



Sede Legale
Viale Strasburgo n.233 - 90146 Palermo
Tel 0917801111 - P.I. 05841780827
Settore Provveditorato
Tel. 091.7808305 Fax. 091.7808394

Palermo li 16/11/2017

Prot 9123/pr

OGGETTO: INDAGINE DI MERCATO PER L'ACQUISTO DI DATABASE HGMD NECESSARIO ALLA U.O.C. DI EMATOLOGIA DELLE MALATTIE RARE DEL SANGUE E DEGLI ORGANI EMOPOIETICI E AL LABORATORIO DI ONCOEMATOLOGIA E MANIPOLAZIONE CELLULARE PER LA CONSULTAZIONE DELLE MUTAZIONI CAUSATIVE PATOLOGIE EREDITARIE ED ACQUISITE.

A TUTTE LE DITTE INTERESSATE

Dovendo questa Amministrazione procedere all'acquisto Di Database HGMD necessario alla U.O.C. di Ematologia delle Malattie Rare del Sangue e degli Organi Emopoietici e al Laboratorio di Oncoematologia e manipolazione cellulare per la consultazione delle mutazioni causative patologie ereditarie ed acquisite, con le seguenti caratteristiche:

LOTTO 1

Il database richiesto deve possedere le seguenti caratteristiche:

- Deve riportare tutte le varianti causative le patologie ereditarie pubblicate
- Deve riportare tutte le varianti non causative pubblicate di patologie ereditarie
- Deve riportare informazioni in grado di definire lo status delle varianti come "causative della patologia" o con significato incerto.
- Deve riportare informazioni aggiornate, a cicli trimestrali, rispetto a ciò che era stato precedentemente pubblicato in seguito a nuove informazioni pubblicate su geni-malattia noti e su nuovi geni-malattia.
- Deve essere in grado di fornire l'intero spettro delle varianti (ad oggi più di 203.000), patogenetiche, probabilmente patogenetiche, polimorfismi associati a malattia, polimorfismi funzionali, polimorfismi associati a malattia con evidenze funzionali, che sono state riscontrate negli oltre 8000 geni conosciuti.
- Deve essere aggiornato sulla classificazione delle varianti, soprattutto nel caso di modifica, in letteratura, dell'implicazione clinica.
- Non deve avere "imbarco" tempistico dei dati in esso presenti.
- Deve fornire i dati anche in formato VCF.
- Deve contenere dei tools di ricerca per i vari geni e le varianti che possano agevolare l'utente nell'analisi.
- Deve contenere un database di tutte le potenziali varianti non sinonime del genoma umano.
- I fenotipi clinici devono essere annotati secondo la classificazione UMLS (Unified Medical Language System)

Si prega di indicare

1. Se si dispone di quanto in oggetto richiamato nelle condizioni sopra descritte;
2. Qualora ciascun Operatore Economico dovesse riscontrare divergenze tra le caratteristiche richieste e quelle possedute o divergenze dal punto di vista economico voglia cortesemente segnalare, accompagnando, se del caso, discrasie riscontrate da motivate considerazioni;
3. Si invita, altresì, a produrre, ove ne sussistano i presupposti, dichiarazione opportunamente documentata che attesti eventuali esclusività afferenti il prodotto da acquistare per ogni altra determinazione che questa Stazione Appaltante assumerà nel merito;
4. Prezzo indicativo di mercato.

Ciò per consentire a questa Amministrazione una mirata valutazione della procedura da attivare.

Si prega di voler dare riscontro alla presente con urgenza e comunque entro e non oltre il **30/11/2017** a mezzo mail all'indirizzo approvvigionamenti@ospedaliriunitipalermo.it. e all'indirizzo e.furnari@villasofia.it Si precisa che il mancato invio delle segnalazioni ad entrambi gli indirizzi di posta elettronica sopra segnalati esonererà questa Stazione Appaltante in caso di eventuale mancato riscontro.

La presente solo al fine di espletare un indagine di mercato.

**Il Direttore della U.O.C.
Provveditorato
f.to Dott.ssa Lupo Antonina**