



Università
degli Studi di
Messina

DIPARTIMENTO DI PATOLOGIA UMANA
DELL'ADULTO E DELL'ETÀ EVOLUTIVA
"GAETANO BARRESI"

(Direttore: prof. Giuseppe Navarra)

Al Direttore

del Dipartimento di Patologia Umana

dell'Adulto e dell'età evolutiva "G. Barresi"

Al Segretario Amministrativo

del Dipartimento di Patologia Umana

dell'Adulto e dell'età evolutiva "G. Barresi"

Oggetto: Progetto "Disturbo di Spettro Autistico: ricerca di biomarcatori per personalizzare le terapie esistenti e sviluppo di nuove terapie farmacologiche e riabilitative" – Convenzione n. CCR-2017-9999901 – CUP J44I19001040001.

Io sottoscritta, Prof.ssa Gabriella Di Rosa, Professore Associato MED38, Dip. Patologia Umana dell'Adulto e dell'Età Evolutiva G. Barresi, di codesto DU, responsabile scientifico del progetto in oggetto, con la presente, illustro le caratteristiche del SISTEMA ILLUMINA NextSeq 550.

Il sistema ILLUMINA NextSeq 550 che proponiamo per il nostro progetto, è l'unico attualmente in commercio dotato di una serie di peculiarità nell'analisi del genoma (come apportato nella descrizione Tecnica).

Le caratteristiche di questo sistema lo rendono necessario per rispondere a tutti i quesiti del nostro progetto, e cioè l'analisi di tutto il genoma del paziente in una sola seduta sperimentale, nonché l'analisi degli "exomes" la parte codificante del suddetto genoma, sempre in unica seduta. Inoltre, il sistema consente la possibilità di potere confrontare gruppi di pazienti tra di loro, nella stessa seduta sperimentale. Questo metodo di analisi può fornire dati robusti e risultati validi sia per la diagnosi, che per potenziali target terapeutici

DESCRIZIONE TECNICA – Sistema ILLUMINA NextSeq 550

Lo strumento Illumina "NextSeq550" System presenta le seguenti caratteristiche peculiari:

- 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.

~~~~~

Azienda Ospedaliera Universitaria "G. Martino" - Via Consolare Valeria n. 1 – 98125 Messina

Direzione (5° piano, pad. F): Tel. 090 221 2600 – e-mail: gnavarra@unime.it

Segreteria Amministrativa (2° piano, pad. F). Tel. 090 221 2658 – 090 221 2252

e-mail: dipartimento.patologiaumanadete@unime.it - Pec: dipartimento.patologiaumanadete@pec.unime.it



# Università degli Studi di Messina

DIPARTIMENTO DI PATOLOGIA UMANA  
DELL'ADULTO E DELL'ETÀ EVOLUTIVA  
"GAETANO BARRESI"

(Direttore: prof. Giuseppe Navarra)

- 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:

- o Whole genome Sequencing (sequenziamento di genomi)
- o Whole transcriptome sequencing (RNA-Seq)
- o Whole exome sequencing (sequenziamento di esomi)
- o Targeted resequencing
- o Sequenziamento di ampliconi e di plasmidi
- o smallRNA discovery e Profiling
- o ChIP Seq
- o 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 NextSeq 550. 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,



Azienda Ospedaliera Universitaria “G. Martino” - Via Consolare Valeria n. 1 – 98125 Messina  
Direzione (5° piano, pad. F ): Tel. 090 221 2600 – e-mail: gnavarra@unime.it  
Segreteria Amministrativa (2° piano, pad. F). Tel. 090 221 2658 – 090 221 2252  
e-mail: dipartimento.patologiaumanadetev@unime.it - Pec: dipartimento.patologiaumanadetev@pec.unime.it



Università  
degli Studi di  
Messina

DIPARTIMENTO DI PATOLOGIA UMANA  
DELL'ADULTO E DELL'ETÀ EVOLUTIVA  
"GAETANO BARRESI"

(Direttore: prof. Giuseppe Navarra)

- 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 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.

#### Documentazione di riferimento:

- datasheet-nextseq-550

Distinti saluti,

Messina, 28/03/2022

Prof.ssa Gabriella Di Rosa