**QUESTIONARIO TECNICO (D1)**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **DESCRIZIONE** | | **RISPONDENZA AI REQUISITI RICHIESTI (*indicare SI / NO per ogni singola voce)*** | | **MODELLO / CODICE OFFERTO** | | **RIFERIMENTO (*indicare Documento e numero di pagina di riferimento / rimando del requisito)*** | |
|  | **FORNITURA N. 16 LICENZE SOFTWARE PER LA GESTIONE INFORMATIZZATA DELL’ANALISI ED INTERPRETAZIONE DELLE VARIANTI NUCLEOTIDICHE “VARSOME PREMIUM” PER LE VARIE UNITA’ OPERATIVE DEL DIPARTIMENTO DI GENETICA ONCOEMATOLOGIA E MALATTIE RARE DELL’AZIENDA OSPEDALIERA “OSPEDALI RIUNITI VILLA SOFIA CERVELLO** | | | | | | | |
|  | | | | | | |  | |
|  | ***Rispondente ai seguenti requisiti tecnico-operativi:*** | | | | | |  | |
|  | ***Caratteristiche essenziali*** | | | | | |  | |
| **Caratteristiche Generali** | | |  | |  | |  | |
| Interfaccia web intuitiva e ricca di funzionalità, mostrando informazioni in generale sulla variante, la classificazione automatizzata delle varianti secondo linee guida dell’*American College of Medical Genetics and Genomics* (ACMG) e dell*’Associazione for Molecular Pathology* (AMP), la frequenza allelica, le caratteristiche del gene, le varianti strutturali, gli score di patogenicità lo score di conservazione | | |  | |  | |  | |
| Fornisce un collegamento ad articoli PubMed pertinenti dal browser. | | |  | |  | |  | |
| Possibilità di attivare o disattivare manualmente altre regole ACMG e raggiungere facilmente il verdetto finale per la variante | | |  | |  | |  | |
| Include OMIM, Uniprot Variant, database di annotazione come ClinVar e LOVD e le raccomandazioni ClinGen per le varianti | | |  | |  | |  | |