



UNIONE EUROPEA
Fondo Europeo di Sviluppo Regionale



PON “RICERCA E INNOVAZIONE” 2014 - 2020
Azione II Obiettivo Specifico 1b

Progetto “*Sviluppo di Piattaforme Meccatroniche, Genomiche e Bioinformatiche per l'oncologia di Precisione*” –
Acronimo PMGB – Codice ARS01_01195
CUP D96G18000150005

Prof. Antonio Marchetti
Professore di Ifascia
Dip. Scienze Mediche, Orali e Biotecnologiche
SEDE

Chieti, ____09/07/2020 ____

Oggetto: PON Ricerca e Innovazione 2014-2020 – Avviso MIUR D.D. n. 1735 del 13-07-2017 - Progetto “*Sviluppo di Piattaforme Meccatroniche, Genomiche e Bioinformatiche per l'oncologia di Precisione*” - Acronimo PMGB – Codice ARS01_01195 - CUP D96G18000150005 – **Relazione sulle caratteristiche uniche del Sistema NextSeq 550Dx Illumina (Sequenziamento di Nuova Generazione, NGS)**

Il sottoscritto Antonio Marchetti, Responsabile Scientifico del progetto PON Ricerca e Innovazione 2014-2020 – dal titolo “*Sviluppo di Piattaforme Meccatroniche, Genomiche e Bioinformatiche per l'oncologia di Precisione*” - Codice ARS01_01195, con la presente

DICHIARA

sotto la propria responsabilità, che lo strumento NextSeq 550Dx Illumina (Sequenziamento di Nuova Generazione, NGS) fornisce una piattaforma di sequenziamento ad alto rendimento, regolata dalla “Food and Drug Administration” (FDA), con marcatura CE, presentando i “requisiti essenziali” anche per analisi di sequenziamento massivo parallelo (MPS) esposti nel D. Lgs.46/97 (requisiti di sicurezza e di efficacia che sia i dispositivi sia il loro sistema produttivo devono possedere).

Si tratta di un sistema unico nel suo genere per fornire la potenza del sequenziamento di nuova generazione (NGS) al laboratorio clinico. Lo strumento può generare più di



UNIONE EUROPEA
Fondo Europeo di Sviluppo Regionale



90 Gb di dati in meno di due giorni, offre anche la coerenza di una piattaforma regolamentata e include miglioramenti della robustezza nella progettazione di software e strumenti.

Punti salienti

- Strumento di sequenziamento regolato dalla FDA e marcato CE
- Altamente flessibile per supportare le esigenze cliniche e di ricerca

Supporta una vasta gamma di ricerche di base e applicazioni cliniche con lunghezza di lettura sintonizzabile e configurazioni di output multipli

- Tempi di consegna rapidi e analisi dei dati intuitiva

Accelera gli studi di ricerca e genera rapidamente dati per esigenze cliniche sensibili nel tempo con informazioni semplificate eseguite a bordo o nel cloud

- Supporto scientifico Illumina

La piattaforma NextSeq 550Dx possiede una funzionalità dual boot, include una modalità diagnostica (modalità Dx) † e una modalità di ricerca, che offre la flessibilità di eseguire test IVD (con saggi diagnostici in vitro), sviluppo LDT e ricerca clinica su un singolo strumento. Per i grandi laboratori clinici, lo strumento NextSeq 550Dx offre una piattaforma validata ad alto rendimento e fornisce l'accesso a una pipeline in continua espansione di applicazioni cliniche nei settori dell'oncologia, della salute riproduttiva e altro. Inoltre, l'esecuzione in modalità di ricerca supporta tutte le applicazioni di ricerca attualmente disponibili, tra cui sequenziamento dell'esoma, profilatura dei trascrittomi, pannelli mirati progettati dal cliente e scansione di microarray. Con lo strumento NextSeq 550Dx, i laboratori clinici possono eseguire la modalità Dx regolata per i test IVD / LDT o eseguire la modalità di ricerca per accelerare gli studi clinici senza sacrificare la velocità e la potenza di un sequencer ad alto rendimento.

Rispetto al sequenziamento Sanger basato sull'elettroforesi capillare, NGS è in grado di rilevare una gamma più ampia di varianti di DNA, comprese varianti a bassa frequenza e varianti adiacenti, con un tempo più rapido per il risultato e un minor numero di passaggi pratici. Inoltre, i reagenti di sequenziamento NextSeq sono in grado di fornire intensità di segnale migliorate e un numero inferiore di falsi positivi e falsi negativi. Con la chimica NextSeq SBS, lo strumento NextSeq 550Dx offre un'accuratezza eccezionale per test clinici e applicazioni di ricerca.



UNIONE EUROPEA
Fondo Europeo di Sviluppo Regionale



Lo Strumento NEXTSEQ550DX presenta le seguenti caratteristiche di unicità:

- 1) Tecnica di sequenziamento "Sequencing by Synthesis" con utilizzo di terminatori reversibili che vengono aggiunti ciclo per ciclo, rendendo il sistema esente da sensibilità di tipo strutturale, come ad esempio regioni omopolimeriche;
- 2) Accuratezza della chiamata delle basi valori compresi tra Q30 99,9% e Q40 99,99%;
- 3) Massima scalabilità dei reagenti di sequenza contenuti in cartucce monouso, al fine di ridurre le possibilità di contaminazione;
- 4) Versatilità di produttività da 20Gb ad un massimo di 120Gb;
- 5) Amplificazione clonale (di tipo Cluster Amplification / Bridge Amplification) completamente automatizzata e inclusa all'interno dello strumento. Il passaggio da amplificazione clonale a sequenziamento deve essere automatizzato. Nessun intervento manuale da parte dell'operatore è richiesto tra la generazione della prima e della seconda "lettura o sequenza".
- 6) Protocolli di sequenziamento supportati di tipo "Single End" e "Paired-End" con amplificazione clonale completamente automatizzata all'interno dello strumento stesso e analisi primaria dei dati;
- 7) Possibilità di impostare, prima della corsa, la lunghezza precisa delle sequenze che verranno generate;
- 8) 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
- 9) Marcatura CE-IVD

Il Responsabile Scientifico
Prof. Antonio Marchetti