

ATTO DI VALUTAZIONE DI CONGRUITA' TECNICA

1. Atto di valutazione di congruità tecnica presentata dal Dott. Antonio Novelli e dall'Ing. Matteo Ritrovato, con cui è stata esaminata la documentazione tecnica ed è stata valutata congrua l'offerta del 19/01/2023, presentata da Voden Medical Instruments S.p.A., per l'importo di Euro 205.000,00 (duecentocinquemila/00) oltre IVA, ove dovuta.
2. Trattasi di documentazione relativa alla procedura negoziata senza previa pubblicazione di un bando di gara, ai sensi dell'art. 76, comma 2, lett. b), n. 2 del D. Lgs. 31 marzo 2023, n.36, per l'affidamento della fornitura del seguente strumento:

- **Sistema Saphyr Optical Genome Mapping di seconda generazione (OGM)**

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.

3. La fornitura in questione è finanziata con fondi in conto capitale 2021-2023 IRCCS, avviata con nota DGRIC n. 3656 del 30/09/2022, nell'ambito del Progetto di Ricerca "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 - Procedura DGRIC n. 3656 del 30/09/2022 - IRCCS CC 2021-23, approvato con Decreto Direttoriale n. 67 dell'8 maggio 2023 di assegnazione delle risorse agli IRCCS, registrato dalla Corte dei Conti in data 22 maggio 2023 al n. 1672, con il quale è stata attribuita agli enti beneficiari, in relazione alle proposte risultate finanziabili, la somma

complessiva di €. 30.061.553,00 (nell'ambito di quella totale disponibile di €. 32.880.510,00).

4. Pertanto per l'affidamento della presente fornitura l'OPBG ha deciso di procedere in ottemperanza alle disposizioni del Decreto Legislativo 31 marzo 2023 n. 36 e ss.mm.ii. e della normativa vigente in materia di appalti e contratti pubblici.

5. La fornitura in questione ha ad oggetto l'acquisto delle apparecchiature indicate nella proposta "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".

-Relazione Dott. Antonio Novelli:

Lo strumento Saphyr (Bionano) ed i software analitici ad esso associati risultano congrui alla richiesta in quanto dotato di tecnologia Optical Genome Mapping (OGM) per la generazione e l'analisi delle mappe ottiche genomiche. Lo strumento consente la linearizzazione delle molecole lunghe di DNA e la loro acquisizione in continuo, al fine di creare una mappa ottica che, confrontata con un genoma di riferimento, fornisce le informazioni per la rilevazione di alterazioni nell'architettura genomica. Lo strumento fornisce una sensibilità pari al 99%, con risoluzione di circa 500bp e accuratezza di posizione di marcatura di 60bp, e, mediante una singola analisi, è possibile determinare automaticamente varianti di numero e di struttura.

I dati prodotti con questo strumento potranno essere utilizzati per l'individuazione e la caratterizzazione di alterazioni strutturali non rilevabili con le tecnologie utilizzate nella routine di laboratorio o attualmente disponibili in commercio.

Data 01/02/2024

Firma

Dott. Antonio Novelli



DOTT. ANTONIO NOVELLI
RESPONSABILE UOS LABORATORIO
GENETICA MEDICA

-Relazione Ing. Matteo Ritrovato:

Lo strumento Saphyr System (Bionano) risulta rispondente alla normativa vigente in materia; l'installazione è possibile nei locali individuati e per il loro utilizzo sarà necessario far riferimento alle indicazioni di rischio riportate nei rispettivi Manuali d'Uso. Per l'analisi di dettaglio si rimanda a quanto riportato nel Parere Tecnico prot. n. 219/FR/23 del 30/11/2023 (cfr Allegato).

Data 02/02/2024

Firma

Ing. Matteo Ritrovato





PARERE TECNICO PER ACQUISIZIONE TECNOLOGIE BIOMEDICHE (MINI REPORT HTA)

Prot. Assess. CVA (Anno/N°)	2023/96	
Sotto-Processo di acquisizione (cfr. Direg 9/2020 par. 7.2-7.3-7.4 e 7.5)	<input type="checkbox"/> Acquisto standard localizzato Supply Chain OPBG <input type="checkbox"/> Acquisto Standard Delegato alle Linee Operative OPBG <input type="checkbox"/> Acquisto in urgenza <input checked="" type="checkbox"/> Acquisto infungibile	
Tecnologia da acquisire	N. apparecchiature	1
	Descrizione	CLASSE NON CODIF.
	Cod. CIVAB	XXX
<i>Centro di Costo</i>		SO225
Descrizione Centro di Costo		Citogenomica Traslazionale
Ubicazione		ROMA-S.PAOLO flm, 2° PIANO, stanza n° 2019
Budget di riferimento		202316_CC_ONETTI.1.10
Offerta della ditta		Offerta n. 2723-23-AL Strumento Saphyr – Bionano
Si propone approfondimento ai sensi del Regolamento 2016/679 (GDPR)		NO

ANALISI ESIGENZE

È stato richiesto l'acquisto di n.1 strumento Saphyr System, fabbricato da Bionano Technology con finanziamento Conto Capitale 2022.

