Dipartimento Interaziendale Tecnico e Logistica
Servizio Acquisizione Beni

OGGETTO: Consultazione preliminare di mercato

Questa Azienda intende bandire procedura di gara per se forniture occorrenti alla UO Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma di seguito indicate:

- fornitura di Kit per la preparazione di library e sonde per whole exome sequencing mediante sequenziamento massivo parallelo per la diagnosi molecolare dei geni correlati a neurofibromatosi, aortopatie ereditarie, sordità, retinite pigmentosa, sindromi autoinfiammatorie ereditarie e malattie emorragiche congenite;

- la fornitura di un software bioinformatico per l'analisi di dati di sequenziamento massivo parallelo per la diagnosi molecolare di geni correlati a patologie a base genetica;

A tal fine effettua una consultazione preliminare (ai sensi art. 66 del D. Lgs 50/2016) finalizzata ad un confronto con gli operatori economici del mercato di riferimento per addivenire ad una corretta descrizione ed articolazione dei prodotti da inserire nel capitolato tecnico.
Si chiede alle ditte interessate di compilare il questionario allegato 1 inserendo eventuali osservazioni.
Inoltre si richiede di trasmettere le schede tecniche e le certificazioni possedute, nonchè l'allegato 2 compilato entro il **21/02/2022** al seguente indirizzo di posta sgemmi@ao.pr.it e vegianferrari@ao.pr.it .
L'esito della presente consultazione non è in alcun modo vincolante per questa Azienda che si riserva la più ampia discrezionalità rispetto alle decisioni da adottare in esito alla presente consultazione.

Indagine di mercato per la fornitura di Kit per la preparazione di library e sonde per *whole exome sequencing* mediante sequenziamento massivo parallelo per la diagnosi molecolare dei geni correlati a neurofibromatosi, aortopatie ereditarie, sordità, retinite pigmentosa, sindromi autoinfiammatorie ereditarie e malattie emorragiche congenite, occorrenti alla UO Genetica Medica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma.

SPECIFICHE DEL KIT	SI/NO	NOTE
Il prodotto deve essere basato su tecnologia a cattura, adatto all'analisi su DNA genomico estratto da sangue periferico e tessuto bioptico per analisi germinali, progettato per l'utilizzo sulla piattaforma NextSeq500 (Illumina)		
Devono essere incluse nel pannello per *whole exome sequencing* tutte le regioni codificanti, le regioni introniche fiancheggianti gli esoni il più profonde possibile (garantite ±25 paia di basi), gli esoni appartenenti ad isoforme rare dei seguenti geni: NF1, SPRED1, NF2, SMARCB1, SMARCA4, SMARCE1, SUFU, LZTR1, FBN1, TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, MYLK, MYH11, ACTA2, COL3A1, TGFB2, TGFB3, FLNA, NOTCH1, MAT2A, MFAP5, PRKG1, BGN, COL5A1, COL5A2, FBN2, GATA4, GATA5, LOX, PLOD1, SMAD2, SMAD4, SKI, SLC2A10, ADAMTS10, CBS, EFEMP2, FOXE3, MED12, ARIH1, HCN4, LTBP3, PLOD3, SMAD6, MVK, MEFV, TNFRSF1A, NLRP3, NLRP12, IL1RN, IL36RN, NLRC4, NLRP7, NOD2, CARD14, CECR1, AP1S3, TMEM173, TNFRSF11A, PSTPIP1, PSMB4, PSMB8, PSMB9, RBCK1, LPIN2, C1NH, PLCG2, IL10RA, IL10RB, PSMA3, WDR1, TNFAIP3, RIPK1, PSMG2, PSMB10, SH3BP2, STING1, SLC29A3, ADAM17, NLRP1, OTULIN, SERPINA1, ABHD12, ACTB, ACTG1, ADCY1, ADGRV1, AIFM1, ANKH, ATP2B2, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCS1L, BDP1, BSND, BTD, CABP2, CACNA1D, CCDC50, CD151, CD164, CDC14A, CDH23, CDKN1C, CEACAM16, CEP78, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLDN14, CLIC5, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRYM, DCAF17, DCDC2, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DLX5, DMXL2, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRB, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRP1, ESRRB, EYA1, EYA4, FDXR, FGF3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FOXI1, GAB1, GATA3, GIPC3, GJA1, GJB2, GJB3, GJB6, GPRASP2, GPSM2, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME, HARS1, HARS2, HGF, HOMER2, HOXB1, HSD17B4, ILDR1, KARS1, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, KIT, KITLG, LARS2, LHFPL5, LOXHD1, LRP2, LRTOMT, MAN2B1, MANBA, MARVELD2, MCM2, MET, MGP, MITF, MPZL2, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NDP, NLRP3, OPA1, ASBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PAX3, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX26, PEX6, PJVK, PMP22, PNPT1, POLR1C, POLR1D, POU3F4, POU4F3, PRPS1, RDX, RMND1, ROR1, RPS6KA3, S1PR2, SALL1, SALL4, SEMA3E, SERPINB6, SIX1, SIX5, SCL12A1, SLC17A8, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SLC29A3, SLC33A1, SLC44A4, SLC52A2, SLC52A3, SLITRK6, SMAD4, SMPX, SNAI2, SOX10, SOX2, SPATA5, STRC, SUCLA2, SUCLG1, SYNE4, TBC1D24, TBX1, TCOF1, TECTA, TFAP2A, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TRMU, TSPEAR, TWNK, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, WBP2, WFS1, WHRN, ABCA4, AIPL1, BEST1, CABP4, CEP290, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CNGB3, CRB1, CRX, ELOVL4, EYS, FAM161A, FSCN2, GUCY2D, IDH3B, IMPDH1, IMPG2, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MAK, MERTK, NMNAT1, NR2E3, NRL, ORP1, OTX2, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RBP3, RD3, RDH12, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, SAG, SEMA4A, SNRNP200, SPATA7, TOPORS, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF513, F8,VWF, F11, F7, F9, F13A1, F13B. Per i geni F8,VWF, F11, F7, F9, F13A1, F13B devono inoltre essere garantite le regioni 5'UPSTREAM REGION (500 bp).		

