

Funzione Genetica Molecolare e Genomica Funzionale
Responsabile: dott. Marco Tartaglia

Progetto: Ministero della Salute, DIREZIONE GENERALE DELLA RICERCA E DELL'INNOVAZIONE IN SANITA' PIANO NAZIONALE DI RIPRESA E RESILIENZA, Missione: M6/componente: C2 Investimento: 2.1 Valorizzazione e potenziamento della ricerca biomedica del SSN finanziato dall'Unione europea - NextGenerationEU

CUP E83C22006310001

Roma, 22 aprile 2024

OGGETTO: Relazione di infungibilità applicativo enGenome srl

Materiale richiesto: eVai (Expert Variant Interpreter) Pacchetto Analisi dal VCF (filtrato) all'Interpretazione

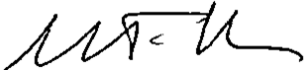
L'Expert Variant Interpreter (eVai) è la soluzione cloud di enGenome certificata CE IVD per l'identificazione e l'interpretazione delle varianti germinali individuate mediante sequenziamento genetico. L'applicativo classifica e prioritizza ognuna delle varianti genomiche presenti nel dato analizzato (Brevetto N. 102020000019180: Metodo per determinare la patogenicità/benignità di una variante genomica in relazione a una data malattia), suggerendo una lista di possibili diagnosi genetiche utilizzando gli algoritmi di Intelligenza Artificiale e le informazioni presenti nelle linee guida internazionali ACMG/ClinGen. L'applicativo include predizioni di patogenicità per combinazioni digeniche e oligogeniche attraverso una tecnologia proprietaria protetta da brevetto industriale N.102021000006353, e, mediante il modulo Lab Knowledgebase, è possibile il continuo tracciamento della rivalutazione delle varianti nel tempo.

Si riferisce un'infungibilità tecnica dei materiali sopra descritti, ai sensi dell'art. 76, comma 4 lett. b), per le seguenti motivazioni:

L'applicativo è attualmente l'unica soluzione sul mercato che consente di eseguire, mediante un'unica soluzione informatica, le seguenti analisi:

- Classificazione in maniera automatica delle varianti di tipo SNVs e Indels secondo i livelli di patogenicità riportati nelle linee guida internazionali ACMG (Variante Patogenica, Probabilmente Patogenica, Dal Significato Incerto, Probabilmente Benigna e Benigna) sulla base di tutte le possibili patologie genetiche note a priori;
- Classificazione in maniera automatica delle varianti di tipo CNV secondo le linee guida ACMG/ClinGen;
- Prioritizzazione delle varianti SNVs/Indels sulla base del loro grado di patogenicità e delle varianti CNVs sulla base del loro grado di patogenicità;
- Evidenziazione per ogni variante delle regole ACMG e ACMG/ClinGen attivate ed i criteri a supporto;
- Indicazione della diagnosi molecolare del paziente applicando modelli di intelligenza artificiale sui dati genotipici, familiari e clinici ad esso associati;
- Inclusione di predizioni di patogenicità per combinazioni digeniche e oligogeniche;
- Impiego della funzionalità di explainability che spiegano le previsioni dei modelli di intelligenza artificiale nel suggerire la diagnosi molecolare;
- Ricerca di varianti genomiche mediante VarChat (basato su intelligenza artificiale generativa) per individuare e sintetizzare la letteratura scientifica associata in testi brevi ma informativi.

Firma



Dott. Marco Tartaglia

Responsabile Funzione Genetica Molecolare e Genomica Funzionale
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Roma

V.le F. Baldelli, 38-40

e-mail: marco.tartaglia@opbg.net