Fusobacteria	
Microbiota Vaginale su tampone vaginale	n. test/anno 100
Genere Lactobacillus	
Genere Streptococcus	
Genere Gardnerella	
Genere Candida	
Genere Mycoplasma	
Genere Ureaplasma	
Indagini Genetiche per diagnosi Pre-Natale su Chip-Microarray per almeno 200 Malattie, in cui siano incluse le seguenti:	n. test/anno 100
Gene F8 (Emofilia A)	
Gene CFTR (Fibrosi Cistica)	
Gene FBN1 (Sindrome di Marfan)	
Gene ALPL (Ipofosfatasia)	
Gene DMD (Distrofia muscolare di Duchenne)	
Gene CACNA1C (Sindrome di Timothy)	
Geni CEP290 e AHI 1 (Sindrome di Joubert)	
Gene HBB (Beta Talassemia)	
Gene TERT (Sindrome Cri-du-chat)	
Anomalia Cromosomiche tramite Test prenatale non invasivo- (NIPT)	n. test/anno 500
Trisomia 21 (Sindrome di Down)	
Trisomia 18 (Sindrome di Edwards)	
Trisomia 13 (Sindrome di Patau)	
Monosomia X (Sindrome di Turner)	
Trisomia XXY (Sindrome di Klinefelter)	
Trisomia XYY (Sindrome del doppio Y o di Jacobs)	
Trisomia XXX (Sindrome del triplo X)	
Aneuploidie autosomiche rare	

Delezioni e duplicazioni parziali/varianti del numero di copie con dimensioni ≥ 7	
--	--

La Ditta aggiudicataria dovrà dare disponibilità a fornire ulteriori Pannello Diagnostico/Parametri, su richiesta dell'ente appaltante, da utilizzare sugli strumenti in service o parametri di nuova introduzione, alle medesime condizioni espresse in offerta sul pannello analiti oggetto del Service.

CARATTERISTICHE DI MINIMA DEL SISTEMA

- Sistema diagnostico, validato CE-IVD, per il sequenziamento NGS (Next Generation Sequencing) e la scansione dei Chip Microarray presente in un'unica piattaforma strumentale
 - Sequenziatore di ultima generazione ad alta sensibilità NGS completamente automatizzato
 - Protocolli di sequenziamento supportati di tipo "Single End" e "Paired-End" con amplificazione clonale completamente automatizzata all'interno dello strumento stesso
 - Durata della corsa di sequenziamento unidirezionale (Single End) da 1 x 75 bp inferiore a 14 ore
 - Lunghezza delle letture di sequenziamento regolabile
 - Produttività di almeno 100 Gbasi con protocollo "Paired end", espressa in termini di Giga basi per singola corsa
 - Scansione di Chip-Microarray con software in grado di generare file di immagini per l'analisi sia per SNPs arrays che per studi di metilazione
 - Software di gestione dotati di interfaccia utente di facile utilizzo per gestire completamente il flusso di lavoro
 - Gruppi di continuità idonei
- Interfacciamento a LIS del laboratorio