Coverage osservato di almeno 20x di tutte le regioni target, almeno 200x nel 95% delle regioni target, con un on-target atteso pari ad almeno il 70% sui campioni clinici		
In grado di identificare varianti puntiformi, indel e CNV (Copy Number Variants) con la risoluzione del singolo esone su DNA genomico		
Indicare eventuali certificazioni e/o qualifiche		

Indagine di mercato riguardante la fornitura di un software bioinformatico per l'analisi di dati di sequenziamento massivo parallelo per la diagnosi molecolare di geni correlati a patologie a base genetica		
SPECIFICHE DEL SOFTWARE	SI/NO	NOTE
In grado di analizzare files con estensione .fastq e/o .vcf generati da analisi di pannelli genici custom ed esomi mediante sequenziatore di nuova generazione MiSeq e/o NextSeq 500 Illumina		
In grado di identificare varianti di sequenza germinali puntiformi, indel e CNV (Copy Number Variants) con la risoluzione del singolo esone su DNA genomico		
Analisi bioinformatica sui dati genomici: annotazione delle varianti con riferimento a database internazionali di malattia e di popolazione per la valutazione della frequenza allelica ed evidenze di patogenicità secondo le linee guida internazionali ACMG, prioritizzazione delle varianti sulla base della patogenicità		
Possibilità di effettuare analisi familiari combinate (es. Trios)		
Possibilità di utilizzare le versioni hg19 (GRCh37) e hg38 (GRCh38) del genoma umano		
Possesso della marcatura CE-IVD		
Elencare la presenza di eventuali altre certificazioni o qualifiche		
La fornitura deve essere conforme alla normativa vigente, comprese le regolamentazioni su salute, sicurezza e protezione dei dati (General Data Protection Regulation-GDPR)		
Server di analisi dei dati situato in Comunità Europea		
Specificare la tipologia di Server (se necessario)		
ipologia di collegamenti di rete tra Server e Workstation e tra Workstation e Cloud		
Tipologia di Database necessario, con indicazioni sulla crittografia dei dati		
Compatibilità con Antivirus		
Compatibilità con DHCP		
Crittografia locale e sul transito in rete		
Sistemi previsti/necessari per il backup dei dati		
Necessità di invio dati in Cloud		
Tipologia di Cloud e localizzazione geografica		
Compatibilità della connessione in rete pubblica tramite servizio Proxy autenticato		

Tipologia di crittografia nel transito su rete pubblica		
Anonimizzazione o pseudonimizzazione prevista		
Indicare ogni altra caratteristica che concorre alla sicurezza informatica		
Tipologie di caricamento dati all'interno del Software (rete, memorie esterne, ecc)		
Autenticazione, profilazione e autorizzazione all'accesso del sistema (integrazione con LDAP)		
Tipologia di assistenza remota		
Possibilità di installazione della piattaforma bioinformatica su postazioni multiple e accesso consentito a differenti utenze		

ALLEGATO 2 – DICHIARAZIONE SOSTITUTIVA REQUISITI DI PARTECIPAZIONE ED ASSENZA DI CAUSE DI ESCLUSIONE DI CUI ALL'ART. 80 DEL D.LGS. 50/2016, RESA AI SENSI DEGLI ARTT. 46 E 47 DEL DPR 445/2000

Il sottoscritto_____ nato a_____ (__) il_____ residente in _____(__), Via_____ n. ___, in qualità di legale rappresentante dell'Operatore economico _____ con sede in _____ via _____ CAP _____,

- consapevole delle sanzioni previste dall'art. 76 del Testo unico, D.P.R. 28/12/2000 n. 445, e della decadenza dei benefici prevista dall'art. 75 del medesimo Testo unico in caso di dichiarazioni false o mendaci, sotto la propria personale responsabilità
- a corredo della manifestazione di interesse all'Avviso di Consultazione preliminare di mercato ai sensi dell'art. 66 del D.Lgs 50/2016 per manifestazione di interesse per ……., pubblicato dall'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Parma;

DICHIARA

- Che l'Operatore economico rientra tra le categorie di soggetti di cui all'art. 45 del D.Lgs 50/2016;
- Che l'Operatore economico è iscritto nel registro delle imprese di _____ al n. _____;
- Che l'Operatore economico possiede il codice fiscale _____ e numero di partita IVA _____;
- Che l'Operatore economico non si trova in alcuna delle situazioni di esclusione previste dall'art. 80 del D.Lgs 50/2016.

…… ……..

(data) (firma)1

[1] (Dichiarazione da firmare digitalmente)