Tale tecnologia è l'unica apparecchiatura dotata di tecnologia Optical Genome Mapping (OGM) da poco disponibile in commercio, consente di rilevare alterazioni di natura strutturale nella molecola di DNA, fornendo informazioni genomiche non ottenibili con altre tecniche di laboratorio.

Lo strumento è costituito da:

- Saphyr Instrument, comprensivo di: alloggiamento per n. 2 chip con microcanali, all'interno dei quali è effettuata la corsa elettroforetica delle molecole di DNA ad elevato peso molecolare; n. 2 laser atti ad eccitare i fluorocromi presenti sulle molecole di DNA; obiettivo e sistema di acquisizione dell'immagine (OGM);
- Instrument Controller: computer e software dedicato alla gestione dell'applicativo di funzionamento del sistema;
- Bionano Access Server per il trasferimento e il processamento dei dati;
- Saphyr Compute Server Gen4.

L'acquisto sarà finalizzato con fondi di reparto (202316_CC_ONETTI.1.10).

ANALISI TECNICA

In ragione delle indicazioni di marca e modello fornite dal personale utilizzatore (cfr. Relazione Infungibilità Prof Novelli Bionano Technology 01082023.pdf), al SIC è stato richiesto il nulla



osta per l'acquisto di Bionano Genomics, inc. modello Saphyr System, previa verifica della rispondenza alla normativa vigente e delle caratteristiche intrinseche di sicurezza del dispositivo. Per quanto attiene la rispondenza alla normativa vigente, il Bionano Genomics, inc. modello Saphyr System, risulta conforme alle normative 2014/30/EU, 2014/35/EU (LVD) e 2011/65/EU (RoHS) e agli standard EN 61010, EN 61326-1 e EN 60825-1:2014 (sicurezza dei dispositivi laser). Il sistema laser del Saphyr System è classificato come prodotto di Classe 1. Tale sistema però utilizza un laser incorporato di Classe 3B e un laser di Classe 4. Un prodotto laser di Classe 1 è sicuro in tutte le condizioni di normale utilizzo. Si raccomanda pertanto, di non aprire il pannello frontale dello strumento perché bypassando i controlli o apportando regolazioni non specificate nella Guida alla sicurezza di Saphyr, si può essere esposti a radiazioni pericolose dovute ai laser di classe 3B e 4. -@SPP

Il sistema necessita di collegamenti informatici specifici. In particolare è prevista l'installazione del Saphyr Compute Server Gen4 nel rack del nostro ospedale. È stata verificata e approvata dalla funzione Sistemi Informativi la fattibilità di tali collegamenti. - @FSI.

PARERE TECNICO

In ragione di quanto sopra descritto e delle indicazioni del personale utilizzatore, si esprime il Nulla Osta di competenza relativamente all'acquisizione del Bionano Genomics, inc. modello Saphyr System.

Configurazione da acquisire

Beni inventariabili (come da offerta prot. n. Offerta n. 2723-23-AL Strumento Saphyr – Bionano):

Q.tà	Classe Tecnologica	Fabbricante	Modello	CIVAB	Descrizione e accessori	Inv. IC
1	Piattaforma per l'analisi Optical Genome Mapping (OGM)	Bionano Genomics, inc	Saphyr System	XXXBGISA	Saphyr System cod. BIO-90067; Accessori: Second generation Saphyr Instrument Qualification kit G3.3 cod. BIO-90144	023041
1	PERSONAL COMPUTER	Bionano Genomics, inc	-	1PMBGICO	PC Controler cod. BIO-90067	023042
1	MONITOR PER PERSONAL COMPUTER	Bionano Genomics, inc	-	1SMBGIMO	Monitor cod. BIO-90067	023044
2	APPARATO SWITCH	Bionano Genomics, inc	Bionano Access Server	SWIBGIAS	Bionano Access Server cod. BIO-90067	023043
			Saphyr Compute Server Gen4	SWIBGICS	Saphyr Compute Server Gen4, Standalone compute server containing the Bionano Access analysis pipeline for the Saphyr genome mapping system. cod. BIO-80083	023045



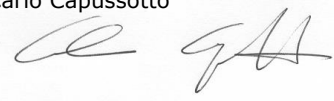


Bambino Gesù
OSPEDALE PEDIATRICO

Servizio Ingegneria Clinica
Ing. Carlo Capussotto, Responsabile

Ulteriori informazioni:

La fornitura si intende comprensiva di installazione, collaudo e training, Software ICS v.5.3, Software di analisi secondaria dei dati, Bionano Access v. 1.8, Software di analisi terziaria VIA, Garanzia full risk 12 mesi.

Preparato da	Verificato da	Approvato da
Servizio Ingegneria Clinica <i>Ing. Martina Andellini</i> 	Servizio Ingegneria Clinica <i>Ing. Liliana De Vivo</i> 	Responsabile Servizio Ingegneria Clinica Ing. Carlo Capussotto 
Documento: PT 219/FR/23 - del 30/11/2023 Saphyr System Trasmesso per conoscenza a: pareri-ic		

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