

CAPITOLATO TECNICO

Il presente capitolato tecnico ha come oggetto la fornitura di uno strumento sistema Saphyr Optical Genome Mapping (OGM) nell'ambito del progetto "Implementazione di piattaforme tecnologiche dedicate allo studio delle alterazioni nell'architettura del genoma e del metabolismo energetico per il raggiungimento della diagnosi e la comprensione dei meccanismi patogenetici nelle malattie rare pediatriche" dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, per la cui realizzazione risulta necessario affidare la fornitura di apparecchiature alla Direzione Scientifica dell'OPBG, progetto finanziato tramite Convenzione tra Ministero della Salute, Direzione generale della ricerca e dell'innovazione in sanità e Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Codice Convenzione CC-2022-23682660 (fascicolo n.I.9.a.a.3/2023/33), che regola l'assegnazione da parte del Ministero della Salute, Direzione generale della Ricerca e dell'innovazione in sanità, in favore dell'IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù del finanziamento complessivo di €. 465.000,00.
Per il raggiungimento degli scopi di cui sopra è necessario prevedere la fornitura dello strumento di seguito elencato:

Strumentazione	Sistema Saphyr Optical Genome Mapping (OGM)
Quantità	1

Di seguito la descrizione della seguente strumentazione:

1) Sistema Saphyr Optical Genome Mapping (OGM)

Il Saphyr System, fabbricato da Bionano Technology, è l'unica apparecchiatura dotata di tecnologia Optical Genome Mapping (OGM) da poco disponibile in commercio, che consente di rilevare alterazioni di natura strutturale nella molecola di DNA, fornendo informazioni genomiche non ottenibili con altre tecniche di laboratorio e da altre apparecchiature presenti in commercio.

La principale caratteristica che identifica questa tecnologia come unica per l'esecuzione delle attività progettuali è la possibilità di indagare aspetti del genoma umano ancora solo parzialmente conosciuti, mediante l'ottenimento di informazioni sull'architettura e sulla realtà fisica del genoma. L'utilizzo della metodica su campioni selezionati, orfani di diagnosi molecolare, consente di valutare l'effetto biologico di nuovi geni malattia e di indagare i meccanismi molecolari alla base dell'insorgenza di malattie genomiche rare, rappresentando di fatto l'evoluzione della citogenetica.

Molecole di DNA ad alto peso molecolare, marcate enzimaticamente, sostituiscono i cromosomi come substrato dell'analisi, oltrepassando i noti limiti di risoluzione e di

tipologia di tessuto, e ponendosi come anello di congiunzione tra la citogenetica e la genetica molecolare.

Avendo valutato le possibilità diagnostiche e di ricerca della tecnologia OGM su una coorte selezionata di pazienti orfani di diagnosi molecolare, i risultati si sono dimostrati estremamente interessanti e sono attualmente in corso di rivalutazione statistica in vista di nuove pubblicazioni scientifiche. Lo strumento offre potenzialità uniche per lo studio dell'architettura genomica e la sua interpretazione in relazione alla patogenesi delle malattie rare.

I dati ottenuti, integrati a quelli relativi al Whole Genome Sequencing, consentiranno diagnosi più rapide, terapie più appropriate e consulenze genetiche mirate.

Si specifica inoltre che l'apparecchiatura (Saphyr System), i relativi materiali di consumo (Saphyr Chip), il loro utilizzo e la loro fabbricazione sono coperti da brevetti di proprietà Bionano Genomics (US8,652,828, US8,333,934, US8,628,919, US9,536,041).

Il sistema si compone di una piattaforma di nano-fluidica e di visualizzazione dell'analisi di lunghe molecole di DNA non amplificate, in grado di assemblare sequenze de novo e di analizzare le variazioni strutturali in genomi complessi.

Le molecole di DNA, sottoposte a campo elettromagnetico, sono linearizzate all'interno dei microcanali del Saphyr Chip e acquisite dal sistema in maniera continua. La mappa ottica creata viene quindi confrontata con un genoma di riferimento, consentendo la rilevazione e di alterazioni nell'architettura genomica.

L'analisi effettuata mediante il sistema Saphyr ha una sensibilità pari al 99% ed è possibile determinare automaticamente varianti di numero e di struttura (inserzioni, inversioni, traslocazioni bilanciate e non bilanciate e copy-number variants) in un unico flusso di lavoro. Il sistema presenta una risoluzione di circa 500bp, una accuratezza di posizione di marcatura di 60bp (stdev) e una produttività ad alto rendimento (fino a 5,000Gbp per flow cell per corsa) per l'analisi genomica.

Lo strumento è costituito da:

1. Saphyr System 1 color with Bionano Access Server - PC Controller and monitor
2. Saphyr Compute Server Gen4
Standalone compute server containing the Bionano Access analysis pipeline for the Saphyr genome mapping system.
3. Second generation Saphyr Instrument Qualification kit G3.3
4. La fornitura è comprensiva di: a) Installazione, collaudo e training b) Software ICS v.5.3 c) Software di analisi secondaria dei dati, Bionano Access v. 1.8 d) Software di analisi terziaria VIA e) Garanzia full risk 12 mesi.

NB: Su tutta la strumentazione deve essere prevista una garanzia di 12 mesi "Full Risk", ovvero che include, nel periodo di copertura, una manutenzione preventiva e correttiva e tutto quanto necessario per garantire la corretta funzionalità della strumentazione come previsto dal Fornitore