



DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE E CHIRURGICHE

FORNITURA DEL SERVIZIO DI SEQUENZIAMENTO MEDIANTE WHOLE EXOME SEQUENCING (WES) E/O WHOLE GENOME SEQUENCING (WGS) PER LE ESIGENZE DEL DIPARTIMENTO DI SCIENZE MEDICHE E CHIRURGICHE DELL'ALMA MATER STUDIORUM - UNIVERSITÀ DI BOLOGNA

CAPITOLATO TECNICO

CPV: 73111000-3 - Servizi di laboratorio di ricerca

Il Responsabile Unico del Procedimento

Dott. Simone Bugani

(F.to digitalmente)

Il Referente Tecnico

Dott. Tommaso Pippucci

(F.to digitalmente)



1. OGGETTO

La presente iniziativa di gara ha ad oggetto la conclusione di un Accordo Quadro con un solo operatore economico, ai sensi dell'art. 54 co. 3 del D.Lgs. 50/2016, in base a cui affidare, tramite specifici ordini, il servizio di sequenziamento mediante Whole Exome Sequencing (WES) e/o Whole Genome Sequencing (WGS) per le esigenze del Dipartimento di Scienze mediche e chirurgiche dell'Alma Mater Studiorum - Università di Bologna. Nello specifico tale acquisto rientra nell'ambito del progetto "CONNECTING EUROPEAN COHORTS TO INCREASE COMMON AND EFFECTIVE RESPONSE TO SARS COV 2 PANDEMIC: ORCHESTRA", promosso dal bando "SC1-PHE-CORONAVIRUS-2020-2D" dell'Unione Europea.

Le strutture coinvolte nel progetto sono:

- il Dipartimento di Scienze Mediche e Chirurgiche (DIMEC), Università di Bologna,
- il Dipartimento di Scienze Biomediche e Neuromotorie (DIBINEM), Università di Bologna,
- l'IRCCS Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna, Policlinico Sant'Orsola-Malpighi.

Sono parte integrante del servizio le seguenti prestazioni:

- a) spedizione dei campioni di DNA presso il laboratorio preposto al sequenziamento;
- b) controllo di qualità del DNA;
- c) sequenziamento del DNA e generazione delle sequenze in formato fastQ e BAM o CRAM;
- d) spedizione, su supporto hard-disk, dei file *fastq*;
- e) servizio di assistenza tecnico-scientifica fornito dal Referente del servizio.

2. LUOGO DI ESECUZIONE DEL SERVIZIO

I campioni di DNA dovranno essere sequenziati, di volta in volta, secondo le richieste dell'Università presso i laboratori individuati dal Fornitore come specificato al successivo punto 4.

3. FABBISOGNO E CARATTERISTICHE SPECIFICHE DEL SERVIZIO

3.1. QUANTITA' DI CAMPIONI OGGETTO DEL SERVIZIO

La realizzazione di tale Accordo Quadro ha come finalità l'acquisizione delle sequenze genomiche mediante WES e/o WGS in formato fastQ e BAM o CRAM di circa 500 o più campioni di DNA umano, in numero variabile sulla base delle effettive necessità dettate dal progetto di ricerca.

Tenuto conto della notevole variabilità delle modalità con le quali è possibile raggiungere gli obiettivi scientifici del progetto ORCHESTRA e trattandosi di un settore caratterizzato da tecnologie soggette a notevole evoluzione, le quantità stimate non costituiscono un minimo o un massimo d'ordine che l'Università di Bologna si impegna ad acquistare.

L'importo contrattuale presunto, quindi, potrà subire modificazioni in diminuzione senza che il Fornitore possa vantare pretese, penalità, indennizzi, risarcimenti o quant'altro, non costituendo per il Fornitore un minimo contrattuale garantito.

Fatto salvo quanto sopra previsto, entro la scadenza dell'Accordo Quadro, l'Università si riserva la possibilità di aggiungere ulteriori unità di campioni da processare al fine di soddisfare ulteriori



esigenze che dovessero emergere nel corso della durata dell'Accordo Quadro, fino a concorrenza dell'importo contrattuale.

