

CAPITOLATO TECNICO

**PROCEDURA TELEMATICA SOTTO SOGLIA COMUNITARIA PER L’AFFIDAMENTO DEL SERVIZIO DI
ESPLETAMENTO ESAMI DI CITOGENETICA E BIOLOGIA MOLECOLARE NECESSARI PER LE
ESIGENZE DIAGNOSTICHE DEL CENTRO DI DIAGNOSI PRENATALE DI MEDICINA FETALE
MEDICINA FETALE DELL’U.O.C. DI GINECOLOGIA E OSTETRICIA DELL’AZIENDA OSPEDALIERA
PER L’EMERGENZA CANNIZZARO DI CATANIA**

CIG : 9280072DAA

ART. 1
OGGETTO DELL'APPALTO

Oggetto del presente capitolato è l'affidamento dell'espletamento degli Esami di Citogenetica e Biologia Molecolare necessari per le esigenze diagnostiche del Centro di Diagnosi Prenatale di Medicina Fetale di questa Azienda Ospedaliera per l'Emergenza Cannizzaro, di seguito specificati:

1. CITOGENETICA

- Cariotipo sangue (fetale e genitoriale)
- Cariotipo villi coriali
- Cariotipo liquido amniotico

2. CITOGENETICA MOLECOLARE

- QF PCR ricerca aneuploidie cromosomi 13,18,21 e determinazione sesso fetale
- CGH Array

3. FISH SONDE PER SPECIFICHE PATOLOGIE (Sindromi da microdelezione)

4. MALATTIE GENETICHE

5. MALATTIE INFETTIVE

- DNA Citomegalovirus, Rosolia, Toxoplasmosi, Herpes, EBV, Parvovirus B19 su materiale fetale

Il Servizio richiesto consiste, pertanto, nella effettuazione degli esami ricompresi nel seguente lotto unico ed indivisibile (composto dagli esami numerati progressivamente da 1 a 17)

- 1** Cariotipo da prelievo di liquido amniotico
- 2** Cariotipo da prelievo di villi coriali
- 3** Cariotipo da prelievo di sangue fetale
- 4** Cariotipo da prelievo di sangue funicolare
- 5** Cariotipo da tessuto abortivo
- 6** F.I.S.H. (Fluorescent in situ ibridation) su liquido amniotico-villi coriali-sangue fetale e funicolare: sonde specifiche per i cromosomi 13-18-21 -X e Y per la diagnosi rapida su interfasi e metafasi delle principali aneuploidie e dei cromosomi sessuali
- 7** Diagnosi molecolare delle principali aneuploidie QF-PCR (quantitative fluorescent-polymerase chain reaction) su liquido amniotico , villi coriali, sangue fetale e funicolare, sangue periferico
- 8** Dosaggio afeto proteina su prelievo di liquido amniotico
- 9** Ricerca Xfragile su liquido amniotico, villi coriali, sangue fetale e funicolare mediante estrazione del DNA ed amplificazione mediante PCR
- 10** Screening mutazioni Fibrosi cistica, ricerca variante poli T, mediante estrazione del DNA ed amplificazione mediante PCR
- 11** Diagnosi prenatale di distrofia muscolare Duchenne o Becker su liquido amniotico , villi coriali, sangue fetale e funicolare, mediante estrazione del DNA ed amplificazione mediante PCR multiplex del gene
- 12** Diagnosi molecolare malattie genetiche mediante biologia molecolare su liquido amniotico , villi coriali, sangue fetale e funicolare di : falcemia, sordità congenita, acondroplasia, atassie, retinite pigmentosa ed al.
- 13** Diagnosi molecolare di talassemia (10 mutazioni principali) mediante estrazione DNA ed amplificazione mediante PCR del gene CFTR
- 14** Ricerca molecolare di DNA di: CMV-Toxo-Rubeo-HCV-HSV-HPV-Parvovirus-Papovavirus-HIV- su liquido amniotico , villi coriali, sangue fetale e funicolare sangue periferico, urine e

- tamponi mediante estrazione del DNA o RNA su campione biologico ed amplificazione mediante PCR dei geni o PCR Nested o RT reverse
- 15 F.I.S.H. (Fluorescent in situ ibridation) su liquido spermatico: sonde specifiche per i cromosomi 13-18-21- X e Y per la diagnosi rapida su interfasi e metafasi delle principali aneuploidie e dei cromosomi sessuali
- 16 F.I.S.H. sonde per specifiche patologie (Sindromi da microdelezione)
- 17 CGH- Array

Lo storico degli esami svolti nell'anno 2021 è di n. 731 prelievi :

