

**Allegato C**

**QUESTIONARIO RACCOLTA DATI**

QUESTIONARIO RACCOLTA DATI CARATTERISTICHE DI MINIMA E CARATTERISTICHE OGGETTO DI VALUTAZIONE					
Da compilare pena esclusione in tutti i suoi campi.					
<b>Lotto 1 - Fornitura strumentazione, reagenti e consumabili</b>					
<b>CARATTERISTICHE TECNICHE DI MINIMA</b>					
					<b>Descrizione</b>
<b>CARATTERISTICHE TECNICO - PRESTAZIONALI</b>					
<b>Sistema NGS combinato per scansione Chip microarray e sequenziamento</b>					
Apparecchiatura nuova di ultima generazione CE IVD;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Protocolli di sequenziamento supportati sia di tipo Single End che "Paired-End";	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Reagenti pronti all'uso (nessuna operazione manuale viene richiesta in termini di preparazione o diluizione delle soluzioni);	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Possibilità di sequenziamento di un genoma umano (30x coverage) in meno di 30 ore;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Amplificazione clonale completamente automatizzata e inclusa all'interno dello strumento;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Tecnica di sequenziamento che consenta l'aggiunta di basi e la relativa detection ciclo per ciclo ovvero base per base anche in presenza di regioni omopolimeriche;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Possibilità di aggiornamento tecnologico per la lettura di vetrini ad alta densità (array) per studi di genotipizzazione;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Strumentazione aperta e compatibile con l'uso di reagenti (kit) forniti da diverse aziende di terze parti presenti nel lotto 2;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Software per l'analisi di varianti e per l'analisi microarray;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Istruzioni, manuale d'uso e di manutenzione e schede tecniche in lingua italiana;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
L'azienda aggiudicataria sarà tenuta a fornire un banco di supporto per la strumentazione offerta previo sopralluogo presso i locali in cui	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	

lo strumento sarà collocato.					
<b><u>Sequenziatore NGS di back-up:</u></b>					
Apparecchiatura nuova di ultima generazione CE IVD;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Protocolli di sequenziamento supportati sia di tipo Single End che "Paired-End";					
Reagenti pronti all'uso (nessuna operazione manuale viene richiesta in termini di preparazione o diluizione delle soluzioni);					
Amplificazione clonale completamente automatizzata e inclusa all'interno dello strumento;					
Tecnica di sequenziamento che consenta l'aggiunta di basi e la relativa detection ciclo per ciclo ovvero base per base anche in presenza di regioni omopolimeriche;					
Strumentazione aperta e compatibile con l'uso di reagenti (kit) forniti da diverse aziende di terze parti presenti nel lotto 2;					
Dovrà essere garantita la costruzione e la validazione di pannelli genici "custom" (servizio concierge) con garanzia di rimborso in caso di fallimento delle specifiche di casa madre;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Software per l'analisi di varianti;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Istruzioni, manuale d'uso e di manutenzione e schede tecniche in lingua italiana;					
L'azienda aggiudicataria sarà tenuta a fornire un banco di supporto per la strumentazione offerta previo sopralluogo presso i locali in cui lo strumento sarà collocato.					
<b><u>Sistema automatizzato per la preparazione di librerie con termociclatore integrato</u></b>					
Strumentazione aperta sulla quale dovranno essere installati n.massimo 10 script necessari all'automazione dei kit presenti sia nel lotto 1 che nel lotto 2 a discrezione del laboratorio.	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
L'Azienda aggiudicataria sarà tenuta a fornire un banco di supporto per la strumentazione offerta previo sopralluogo presso i locali in cui lo strumento sarà collocato.	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
<b>KIT DIGNOSTICI</b>					

