

## CAPITOLATO TECNICO

### Fornitura di applicativo software enGenome srl

**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**

Il presente capitolato tecnico ha come oggetto la fornitura dell'applicativo **enGenome eVai (Expert Variant Interpreter) Pacchetto Analisi dal VCF (filtrato) all'Interpretazione** per la conduzione delle attività progettuali della Funzione di Ricerca Genetica Molecolare e Genomica Funzionale dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù nell'ambito del progetto finanziato dal 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.

Di seguito, la descrizione e la relazione tecnica sulla composizione e relativa valutazione della soluzione informatica proposta da enGenome srl.

La soluzione proposta da enGenome srl è l'impiego dell'applicativo eVai (Expert Variant Interpreter) per l'analisi di dati genetici partendo dall'individuazione delle varianti dai VCF filtrati fino ad arrivare alla classificazione e prioritizzazione di ogni variante genomica, suggerendo una lista di possibili diagnosi genetiche mediante l'applicazione di algoritmi di Intelligenza Artificiale sui dati genotipici, familiari e clinici ad esso associati e facendo riferimento a quanto indicato nelle linee guida internazionali ACMG/ClinGen. La soluzione proposta, inoltre, include un modulo di predizioni di patogenicità per combinazioni digeniche e oligogeniche, che integra le funzionalità di explainability al fine di spiegare le previsioni dei modelli di intelligenza artificiale nel suggerire la diagnosi molecolare individuata.

Per la conduzione delle attività progettuali, sono state richieste n. 3 licenze dell'applicativo eVai per l'analisi terziaria (da VCF filtrato per frequenza in db di popolazione <10% ad interpretazione della diagnosi genetica) dei seguenti dati ottenuti mediante sequenziamento NGS dal personale della Funzione di Ricerca Genetica Molecolare e Genomica Funzionale:

- 200 Trio-based WES
- 100 Trio-based WGS

Il personale di ricerca della Funzione di Ricerca Genetica Molecolare e Genomica Funzionale responsabile del pre-filtering e dell'upload nella piattaforma di VCFs dei dati che presentano varianti che hanno una frequenza nei database di popolazione inferiore al 10%. Il personale di ricerca potrà quindi procedere con l'analisi dei dati (disponibile entro 12 mesi dall'attivazione del servizio) e avrà a disposizione di uno storage dei dati fornito insieme alle licenze (anche questo disponibile entro i 12 mesi dall'attivazione del servizio).

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.