



ILLUMINA ITALY S.r.l.

Società a socio unico

Sede legale: Via Senigallia 18/2 Milano Italy

C.F./Part. IVA 06814140965

R.E.A. MI-1917431

Cap. Soc. Euro 100.000

DESCRIZIONE TECNICA – Sistema ILLUMINA NextSeqDX 550



Lo strumento Illumina “NextSeq550DX” System presenta le seguenti caratteristiche peculiari e uniche:

- **Certificazione CE-IVD**
- Tecnica di sequenziamento **“Sequencing by Synthesis”**. Il Sistema utilizza terminatori reversibili che vengono aggiunti ciclo per ciclo, rendendo il sistema esente da sensibilità di tipo strutturale, come ad esempio regioni omopolimeriche. L’aggiunta delle basi e la relativa detection avviene dunque base per base, e il segnale di detection risulta essere relativo a ciascuna singola base aggiunta di volta in volta, ciclo per ciclo.
- Sistema “desktop” in grado di attuare sulla stessa piattaforma (1) **sequenziamento massivo parallelo (MPS o NGS)** e (2) **scansione di “BeadChip array”** ad elevata densità per citogenetica e karyomapping (Infinium® HumanCytoSNP-12, CytoSNP-850K, HumanKaryomap-12 BeadChips).

Applicazioni a titolo d’esempio:

Whole genome Sequencing (sequenziamento di genomi)

Whole transcriptome sequencing (RNA-Seq)

**ILLUMINA ITALY S.r.l.**

Società a socio unico

Sede legale: Via Senigallia 18/2 Milano Italy

C.F./Part. IVA 06814140965

R.E.A. MI-1917431

Cap. Soc. Euro 100.000

Whole exome sequencing (sequenziamento di esomi)

Targeted resequencing

Sequenziamento di ampliconi e di plasmidi

smallRNA discovery e Profiling

ChIP Seq

Sequenziamento di piccoli genomi (es: virus e batteri)

Caratteristiche tecniche.

Sequenziamento:

- **Produttività: da un minimo di 16 Gb fino a un massimo di 120 Gb per corsa.**

Numero di sequenze per singola corsa (reads): generazione di minimo 130 milioni fino ad un massimo di 400 milioni di reads in Single End, oppure minimo 260 e massimo 800 milioni di reads in Paired End.

- **Massima lunghezza di sequenziamento supportata in Paired End: 2x150 bp.**
- **Amplificazione clonale** (di tipo Cluster Amplification / Bridge Amplification) **completamente automatizzata e inclusa all'interno dello strumento NextSeq550DX**. Il passaggio da amplificazione clonale a sequenziamento è anch'esso automatizzato. Nessun intervento manuale da parte dell'operatore è richiesto tra la generazione della prima e della seconda "lettura o sequenza".
- **Possibilità di settare a priori la lunghezza delle letture che verranno generate**, impostando semplicemente il software di gestione della corsa con il numero di cicli desiderati,
- **Analisi primaria e secondaria del dato eseguita automaticamente ed autonomamente dallo strumento**, senza alcun intervento manuale e senza alcun obbligo di esportazione dei dati grezzi
- **Tutti i reagenti sono pronti all'uso e tracciati con sistema RFID.**

Scansione di array:

- **Scansione automatica del "BeadChip array"** (n. 1 vetrino per scansione, circa 40 minuti).

Generazione automatica del file immagine per la lettura del vetrino con software dedicato (fino a 12 campioni per

**ILLUMINA ITALY S.r.l.**

Società a socio unico

Sede legale: Via Senigallia 18/2 Milano Italy

C.F./Part. IVA 06814140965

R.E.A. MI-1917431

Cap. Soc. Euro 100.000

vetrino).

Generali:

- **Assenza di GAS associati allo strumento:** non è richiesto l'utilizzo di alcun gas per il funzionamento.
- **Sistema di interfaccia grafica tipo Touch Screen**

Vedasi documento "datasheet-nextseq-500Dx" per ulteriori informazioni e specifiche.

Accessori inclusi:

- Server "BaseSpace Sequence Hub HT System" (modello E5-2690 o equivalente) per l'archiviazione in locale dei dati e per l'elaborazione del dato. Vedasi documento "datasheet-basespace-onsite" per ulteriori informazioni e specifiche.
- Pacchetto "Infinium Option Starter": include strumenti ancillari, software e tutto quanto necessario per preparare in manuale "BeadChip array" con tecnologia "Infinium". Tra questi sono inclusi i seguenti: Infinium® HumanCytoSNP-12, CytoSNP-850K, HumanKaryomap-12 BeadChips (questi ultimi dedicati all'identificazione di malattie monogeniche).

Varie:

Installazione e training on-site inclusi.

Garanzia 12 mesi.

Se prevista e su richiesta dell'utente: si include n. 1 ricollocazione dello strumento, re-installazione e verifica delle performance strumentali (ad esclusione del solo trasporto).

KIT TRUSIGHT ONCOLOGY 500:

Sullo strumento NextseqDx 550 può essere caricato il kit Trusight Oncology 500, unico Genomic Profiling Test che permette di ottenere un'informazione sulle varianti presenti nel tumore indagato.

Il Kit TSO500 è unico per le seguenti caratteristiche:

- **Dimensione 1.94MB:** da letteratura la dimensione di un comprehensive test deve essere superiore di 1.5Mb per essere confrontabili con le informazioni derivanti dall'analisi di un intero esoma (Bucchalter et al.2018)
- **Unico flusso a DNA & RNA:** il kit Trusight TSO500 permette di analizzare contemporaneamente sia il contenuto di varianti per DNA e RNA, caricando sullo strumento contemporaneamente fino a 8 campioni di DNA e 8 di RNA.
- **Possibilità di determinare contemporaneamente Tumor Mutational Burden, MSI, SNV, Indel, varianti di Splicing, Fusioni e Fusioni de NOVO**
- **Chimica a cattura:** chimica che permette di raggiungere una sensibilità del 99.998%, riducendo la probabilità di falsi positivi inferiore a 2. Inoltre la chimica a cattura permette di andare a rilevare "fusione de novo", ovvero laddove il partner di fusione non sia conosciuto permette di sequenziare la porzione ignota. Questo è determinante in numerose patologie metastatiche dove ad esempio le fusioni NTRK presentano di più di 62 partner di fusione diversi (Zehir et al., Nat Med. 2017 Jun;23(6):703-713)
- **Unico Contenuto genico di 523 geni, di cui 130 omopolimeri per MSI, 55 geni di fusione.**
- **Algoritmo di sottrazione variante germinale che assicura un'accuratezza del 99,998% e utilizzo di Unique Molecular Identifier (UMI)** con un LOD dichiarato tra il 3.5%-5% e accuratezza del dato di Tumor Mutational Burden (TMB) pari al 94.3% rispetto ad un esoma.
- **Software per l'analisi primaria secondaria e terziaria :** unico genomic comprehensive test che consente di avere in maniera automatica ed immediata l'analisi secondaria direttamente dall'applicativo "Rocal RUN MANAGER" installato sullo strumento NextSeq550Dx fornendo i dati delle singole varianti nucleotidiche, CNV, inserzioni, delezioni, varianti di splicing, MSI, Tumor Mutational Burden (TMB), fusioni note e fusioni "de Novo".
- **Il software di analisi terziaria permette di avere un report clinico** che possa unire l'informazione genomica all'utilità diagnostica. Il software genera un report completamente personalizzabile con riferimenti anche ai trial clinici disponibili per ciascun farmaco associato alla variante identificata.