

N.	Elemento qualitativo	Descrizione	Criterio	Punteggio massimo
1	Sonde a cattura	Utilizzo di sonde di cattura a DNA a doppio filamento con lunghezza $\geq 120\text{bp}$ per massimizzare l'efficienza e la stabilità termica durante l'ibridazione.	SI/NO	5
2	Spike-in	Possibilità di aggiungere, su richiesta del laboratorio, contenuti aggiuntivi mediante sonde di tipo <i>spike-in</i>, sia <i>custom</i> che disponibili a catalogo, senza sostituire il pannello esoma principale.	SI/NO	15
3	CNV backbone	Possibilità di migliorare l'analisi delle Copy Number Variants (CNV) mediante l'utilizzo di un backbone dedicato per l'analisi delle CVN (CNV backbone) o di contenuti equivalenti finalizzati al miglioramento della rilevazione delle variazioni del numero di copie.	SI/NO	10
4	Regioni introniche e non codificanti	Inclusione nel pannello di rilevazione di regioni introniche e non codificanti clinicamente rilevanti, che includano varianti patogenetiche/probabilmente patogenetiche note associate a patologie mendeliane, oltre alle regioni codificanti dell'esoma.	Criterio discrezionale: maggiore punteggio sarà attribuito alla soluzione che garantisce la più elevata copertura delle regioni genomiche clinicamente rilevanti.	0-5
5	Copertura regioni codificanti	Il kit garantisce una copertura del $>97\%$ delle regioni codificanti di riferimento definite dalle principali banche dati di annotazione genomica, secondo i criteri e metodologia dichiarati dal produttore	SI/NO	5
6	Copertura basi target	Ottenimento di una copertura $\geq 30\times$ di almeno il $\geq 98\%$ delle basi target, nelle condizioni operative validate dal produttore	SI/NO	10

7	Compatibilità piattaforme di sequenziamento	Compatibilità documentata con le piattaforme di sequenziamento NGS disponibili presso il laboratorio, incluse Illumina NextSeq 550, Illumina NextSeq 2000 ed Element Biosciences AVITI.	Criterio discrezionale: maggiore punteggio sarà attribuito alla soluzione che garantisce la compatibilità con più piattaforme di sequenziamento NGS.	0-10
8	Genoma mitocondriale	Inclusione del genoma mitocondriale nel design del pannello, senza necessità di aggiunta di sonde o reagenti dedicati.	SI/NO	15
9	Implementazione protocollo liquid handler	Disponibilità a coprire il costo di implementazione dei protocolli di preparazione delle librerie sul liquid handler	SI/NO	5
TOTALE				80