	DESCRIZIONE ESAME	Quantità esami anno 2021
1	Cariotipo da prelievo di liquido amniotico	210
2	Cariotipo da prelievo di villi coriali	102
3	Cariotipo da prelievo di sangue fetale	1
4	Cariotipo da prelievo di sangue funicolare	23
5	Cariotipo da tessuto abortivo	8
6	F.I.S.H. (Fluorescent in situ ibridation) su liquido amniotico-villi coriali-sangue fetale e funicolare: sonde specifiche per i cromosomi 13-18-21 -X e Y per la diagnosi rapida su interfasi e metafasi delle principali aneuploidie e dei cromosomi sessuali	1
7	Diagnosi molecolare delle principali aneuploidie QF-PCR (quantitative fluorescent-polymerase chain reaction) su liquido amniotico , villi coriali, sangue fetale e funicolare, sangue periferico	191
8	Dosaggio afeto proteina su prelievo di liquido amniotico	1
9	Ricerca Xfragile su liquido amniotico, villi coriali, sangue fetale e funicolare mediante estrazione del DNA ed amplificazione mediante PCR	1
10	Screening mutazioni Fibrosi cistica, ricerca variante poli T, mediante estrazione del DNA ed amplificazione mediante PCR	17
11	Diagnosi prenatale di distrofia muscolare Duchenne o Becker su liquido amniotico , villi coriali, sangue fetale e funicolare, mediante estrazione del DNA ed amplificazione mediante PCR multiplex del gene	1
12	Diagnosi molecolare malattie genetiche mediante biologia molecolare su liquido amniotico , villi coriali, sangue fetale e funicolare di : falcemia, sordità congenita, acondroplasia, atassie, retinite pigmentosa ed al.	1
13	Diagnosi molecolare di talassemia (10 mutazioni principali) mediante estrazione DNA ed amplificazione mediante PCR del gene CFTR	60
14	Ricerca molecolare di DNA di: CMV-Toxo-Rubeo-HCV-HSV-HPV-Parvovirus-Papovavirus-HIV- su liquido amniotico , villi coriali, sangue fetale e funicolare sangue periferico, urine e tamponi mediante estrazione del DNA o RNA su campione biologico ed amplificazione mediante PCR dei geni o PCR Nested o RT reverse	4
15	F.I.S.H. (Fluorescent in situ ibridation) su liquido spermatico: sonde specifiche per i cromosomi 13-18-21- X e Y per la diagnosi rapida su interfasi e metafasi delle principali aneuploidie e dei cromosomi sessuali	1
16	F.I.S.H. sonde per specifiche patologie (Sindromi da microdelezione)	1
17	CGH- Array	108

N.B. Al Laboratorio di Analisi aggiudicatario di gara, potrà essere richiesto di effettuare, ad integrazione dei suddetti esami di Citogenetica e Biologia molecolare, i seguenti esami:

- **Test Prenatale Non Invasivo (NIPT) ;**

nonché ulteriori tipologie di analisi di biologia molecolare necessarie alle attività delle UU.OO. aziendali, quali : Urologia; Malattie Infettive; Senologia; Neonatologia; Ginecologia ;

ART. 2
MODALITÀ DI ESPLETAMENTO DEL SERVIZIO

il Laboratorio di Analisi cui verranno affidati gli esami dovrà:

- garantire un controllo di qualità che deve essere relazionato a tempi di consegna rapidi e precisi, ovviamente variabili in funzione della metodica di indagine richiesta, che sono regolamentati dalla Società Italiana di Genetica Umana (SIGU).
- garantire il trasporto dei campioni, con personale e mezzi propri, dalla AOEC alla sede del proprio laboratorio , utilizzando adeguati presidi che possano preservarne l'integrità de campione, in tempi rapidi;
- farsi carico di responsabilità del trasportato ;
- farsi carico della consegna dei referti, in tempi congrui ed efficienti, nonché comunicare a mezzo fax o email l'eventuale reperto patologico, meritevole di attenzione e solerzia da parte dell'equipe dei medici che si occupano della diagnosi prenatale nel Presidio;
- garantire attraverso specifica polizza assicurativa la esenzione della Azienda Ospedaliera Cannizzaro da ogni onere e responsabilità civile e/o penale susseguente ad errata diagnosi . In tale caso il Laboratorio aggiudicatario dovrà farsi carico di tutte le spese legali e di responsabilità per eventuali danni richiesti ;

ART. 3
DURATA DEL SERVIZIO

L'affidamento avrà una durata temporale commisurata al raggiungimento del valore massimo di spesa valore sotto soglia previsto di €.214.900,00 IVA esclusa, anche su più anni e sino ad un massimo di anni 3;

L'Azienda si riserva di recedere dal contratto, anche in corso d'esecuzione, qualora non sussistano le originarie condizioni di affidabilità avuto riguardo a gravi disservizi ovvero per variate necessità diagnostiche o per lo svolgimento in proprio o in regime convenzionale delle medesime tipologie di esami.

L'Azienda Ospedaliera per l'Emergenza Cannizzaro si riserva comunque la facoltà di revocare il contratto anticipatamente rispetto alla sua naturale scadenza in qualunque momento a causa di maturate esigenze o per sopravvenute disposizioni legislative, antimafia, regolamentari ed autorizzative non ne consentano la prosecuzione in tutto o in parte.

Nel caso di esaurimento del periodo contrattuale previsto la ditta aggiudicataria potrà essere invitata a garantire l'espletamento del servizio alle medesime condizioni contrattuali, per un periodo temporale non superiore al quinto d'obbligo e, comunque, sino alla aggiudicazione della nuova gara qualora indetta in tale lasso di tempo.

E' escluso in caso di scadenza contrattuale, con le eccezioni suindicate, ogni tacito rinnovo.

ART. 4
REQUISITI DI PARTECIPAZIONE

Ai fini dell'affidamento, gli Operatori Economici dovranno possedere, a pena di esclusione, adeguati requisiti di Idoneità Professionale, di Capacità Economica Finanziaria e Tecniche e Professionali, ai sensi dell'art. 83 del Codice degli Appalti, come specificati nel Disciplinare di gara.