SNP – Array genomico ad alta risoluzione	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Sequenziamento NGS: Esoma Clinico con numero di geni < 5000	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Sequenziamento NGS: Pannello custom	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Sequenziamento NGS: WES	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Sequenziamento NGS: pannello di almeno 10 geni correlato con la HBOC	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Sequenziamento NGS: BRCA ½ CE-IVD	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Sequenziamento NGS: Fibrosi Cistica I e II Livello CE-IVD	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Sequenziamento NGS: Chimerismo CE-IVD	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Sequenziamento NGS: Alfa e Beta Talassemia CE-IVD	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
<b>A. FORNITURA REAGENTI E CONSUMABILI</b>					
Vetrini a sonde SNPs con risoluzione effettiva non inferiore a 25kb e copertura ad alta densità di non meno di 3000 geni;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Quantità di DNA minima di partenza necessario all'analisi non superiore a 200ng;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Risoluzione di mosaicismi a basso livello;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Identificazione della perdita di eterozigosità;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Identificazione delle triploidie;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Identificazione delle isodisomie uniparentali;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Reagenti pronti all'uso;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Utilizzo di un'unica piattaforma sia per le applicazioni in diagnosi postnatale che in diagnosi oncologica (piattaforma arricchita nelle regioni note per essere associate sia a patologia congenita che oncologica);					
Software di analisi unico per la metodica array- CGH genomico e target;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Software di analisi con database integrato;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Link diretti ai principali database internazionali per l'interpretazione del risultato con la possibilità di inserire link customizzati dall'utilizzatore;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Backup dell'archivio dati automatico su	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	

hardware esterno;					
Memoria storica all'interno del software dei campioni analizzati con sistemi adottati precedentemente dal laboratorio;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Possibilità di inserire le informazioni provenienti da database italiani;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Creazione di report personalizzabili;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
<b>SUPPORTO TECNICO/SCIENTIFICO</b>					
In caso di qualsiasi problema tecnico che porti ad interruzione dell'attività sarà garantita l'esecuzione dell'intervento di ripristino delle strumentazioni e dell'attività entro 5 giorni lavorativi successivi alla segnalazione del guasto, con assistenza in loco;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Assistenza tecnica e supporto scientifico con personale di lingua italiana saranno garantiti anche telefonicamente;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
L'azienda aggiudicataria dovrà prevedere un piano di formazione teorico -pratico on-site sull'uso della strumentazione, sulle procedure di preparazione delle librerie e dei templati di acidi nucleici ( per le diverse esigenze operative) e sulla valutazione dei dati ottenuti. Esplicitare e specificare il numero di ore previsto per il piano di formazione e se sarà condotto in modo collegiale oppure con i singoli operatori dei Servizi coinvolti oltre al numero massimo di operatori partecipanti;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Formazione del personale dedicato alla diagnostica;	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Adesione ad un programma certificato di VEQ.	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
<b>Caratteristiche oggetto di valutazione - descrivere</b>					
Strumento combinato per scansione Chip microarray e sequenziamento con produttività massima di almeno 100 Giga Basi per singola run con almeno 2 supporti di sequenziamento con una produttività variabile da 100 ad almeno	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	

700 milioni di letture (reads) con modulo di lettura vetrini associato.					
Strumento di back-up con produttività massima di almeno 500 Mega Basi per singola run con almeno 3 supporti di sequenziamento con una produttività variabile da 1 al almeno 25 milioni di letture (reads)	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Nessuna necessità di GAS e/o acqua ultrapura associati all'utilizzo degli strumenti al punto 1 e 2	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Tecnica di sequenziamento che consenta l'aggiunta di basi e la relativa detection ciclo, ovvero base per base, anche in presenza di regioni omopolimeriche (Sequencing by Synthesis)	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
N° di supporti di sequenziamento a produttività variabile	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Metodi presenti per la costruzione di librerie genomiche	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Possibilità di impostare, prima della corsa, la lunghezza precisa delle sequenze che verranno generati	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Tipologia di corsa	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
<b>REAGENTI</b>					
Kit per la preparazione di libraries e il sequenziamento di esoni con copertura di un numero di geni compreso tra 4500 e 5000.	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Possibilità di scelta vetrini con una densità variabile con range da 300k a oltre 1000k	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	

Accuratezza del dato di sequenziamento del BRCA 1/2	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Sostituzione reattivi in caso di fallimenti di corse per cause di chimica e/o di hardware					
Tipologia di Barcoding Dual Index					
<b>ASSISTENZA E MANUTENZIONE</b>					
Minore tempo di intervento assistenza online/telefonica	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Completezza del piano di formazione teorico-pratico on-site	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	
Almeno un intervento annuale di manutenzione preventiva, verifica di sicurezza elettrica e correttive illimitate	SI	<input type="checkbox"/>	NO	<input type="checkbox"/>	