

Allegato C

CARICHI DI LAVORO ED ORGANIZZAZIONE DELL' ATTIVITA'

L' attività di sequenziamento verrà svolta 5 giorni alla settimana, dal lunedì al venerdì, dalle ore 9,00 alle 17,00 e sarà così articolata:

| Pannelli predefiniti | Origine della variante | N.campioni / Anno | Laboratorio | N. geni | N. Run* /Anno |
|----------------------|------------------------|-------------------|----------------------|---------|---------------|
| Lung cancer panel | Somatica | 500 | Pat.Molec. AUSL+AOSP | NOTA* | 50 |
| BRCA1/BRCA2 | Somatica | 400 | Genetica Medica | 2 | 40 |
| CFTR | Germinale | 60 | Genetica Medica | 1 | 15 |
| PKD1 | Germinale | 48 | Genetica Medica | 1 | 4 |
| TOTALE | | 1.008 | | | 109 |

| Pannelli generici-custom | Origine della variante | N.campioni / Anno | Laboratorio | N. geni | N. ampliconi | Lunghezza media richiesta per amplicone (bp) | N. Run*/Anno |
|--|------------------------|-------------------|----------------------|---------|-----------------------|--|--------------|
| Solid tumor custom panel | Somatica | 1.300 | Pat.Molec. AUSL+AOSP | 25-30 | 500-750 (dual strand) | max 150 | 52 |
| SNC + tiroide | Germinale | 252 | Pat.Molec. AUSL | 5 -10 | 100 - 200 | Min 100 | 12 |
| MODY-panel | Germinale | 96 | Genetica Medica | 15 | 350 | 150 - 200 | 12 |
| COLESTASI | Germinale | 70 | Genetica Medica | 10 | 400 | 150 - 200 | 10 |
| ipotetico EMOCROMATOSI | Germinale | 54 | Genetica Medica | 5 | 100 | 150 - 200 | 6 |
| ipotetico ADPLD | Germinale | 30 | Genetica Medica | 5 | 100 | 150 - 200 | 6 |
| Marfan e Loeys-Dietz | Germinale | 50 | Genetica Medica | 9 | 480 | 150 - 200 | 10 |
| Dysmorphology -1- | Germinale | 75 | Genetica Medica | 15 | 324 | 150 - 200 | 5 |
| Cardiopanel aritmie, Brugada e Fibrillazione atriale A, etc | Germinale | 36 | Genetica Medica | 72 | 1.120 | 150 - 200 | 2 |
| Cardiopanel ipertrofiche e dilatative | Germinale | 50 | Genetica Medica | 75 | 1.020 | 150 - 200 | 10 |
| Cardiopanel AORTA | Germinale | 50 | Genetica Medica | 30 | 600 | 150 - 200 | 10 |
| Disturbi Sviluppo sessuale basic, Ipotiroidismo, Short Stature | Germinale | 70 | Genetica Medica | 43 | 570 | 150 - 200 | 5 |
| Dysmorphology -2- | Germinale | 60 | Genetica Medica | 60 | 1.100 | 150 - 200 | 10 |
| TOTALE | | 2.193 | | | | | 150 |

| | | | | | | |
|--|---------------------------|--|-------------------------------|--|----------------|--|
| NOTA* : devono essere comprese almeno le seguenti alterazioni dei seguenti geni : | Mutazioni Hot spot | AKT1 ALK BRAF CDK4 DDR2 EGFR ERBB2 ERBB3 ERBB4 FGFR2 FGFR3 HRAS JAK1 JAK2 JAK3 KIT KRAS MAP2K1 MAP2K2 MET MTOR NRAS PDGFRA PIK3CA RET ROS1 SMO | Copy Number variations | ALK BRAF CDK4 CDK6 EGFR ERBB2 FGFR1 FGFR2 FGFR3 FGFR4 MET MYC MYCN PDGFRA PIK3CA | Fusions | ALK RET ROS1 NTRK1 NTRK2 NTRK3 FGFR1 FGFR2 FGFR3 BRAF ERG ETV1 ETV4 ETV5 ABL1 AKT3 EGFR PDGFRA PPARG |
|--|---------------------------|--|-------------------------------|--|----------------|--|

Run* : si intende l'operazione di sequenziamento massivo realizzato su di un singolo chip/cella di sequenza.