3.2. CARATTERISTICHE MINIME DEL SERVIZIO

In base alla tipologia di analisi del campione richiesta, di volta in volta, dall'Università, WES o WGS, il Fornitore dichiara che i campioni di DNA che soddisfino almeno i valori riportati in tabella saranno ritenuti idonei al sequenziamento:

Sample type	Quantity	Conc. (ng/ μ L)	Purity (ratio 260/280)
WES	$\geq 1 \mu\text{g}$	> 50	≥ 1.8
WGS	$\geq 2 \mu\text{g}$	> 20	≥ 1.8

Il Fornitore si impegna ad effettuare il sequenziamento del DNA secondo le seguenti caratteristiche.

- a) Sequenziamento mediante tecnologia Illumina (Novaseq 6000);
- b) modalità di sequenziamento paired-end con letture di lunghezza 150bp;
- c) sequenziamento con resa di più del 90% delle basi con qualità minima Q30;
- d) le sequenze generate devono essere fornite in formato fastQ e BAM/CRAM mediante allineamento al genoma GRChg38 seguendo una pipeline bioinformatica specificamente indicata dall'Università;
- e) per analisi WES:
 - i) target enrichment mediante tecnologia *TWIST Bioscience*;
 - ii) copertura media minima 100X calcolata sul set GENCODE basic;
 - iii) 98% delle basi del set GENCODE basic su *release* del genoma GRChg38 coperte $\geq 20X$;
- f) Per analisi WGS:
 - i) copertura media minima 30X
 - ii) 98% delle basi genomiche su *release* del genoma GRChg38 coperte $\geq 10X$

Se nel corso di esecuzione del contratto dovesse esserci un'evoluzione tecnologica rispetto ai sistemi di sequenziamento previsti dal presente Capitolato, l'Università si riserva di valutare con il Fornitore la possibilità di modificare la tecnologia, se migliorativa e conforme al raggiungimento degli obiettivi del progetto ORCHESTRA.

L'Università in corso di esecuzione si riserva di apportare modifiche al contratto ai sensi di quanto previsto dall'art. 106 co. 12 del D.Lgs. 50/2016.



3.3 ASSISTENZA TECNICO-SCIENTIFICA

Al fine di facilitare l'organizzazione e garantire la qualità del servizio, il Fornitore dovrà mettere a disposizione dell'Università un Referente del servizio adeguatamente formato, in grado di fornire un supporto tecnico-scientifico per:

- migliorare la preparazione dei campioni da inviare;
- valutare l'eventuale modifica della tecnologia utilizzata per il sequenziamento;
- ogni altra necessità attinente alla corretta esecuzione del contratto.

Il nominativo del Referente del servizio, con i relativi contatti, dovrà essere comunicato all'Università prima della stipula del contratto. In caso di sostituzione della risorsa nel corso del Contratto, il Fornitore dovrà, entro 7 giorni lavorativi precedenti la sostituzione, darne comunicazione scritta al RUP, fornendo il nominativo del nuovo Referente.

Anche l'Università individua uno o più referenti del servizio al fine di facilitare la comunicazione tra le parti. L'elenco dei nominativi dei referenti con i relativi contatti (telefonici e e-mail), saranno comunicati dal RUP al Referente del servizio per l'Impresa prima dell'avvio del servizio.

4. MODALITA' DI ESECUZIONE DEL SERVIZIO

L'esecuzione del servizio prevede 4 fasi che sono di seguito descritte.

1) Invio campioni di DNA.

L'Università di Bologna richiede, tramite PEC o altro sistema messo a disposizione dal Fornitore che permetta la tracciabilità delle comunicazioni, il ritiro e la spedizione di un *batch* di campioni di DNA al laboratorio individuato dal Fornitore per il servizio di sequenziamento. È cura dell'Università specificare in sede di richiesta se, per ogni campione, esso debba essere sequenziato mediante WES o WGS.

Il Fornitore mette a disposizione i materiali necessari al corretto imballaggio dei campioni e ne organizza il ritiro e la spedizione secondo la richiesta pervenuta. Una volta che i campioni vengono ritirati per la spedizione, il Fornitore è responsabile dell'eventuale perdita o avaria di quanto consegnato. La spedizione dovrà essere tracciabile in tempo reale da parte dell'Università.

2) Controllo qualità sui campioni di DNA.

Il Fornitore esegue i test sulla qualità dei campioni di DNA forniti dall'Università. In caso di eventuali difformità, il fornitore si impegna a comunicarle al Referente del servizio dell'Università entro e non oltre 3 giorni lavorativi dalla data di ricezione dei campioni, fornendo la consulenza necessaria su come risolvere le eventuali difformità, onde giungere ad un sequenziamento adeguato per i campioni successivi.



