

## **CAPITOLATO TECNICO**

**HT\_2022\_210\_ PROCEDURA RISTETTA DI CUI ALL'ART. 61 DEL D.LGS. N. 50/2016 PER L'AFFIDAMENTO DELL'APPALTO SPECIFICO AI SENSI DELL'ART. 55 D.LGS. N. 50/2016, INDETTO DALLA FONDAZIONE HUMAN TECHNOPOLE PER L'AFFIDAMENTO DI SERVIZI PER IL PROCESSAMENTO DI CAMPIONI DI DNA GENOMICO UMANI CHE PREVEDANO IL SEQUENZIAMENTO DELL'INTERO GENOMA.**

**CIG 92376172B4**

## INDICE

|   |   |
|---|---|
| 1. Oggetto Premessa.....  | 3 |
| 2. Requisiti primari del Servizio.....  | 3 |
| 2.1. Fornitura di campioni di DNA genomico crioconservati al fornitore di servizi di sequenziamento genomico..... | 4 |
| 2.2. Generazione e fornitura di dati di sequenziamento genomico con piattaforme NGS .....                         | 4 |
| 2.3. Capacità Bioinformatica .....  | 4 |
| 3. Altri requisiti .....  | 4 |
| 3.1. Quality management – gestione della qualità.....   | 4 |
| 3.2. Resilienza e sicurezza dei processi/dati .....   | 5 |
| 3.3. Project management.....  | 5 |

## 1. Oggetto Premessa

- La Fondazione Human Technopole (di seguito “Fondazione HT”) è una fondazione istituita dall’art. 1, comma 116, della legge 11 dicembre 2016, n. 232, disciplinata dagli articoli 14 e ss. del Codice Civile, dalla citata legge 11 dicembre 2016, n. 232, dal Regolamento (D.P.C.M. 27/02/2018) e dallo Statuto (D.P.C.M. 27/03/2018) e finanziata dallo Stato, per lo svolgimento di attività di ricerca scientifica di interesse generale, la cui sede principale è a Milano.
- La Fondazione HT richiede un fornitore di servizi per il sequenziamento dell’intero Genoma.
- Il fornitore aggiudicatario dovrà eseguire il servizio completo, che comprende: presa in carico di tutti i lotti di campioni di DNA genomico presso le sedi che verranno indicate da HT e relativa spedizione degli stessi presso la sede indicata dal fornitore, il successivo processamento di tutti i lotti di campioni con la preparazione di librerie per il sequenziamento tramite una metodica PCR-free e la generazione di dati di sequenziamento genomico completo per tutti i lotti di campioni con piattaforme NGS e la successiva consegna di tutti i dati di sequenziamento genomico con relativa validazione bioinformatica dal punto di vista qualitativo e quantitativo. Il Fornitore dovrà inoltre rendersi disponibile a collaborare con i ricercatori della Fondazione HT per il miglioramento dei dati di sequenziamento genomico che verranno prodotti in fase iniziale sui diversi lotti di campioni.
- Il sequenziamento dell’intero genoma di tutti i lotti di campioni dovrà essere effettuato raggiungendo una coverage medio dell’intero genoma umano pari a 20X con la generazione di reads 150 bp Paired End utilizzando piattaforme di sequenziamento NGS di ultima generazione.
- I dati ottenuti dalle analisi di sequenziamento genomico dovranno essere riconsegnati dal fornitore aggiudicatario ai ricercatori della Fondazione HT entro una data di scadenza in seguito specificata e in un formato concordato, con adeguati protocolli volti a garantire la sicurezza del trasferimento dei dati.

## 2. Requisiti primari del Servizio

Il servizio richiesto dalla Fondazione HT al fornitore consiste in:

**Presa in carico di tutti i lotti di campioni di DNA genomico presso le sedi che verranno indicate da HT e relativa spedizione degli stessi presso la sede indicata dal fornitore.**

**Il fornitore dovrà effettuare controlli qualitativi e quantitativi su tutti i lotti di DNA genomici ricevuti.**

**Generazione di librerie per il sequenziamento genomico (Whole Genome Sequencing) con un protocollo per la preparazione di librerie PCR-Free e che permetta di partire da un input di DNA in un range da un minimo di quantità di 25 ng a un massimo di 1 µg. Dovrà essere utilizzato lo stesso protocollo per la preparazione delle librerie per tutti i lotti di campioni.**

**Sequenziamento delle librerie tramite l’utilizzo di piattaforme di sequenziamento NGS di ultima generazione selezionata opportunamente dal fornitore di servizi per le loro caratteristiche tecniche e per la loro flessibilità operativa. Dovrà essere utilizzato lo stesso tipo di tecnologia di sequenziamento NGS per tutti i lotti di campioni.**

**Generazione di reads di sequenziamento con una lunghezza minima di 150 bp Paired End con un livello mediano di qualità nella chiamata delle basi compreso tra 35 e 40 (median base quality score between**

35 and 40) e una percentuale di contenuto in basi GC compatibile con il sequenziamento del genoma umano e comunque con una deviazione significativa dal range atteso sempre inferiore al 10%.

