

Indagine di mercato per la fornitura in service per la preparazione automatica di librerie e per il sequenziamento NGS del laboratorio di Genetica Medica e di Ematologia dell'IRCCS AOU di Bologna

Fornitura in Service di un preparatore automatico di librerie per sequenziamento NGS e di Kit per sequenziamento NGS necessario per la diagnosi di neoplasie ematologiche, tumori ereditari, sindromi linfoproliferative, autoimmuni e auto infiammatorie, nefropatie e analisi dell'esoma.

Nel dettaglio la fornitura dovrà comprendere:

1_Kit per sequenziamento NGS per analisi:

- somatica di geni associati a neoplasie mieloidi;
- somatica di geni associati a MDS, MPN, sindromi da sovrapposizione MDS/MPN e LAM;
- di geni associati a neoplasie mieloidi comprensivo di analisi dei geni di fusione associati a leucemia;
- di geni associati a eritrocitosi;
- di geni associati a Errori Congeniti dell'Immunità (IEIs);
- di geni associati a sindromi linfoproliferative autoimmuni e non;
- di geni associati a tumori ereditari della mammella e dell'ovaio;
- di geni associati a tumori multipli ereditari;
- di geni associati a nefropatie;
- di geni associati a febbri ricorrenti e sindromi auto infiammatorie;
- di esoma (WES)

2_Strumentazione robotica aperta per la preparazione delle librerie dei test richiesti.

Caratteristiche indispensabili

I test offerti devono essere eseguibili su strumentazione Illumina MySeq e NextSeq 550 DX attualmente in uso nei laboratori;

I test offerti devono essere basati su tecnologia a cattura tramite sonde;

I test per il sequenziamento NGS di geni associati a neoplasie mieloidi e per tumori ereditari della mammella e dell'ovaio devono essere marcati CE IVD con contenuto genico non superiore a 40 geni;

Il test per il sequenziamento NGS di geni associati a neoplasie mieloidi quali MDS, MPN, sindromi da sovrapposizione MDS/MPN e LAM deve includere almeno la sequenza completa o delle regioni note essere sede di mutazione dei seguenti geni: ANKRD26, TP53, ASXL1, DDX41, BCOR, EZH2, RUNX1, SF3B1, SRSF2, STAG2, U2AF1, ETNK1, GNB1, KRAS, NRAS, IDH1, IDH2, BRAF, CBL, CEBPA, NPM1, FLT3, DNMT3A, TET2, WT1, PTPN11, ZRSR2, CSF3R, ETV6, EZH2, KIT, CALR, MPL, JAK2, RUNX1, SETBP1, SF3B1.

Il test per il sequenziamento NGS di geni associati a neoplasie mieloidi comprensivo di analisi dei geni di fusione associati a leucemia deve permettere l'analisi di almeno 100 fusioni geniche a partire da mRNA;

Per tutti i test offerti deve essere inclusa l'analisi bioinformatica completa (secondaria e terziaria) a partire dal dato grezzo di sequenziamento che deve consentire l'identificazione di SNV, indels, CNV e/o amplificazione genica;

L'analisi bioinformatica dei dati di sequenziamento deve essere progettata/ eseguita da ditta con certificazioni ISO 13485 per il disegno/ sviluppo e validazione di algoritmi e piattaforme per kit diagnostici e ISO 27001 per i sistemi di gestione della sicurezza delle informazioni;

I dati di sequenziamento gestiti dalla pipeline bioinformatica devono essere criptati a livello locale, conformi al regolamento generale sulla protezione dei dati (GDPR) e agli standard richiesti dall'Agenzia per l'Italia Digitale (AgID);

La piattaforma bioinformatica deve fornire anche una prima annotazione delle varianti tramite database internazionali e tool di predizioni *in silico*, garantire la possibilità di visualizzare in modo cumulativo ed anonimizzato la classificazione delle varianti geniche da parte di altri centri diagnostici che utilizzano gli stessi kit e la stessa pipeline bioinformatica.

Per il preparatore delle librerie è necessaria:

- la presenza di 8 canali di pipettamento indipendente;
- lampada UV di sterilizzazione del piano di lavoro;
- presenza di almeno un termociclatore integrato;
- alloggiamenti per gestire piastre da 96 pozzetti e un supporto magnetico per la purificazione delle librerie;
- fluorimetro integrato nel piano di lavoro per il dosaggio degli acidi nucleici;
- strumentazione aperta all'inserimento di nuove metodiche;
- canali di pipettamento con rilevamento automatico del livello del liquido all'interno di piastre PCR, provette e vaschette dei reagenti;
- lettore barcode integrato per piastre e provette;
- esistenza di script già sviluppati, testati e attualmente in uso presso altri centri.