**QUESTIONARIO TECNICO**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **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 IN ACQUISTO DI STRUMENTAZIONE E REAGENTI PER MAPPATURA OTTICA DEL GENOMA (OGM) OCCORRENTI ALLAUOC DI GENETICA MEDICA P.O. CERVELLO E LLA UOSD LABORATORIO DI ONCOEMATOLOGIA P.O. CERVELLO DELL’AZIENDA OSPEDALIERA “OSPEDALI RIUNITI VILLA SOFIA-CERVELLO”** | | | | | | | |
|  | | | | | | | | |
|  | ***Rispondente ai seguenti requisiti tecnico-operativi:*** | | | | | | | |
|  | ***Caratteristiche essenziali*** | | | | | | | |
|  | Attrezzatura / Apparecchiatura nuova di fabbrica | | | | | | | |
|  | Attrezzatura / Apparecchiatura di ultima generazione | | | | | | | |
| **Caratteristiche Generali** | | |  | |  | |  | |
| Possibilità di processare campioni di DNA ad alto peso molecolare (ultra-high weight (UHMW) allo stato nativo (molecolare da 150 kb a centinaia di Mb, senza necessità di amplificazione con PCR; | | |  | |  | |  | |
| Capacità di determinare tutte le possibili SV in un unico flusso di lavoro, incluse delezioni, inserzioni, inversioni, traslocazioni bilanciate e non bilanciate, variazioni di numero di copie (CNVs); | | |  | |  | |  | |
| Possibilità di analizzare SV con copertura di lettura tra i 100x e i 400x senza variazioni del flusso di lavoro; | | |  | |  | |  | |
| Possibilità di identificare SV in mosaico fino a 5% di frequenza allelica della variante (VAF); | | |  | |  | |  | |
| Workflow integrato dall’estrazione di DNA all’analisi dei dati; | | |  | |  | |  | |
| Pipeline automatiche per l’identificazione di varianti strutturali lungo tutto il genoma; | | |  | |  | |  | |
| Pipeline specifiche per l’analisi di malattie da espansione di triplette (es. X-Fragile e FSHD); | | |  | |  | |  | |
| Possibilità di caricare fino a 2 Chip; | | |  | |  | |  | |
| Possibilità di caricare a 6 campioni per corsa; | | |  | |  | |  | |
| PC server dedicato per l’analisi dati, già configurato ed equipaggiato con software dedicato all’analisi secondaria e terziaria dei dati, fino alla elaborazione del risultato finale che permetta: | | |  | |  | |  | |

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **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 IN ACQUISTO DI STRUMENTAZIONE E REAGENTI PER MAPPATURA OTTICA DEL GENOMA (OGM) OCCORRENTI ALLAUOC DI GENETICA MEDICA P.O. CERVELLO E LLA UOSD LABORATORIO DI ONCOEMATOLOGIA P.O. CERVELLO DELL’AZIENDA OSPEDALIERA “OSPEDALI RIUNITI VILLA SOFIA-CERVELLO”** | | | | | | | |
| 1. Assemblaggio mappa genomica de novo; | | |  | |  | |  | |
| 1. Allineamento singola molecola; | | |  | |  | |  | |
| 1. Import sequenze per validazione scaffolding e assemblaggio; | | |  | |  | |  | |
| 1. Confronto con mappa di riferimento per determinare la variante strutturale | | |  | |  | |  | |
| 1. Browser grafico del genoma, tavola output, file di exportstandard | | |  | |  | |  | |
| 1. Analisi secondaria dei dati | | |  | |  | |  | |
| 1. Analisi terziaria del dato OGM e elaborazione del risultato. | | |  | |  | |  | |