**Un coverage genomico medio pari a 20X per ciascun campione dovrà essere garantito. Almeno l'85% del genoma di ciascun campione dovrà avere un coverage pari o superiore a 10X.**

L'esecuzione del Servizio deve essere effettuata nel rispetto di condizioni, modalità, requisiti tecnici, livelli di servizio e termini di cui al presente Capitolato Speciale descrittivo e nelle eventuali migliori condizioni riportate nella relazione Tecnica presentata dal Fornitore in fase di sottomissione dell'offerta, da intendersi quali obbligazioni minime essenziali ai fini della corretta esecuzione del Servizio.

## **2.1. Fornitura di campioni di DNA genomico crioconservati al fornitore di servizi di sequenziamento genomico**

- La fornitura dei campioni di DNA genomico potrà essere consegnata al fornitore aggiudicatario con un massimo di 4 lotti di campioni di dimensioni simili.
- Il fornitore aggiudicatario dovrà garantire alla Fondazione HT la possibilità di procedere con l'analisi dei lotti di campioni sia in territorio UE che EXTRAUE.
- Il fornitore aggiudicatario dovrà inviare alla Fondazione HT, una relazione contenente tutti i dati ottenuti in seguito alle analisi qualitative e quantitative effettuate su tutti i lotti di campioni ricevuti
- In fase di sottomissione dell'offerta tecnica, si chiede di specificare come verranno eseguiti i controlli qualitativi e quantitativi sui DNA estratti e tutte le informazioni che saranno incluse nella relazione richiesta.
- Qualsiasi campione di DNA genomico non utilizzato dal fornitore di servizi sarà restituito al Centro da cui è stato spedito.
- Il fornitore aggiudicatario dovrà spiegare in modo dettagliato perché il campione di DNA genomico è stato considerato inutilizzabile per la preparazione delle librerie per il sequenziamento.

## **2.2. Generazione e fornitura di dati di sequenziamento genomico con piattaforme NGS**

- Il fornitore aggiudicatario dovrà **fornire i dati derivanti dal sequenziamento genomico di tutti i lotti di campioni che avrà ricevuto, entro Dicembre 2022**, in un formato e con una frequenza e modalità di trasferimento dei dati concordata con il team di ricerca della Fondazione HT.
- Il fornitore aggiudicatario dovrà **fornire i dati derivanti dal sequenziamento genomico del singolo lotto di campioni che avrà ricevuto.**

## **2.3. Capacità Bioinformatica**

- La Fondazione HT richiederà al fornitore aggiudicatario di garantire un supporto informatico collaborativo e dedicato fase di generazione iniziale dei dati e nella valutazione della qualità dei dati e qualsiasi step di validazione dei dati stessi.

## **3. Altri requisiti**

### **3.1. Quality management – gestione della qualità**

- I candidati dovranno indicare quali approcci (compresi eventuali accreditamenti di qualità riconosciuti a livello internazionale) utilizzeranno per la gestione della qualità dell'intero processo di Preparazione delle librerie per il sequenziamento e generazione dei dati di sequenziamento genomico

- I candidati dovranno inoltre descrivere in dettaglio tutti i dati qualitativi e quantitativi che verranno inclusi nella relazione che descriverà la valutazione dei DNA genomici e tutti i file che verranno generati in seguito al sequenziamento completo dei genomi e che verranno consegnati al team di HT.

### **3.2. Resilienza e sicurezza dei processi/dati**

- I candidati dovranno descrivere nella loro relazione tecnica i processi, i sistemi e le infrastrutture proposti per mitigare i rischi per la realizzazione del progetto per quanto riguarda:
  - prevenzione della perdita/degradazione/scambio dei campioni di DNA genomico dei lotti ricevuti
  - prevenzione dell'accesso non autorizzato ai lotti conservati di DNA genomico;
- sistemi per impedire l'accesso non autorizzato ai dati di sequenziamento genomico;
- protocolli di trasferimento dati per il trasferimento di dati da e verso il team di HT (includere eventuali protocolli di crittografia o certificazione);
- sistemi per prevenire la perdita dei dati di sequenziamento genomico prima della trasmissione a HT.

### **3.3. Project management**

- La Fondazione HT dedicherà al presente progetto un technical project manager che interagirà direttamente con il fornitore aggiudicatario per assicurare un efficiente flusso di campioni e dati, nonché per sviluppare e riportare metriche di progetto appropriate.
- Il technical project manager della Fondazione HT sarà il principale punto di contatto per la gestione quotidiana del progetto e per la pianificazione e la risoluzione dei problemi.
- Il technical project manager della Fondazione HT incontrerà periodicamente il Project Manager indicato dal fornitore aggiudicatario per verificare e garantire un avanzamento soddisfacente del progetto.