

**ALLEGATO TECNICO ALLA CONSULTAZIONE PRELIMINARE DI MERCATO PER LA FORNITURA IN SERVICE DI UN SISTEMA PER LO SCREENING DELLA SMA NELLA REGIONE SARDEGNA DA DESTINARE AL LABORATORIO DELLA SSD ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA DELL'OSPEDALE MICROCITEMICO DELLA ASL DI CAGLIARI**

PRODOTTO	QUANTITA'	CARATTERISTICHE
<b>Termociclatore RT-PCR</b>	1	Marcato CE-IVD Capacità campioni 96 Volume campione 10 $\mu$ L Riscaldamento max. 8 °C/s Raffreddamento max. 5.5 °C/s Intervallo di impostazione della temperatura 4 °C – 99 °C Uniformità della temperatura 55 °C $\pm$ 0.5 °C dopo 15 s Accuratezza del controllo della temperatura $\pm$ 0.1 °C Regolazione della velocità di riscaldamento min. 0.1 °C/s Accuratezza della temperatura (dopo 15 secondi) $\pm$ 0.5 °C tra 50 °C e 95 °C Incrementi di temperatura min. 0.1 °C/ciclo Incrementi di tempo min. 1 s/ciclo Intervallo di temperatura del coperchio 30 °C – 110 °C Sorgente di luce LED ad alte prestazioni In grado di rilevare i seguenti 6 gruppi di fluorofori: FAM™ /SYBR® Green/Alexa Fluor® 488 JOE™/ HEX™/VIC™ TAMRA™/Alexa Fluor® 546/NED™ ROX™/TexasRed™/Cy®3.5Cy®5/Alexa Fluor® 633/Quasar® 670 Cy®5.5
<b>Computer Desktop per refertazione</b>	1	Dotato di software di analisi integrato e marcato CE IVD, in grado di esportare i risultati a Specimen Gate Essential e integrare la refertazione con i risultati dello screening biochimico e di tandem mass da GSP/AutoDelfia e MSMS Workstation.
<b>Computer Desktop per analisi</b>	1	
<b>Agitatore/incubatore</b>	1	Sistema a temperatura controllata per l'agitazione e l'incubazione delle piastre durante la fase di estrazione del DNA dal DBS. Deve poter alloggiare fino a 3 piastre da 96 pozzetti contemporaneamente.
<b>Pipetta 12 canali + puntali</b>	1	
<b>DBS Banca refrigerata</b>	1	Sistema refrigerato da 4° a 8° certificato CE che permetta la totale tracciabilità del campione ematico, raccolto su DBS (Dried Blood Spots), dal momento del prelievo alla conservazione in sicurezza dello stesso e per l'accesso negli anni successivi alla diagnosi, come raccomandato nelle linee guida dell'Istituto Superiore di Sanità. Capienza circa 25000 DBS. Deve essere collegabile al software in dotazione alla piattaforma.
<b>KIT ESTRAZIONE</b>	*9000 test	- Sistema di estrazione rapido, one step, senza l'utilizzo di estrattori DNA/RNA dedicati
<b>Kit per SMN1</b>	*9000 test	Il kit deve poter identificare in un'unica reazione multiplex RT (real time) PCR i geni SMN1, TREC e KREC (per una futura inclusione nel pannello di screening delle patologie autoimmuni), con possibilità di refertare solo l'analita di interesse. Deve includere controlli positivi e negativi, da analizzare come i campioni attraverso l'intero protocollo analitico (controlli sotto forma di DBS cards). Piastre pronte all'uso con reagenti RT PCR liofilizzati e pre-aliquotati

		- Presenza nel software di parametri di controllo qualità relativi ai singoli campioni/controlli e relativi all'intera corsa - Disponibilità di certificato di controllo qualità lotto-specifico
<b>Assistenza e addestramento del personale</b>		Trasporto, installazione e collaudo dell'intero sistema Corso di formazione per il personale addetto da effettuarsi in loco. Supporto tecnico diretto e gratuito nella fase di ottimizzazione del work flow. In caso di qualsiasi problema tecnico che porti ad interruzione delle attività dovrà essere garantita la massima rapidità dell'intervento di ripristino delle strumentazioni e dell'attività con assistenza <i>on site</i> . L'assistenza tecnica ed il supporto scientifico dovranno essere prestati anche telefonicamente. Intervento di manutenzione preventiva e correttiva di tipo full risk, che deve anche comprendere la taratura annuale. Eventuali aggiornamenti tecnologici o nuovi release di programma forniti gratuitamente. Orario di disponibilità della erogazione degli interventi entro 24 h Tempo di intervento dalla richiesta di massimo 48 ore

Si specifica inoltre che il Sistema completo e integrato per screening SMA e delle immunodeficienze acquisite e il sistema per la conservazione e il tracciamento dei DBS marcati CE IVD devono essere completamente integrati nella piattaforma software SGLab in uso presso il Laboratorio di Screening Neonatale, garantendo la completa tracciabilità del singolo campione.

Tale soluzione consentirà al Laboratorio, minimizzando l'intervento degli operatori in fasi critiche, di:

- ottenere un livello spinto di automazione dei flussi di dati, con eliminazione dei rischi di errore umano legati al trattamento manuale dei dati e dei campioni;
- ottenere, tramite l'identificazione dei campioni, la completa tracciabilità dei dati/risultati all'interno dell'intero processo di screening.

L'analisi genetica deve essere quindi condotta su una pipeline quasi integralmente automatizzata in maniera tale da minimizzare l'errore umano.

L'analisi andrà effettuata esclusivamente su campioni di sangue capillare raccolto dal tallone di ciascun neonato tra le 48 e le 72 ore di vita e spottato (depositato) su carta Whatman 903 oppure Ahlstrom 226 (o equivalenti); tale sistema di campionatura è lo stesso in uso per tutti gli altri screening neonatali eseguiti presso il Centro Screening Neonatale della Regione Sardegna.

**Si precisa che tutta la documentazione dovrà essere fornita in lingua italiana.**