Service di un sistema diagnostico di nuova generazione e nuovo di fabbrica per lo screening neonatale su Guthrie card delle malattie da accumulo lisosomiali (LSD), comprensivo del materiale di consumo, reagenti, software e tutto il necessario per il corretto funzionamento per le esigenze del laboratorio di Screening Neonatale dell'IRCCS Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna, Policlinico di Sant'Orsola

DESCRIZIONE DELLA FORNITURA E DESCRIZIONE DESTINAZIONE D'USO DETTAGLIATA

Fornitura in Service di un sistema diagnostico biochimico di nuova generazione e nuovo di fabbrica per l'ampliamento del pannello di patologie oggetto di Screening neonatale alle seguenti malattie da accumulo lisosomiale (LSD):

· Mucopolisaccaridosi tipo 1 (MPS I)

· Malattia di Fabry

· Malattia di Gaucher (deficit di glucocerebrosidasi)

· Malattia di Pompe (glicogenosi tipo 2)

Il sistema di screening richiesto deve garantire l'identificazione precoce dei neonati potenzialmente affetti dalle LSD sopra elencate mediante la quantificazione degli analiti specifici per ciascuna patologia, che vengono accumulati a livello cellulare, come di seguito specificato:

· Acido β – glucocerebrosidasi (ABG) per lo screening neonatale della **malattia di Gaucher**

· Acido α – glicosidasi (GAA) per lo screening neonatale della **malattia di Pompe**

· α – galattosidasi A (GLA) per lo screening neonatale della **malattia di Fabry**

· α – L –iduronidasi (IDUA) per lo screening neonatale della **malattia MPS I**

Il Sistema di Analisi deve garantire lo screening di circa 100 soggetti/giorno e deve utilizzare come materiale biologico di partenza quello correntemente in uso nel programma di Screening neonatale, sangue essiccato raccolto su Guthrie Cards tra le 48/72 ore di vita del neonato: in particolare, è necessario che il sistema permetta la quantificazione di tutti e quattro gli analiti richiesti da un unico spot di sangue essiccato del diametro di 3.2 mm. Inoltre, è essenziale che il sistema sia efficace e rapido nel produrre il risultato analitico al fine di un corretto iter diagnostico, poichè in caso di forme gravi di LSD il trattamento è efficace solo se offerto entro pochi giorni di vita del neonato.
Pertanto il Sistema di Analisi deve consentire di ottenere i risultati entro poche ore (workflow completo dalla punzonatura della Ghutrie Card alla presunta positività) e permettere la ripetizione dei test positivi per la conferma del dato nella stessa giornata.

CARATTERISTICHE TECNICHE DI MINIMA

· Il Sistema deve essere in grado di garantire lo screening neonatale alla malattie da accumulo lisosomiale con approccio biochimico di almeno 100 soggetti/giorno con attrezzatura da banco e minimo ingombro attraverso la determinazione quantitativa dell'attività enzimatica mediante metodo fluorimetrico endpoint

· Il Sistema deve garantire un tempo massimo dall'inizio dell'analisi al risultato finale minore o uguale a 4 ore per ciclo completo

· Possibilità di eseguire retest immediato con ottenimento del risultato in giornata

· Architettura modulare costituita da più unità analitiche indipendenti, gestite tramite la postazione di controllo del sistema

· Possibilità di aumentare il numero della strumentazione installata

· Continuità operativa del Sistema in caso di malfunzionamento di uno o più moduli indipendenti

· Gestione centralizzata dei flussi analitici

· Accesso al Sistema e/o ai dati che garantisca la tracciabilità dell'operatore

· Certificazione CE–IVD

· L'installazione non deve richiedere predisposizioni impiantistiche particolari come sistemi di aspirazione/cappe, gas tecnici, sistemi di scarico dedicati, ecc