I campioni difformi dovranno essere distrutti dal Fornitore previa comunicazione all'Università.

3) Sequenziamento dei campioni.

I campioni inviati dall'Università, che risultano conformi rispetto ai controlli del punto precedente, verranno processati secondo la modalità WES o WGS rispettando i criteri minimi di cui al par. 3.2 del presente Capitolato tecnico. Ai fini della fatturazione verranno conteggiati solo i campioni effettivamente sequenziati.

4) Invio dei risultati.

Una volta terminato il sequenziamento dei campioni, il Fornitore dovrà provvedere alla spedizione dei file in formato fastQ e BAM/CRAM, su supporto hard-disk. Gli hard disk non verranno restituiti. Il fornitore si impegna a conservare copia dei file in formato fastQ per tutta la durata del contratto e per un ulteriore anno dal suo termine.

I dati dovranno essere inviati e conservati secondo le disposizioni del Garante per la protezione dei dati e della privacy indicate nel Provvedimento n. 146 del 5 giugno 2019 "Provvedimento recante le prescrizioni relative al trattamento di categorie particolari di dati, ai sensi dell'art. 21, comma 1 del d.lgs. 10 agosto 2018, n. 101" punto 5.7.

I tempi di sequenziamento e il conseguente invio dei risultati non dovranno superare i 40 giorni lavorativi dalla data di ricezione dei campioni.

Resta inteso che tutti i costi connessi alle 4 fasi sopra descritte, incluse le spese di spedizione, sono a carico del Fornitore.

5. PRIVACY E TRATTAMENTO DATI

I campioni di DNA, oggetto di analisi, saranno resi anonimi attraverso codici numerici che verranno attribuiti preventivamente dall'Università di Bologna che sarà Titolare del trattamento dei dati. Tuttavia, trattandosi di materiale genetico e sensibile, il Fornitore è tenuto ad inviare e conservare i dati secondo le disposizioni del Garante per la protezione dei dati e della privacy indicate nel Provvedimento n. 146 del 5 giugno 2019 "Provvedimento recante le prescrizioni relative al trattamento di categorie particolari di dati, al punto 5.7 dell'art. 21, comma 1 del d.lgs. 10 agosto 2018, n. 101", al fine di adottare le misure e gli accorgimenti tecnici necessari per incrementare il livello di sicurezza dei dati trattati. Si precisa che gli oneri derivanti dalle modalità di trattamento dei dati sono inclusi nelle basi d'asta.

6. AVVIO DEL SERVIZIO E VERIFICHE SULL'ESECUZIONE DEL CONTRATTO

L'avvio del servizio avverrà in una data successiva alla stipula del contratto, indicata nel verbale di avvio dell'esecuzione firmato dal RUP.

Resta salva la facoltà da parte dell'Università di Bologna, di ordinare l'avvio dell'esecuzione del contratto nelle more della stipula dello stesso ai sensi dell'art. 32, comma 8, del D.Lgs. 50/2016 mediante comunicazione del RUP.



L'esecuzione del servizio è soggetta a verifica di conformità al fine di accertarne la regolare esecuzione rispetto a quanto prescritto nel presente Capitolato tecnico e nell'ulteriore documentazione di gara, nonché l'adempimento degli impegni assunti dal Fornitore.

Tali controlli verranno effettuati dall'Università, per tutta la durata del contratto, dai Referenti, dal RUP o da altro personale, di volta in volta, entro 30 giorni naturali dal ricevimento dei campioni sequenziati. È fatta salva la possibilità di effettuare controlli a campione con modalità comunque idonee a garantire la verifica della corretta esecuzione contrattuale.

Nello specifico le verifiche potranno essere effettuate sia sui campioni sequenziati, sia tramite accertamento documentale. Sarà onere del Fornitore fornire tempestivamente tutte le informazioni richieste, affinché le citate verifiche possano essere espletate nel migliore dei modi.

Al positivo completamento delle attività di verifica, verrà redatto un apposito verbale. La mancata conformità delle prestazioni contrattuali impegna il Fornitore alla ripetizione di suddette prestazioni senza alcun onere aggiuntivo a carico dell'Università.

6. RUOLI

Il Responsabile Unico del Procedimento è il dott. Simone Bugani.