

## ATTO DI VALUTAZIONE DI CONGRUITA' TECNICA

1. Atto di valutazione di congruità tecnica presentata dalla Dott.ssa Cecilia Mancini, con cui è stata esaminata la documentazione tecnica ed è stata valutata congrua l'offerta del 06/02/2025, presentata da enGenome S.r.l., per l'importo di Euro 18.000,00 (diciottomila/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 4, lett. b) del d. lgs. n. 36/2023, per la fornitura del seguente applicativo Software:

➤ **n. 3 licenze dell'applicativo enGenome eVai (Expert Variant Interpreter) 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

### • CUP E83C22006310001

3. La fornitura in questione è finanziata con fondi PNRR NextGenerationEU, Missione 6 Componente 2, Investimento 2.1 del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza, relativo all'innovazione, alla ricerca e alla digitalizzazione del Sistema Sanitario Nazionale e al Potenziamento della Ricerca Biomedica, approvato con Decreto Direttoriale n. 27 del 2 novembre 2022 del Ministero della Salute, registrato con Visto n.1054 dall'Ufficio Centrale di Bilancio in data 18 novembre 2022;

4. Pertanto, per la formalizzazione del contratto in questione, 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, nonché di quanto previsto dal D. L. 31 maggio 2021 n.77, convertito con modificazioni in Legge 29 luglio 2021 n.108;

5. La fornitura in questione ha ad oggetto l'acquisto di un applicativo software Engenome indicato nel Progetto Malattie rare: sviluppo di soluzioni trasversali che possano avere impatto su molteplici patologie in termini di ricerca e assistenza, con codice progetto PNRR-MR1-2022-12376811, dal titolo "Implementation of a Standardized Workflow For a More Effective Management And Care of Patients With Syndromic And Isolated Intellectual Disability".

**-Relazione Dott.ssa Cecilia Mancini:**

Il software indicato al punto 2 è valutato congruo tecnicamente per le finalità progettuali inserite nel progetto PNRR-MR1-2022-12376811, in quanto fornisce una soluzione cloud per l'identificazione e l'interpretazione delle varianti germinali individuate mediante sequenziamento genetico di WES e WGS. L'applicativo classifica e prioritizza ognuna delle varianti genomiche presenti nel dato analizzato, suggerendo una lista di possibili diagnosi genetiche. L'uso di specifici algoritmi di Intelligenza Artificiale e l'inclusione delle informazioni presenti nelle linee guida internazionali ACMG/ClinGen, fanno sì che l'applicativo produca predizioni di patogenicità utili anche per combinazioni digeniche e oligogeniche. Infine, non di minore importanza, il software garantisce un continuo aggiornamento nella rivalutazione delle varianti nel tempo, permettendo così una più facile identificazione di nuovi geni malattia.

**Data 06/02/2025**

**Firma**

