



Piattaforma genomica

Responsabili scientifici

Professore Carlo Pucillo

Professore Giuseppe Damante

Professore Gianluca Tell

Personale tecnico /assegnisti

Dr.ssa Catia Mio

La piattaforma offre la possibilità, tramite l'utilizzo delle tecnologie e strumentazioni disponibili, di:

- effettuare analisi di *single nucleotide variants* (SNV) e piccole indel a livello germinale o somatico tramite targeted NGS o whole exome sequencing (WES) a partire da DNA estratto da sangue periferico o tessuto (fresco o FFPE),
- analisi di SNV e piccole indel a livello somatico tramite targeted NGS a partire da acidi nucleici circolanti;
- analisi di gene expression e/o RNA-seq;
- analisi di ChIP-seq.

Elenco strumenti e rispettive caratteristiche:

- Ion Chef System (DAME-Kolbe): preparazione di librerie e/o arricchimento delle ISP e relativo caricamento del chip in maniera totalmente automatizzata;
- Ion GeneStudio S5 System (DAME- Kolbe): sequenziatore basato sulla tecnologia a semiconduttori in grado di produrre 2-80 milioni di reads per ogni corsa;
- Ion OneTouch 2 Dx System (Centro Servizi Laboratori ASUIUD): sistema di arricchimento delle ISP;
- Ion PGM Dx system (Centro Servizi Laboratori ASUIUD): sequenziatore basato sulla tecnologia a semiconduttori in grado di produrre 3-6 milioni di reads per ogni corsa.

Il personale dedicato alla piattaforma: la Dr.ssa Catia Mio sarà a disposizione per la pianificazione della strategia tecnica e sperimentale più adeguata alla richiesta, il design del pannello target più adeguato (se applicabile), la preparazione delle librerie a partire da DNA/RNA estratto, il relativo sequenziamento NGS e l'analisi dei dati per quanto concerne il target sequencing.



L'utilizzo della Piattaforma è consentito esclusivamente nell'ambito delle seguenti attività:

- ✓ ricerca
- ✓ didattica

La programmazione nell'utilizzo degli strumenti deve rispettare e consentire la fruibilità al maggior numero di soggetti interessati, compatibilmente con lo svolgimento di ciascuna attività prevista.

La richiesta di accesso ai servizi della piattaforma dovrà essere presentata tramite email indirizzata alla Dr.ssa Mio (catia.mio@uniud.it). Nella domanda dovranno essere indicati, oltre ai servizi richiesti, il tipo di materiale di partenza e la numerosità campionaria, nonché i nominativi del personale di riferimento dell'indagine.

L'accesso alla piattaforma sarà consentito solamente dopo autorizzazione da parte di uno dei responsabili e l'utilizzo delle attrezzature sarà comunque consentito solo al personale dedicato. Saranno a carico del richiedente l'acquisto dei materiali (pannello target, exome kit, kit per preparazione librerie e sequenziamento) necessari allo svolgimento delle indagini.

Il responsabile della piattaforma, sulla base della disponibilità delle attrezzature e tenuto conto dell'ordine cronologico delle richieste pervenute e provvederà a comunicare al richiedente i tempi e i modi di utilizzo dei servizi.

In caso di sovrapposizioni temporali il responsabile predisporrà un calendario che tiene conto delle seguenti priorità:

- eventuale status di revisione di un lavoro scientifico.

L'accesso alla Piattaforma è consentito esclusivamente per la realizzazione di esperimenti il cui disegno è stato discusso con il personale dedicato alla piattaforma. Data la complessità della strumentazione, l'uso per didattica è permesso solo previa approvazione dei responsabili della piattaforma e, comunque, condotta dal personale dedicato.

Al cospetto di inadempienze da parte dei soggetti utilizzatori nell'ottemperare alle regole sopraindicate sarà interdetto l'accesso alle strumentazioni della piattaforma e l'imputazione delle spese della cattiva gestione.