

Scheda Tecnica – Ion GeneStudio S5™ Plus System (A38195)



Il sistema Ion GeneStudio S5™ Plus è un sequenziatore da banco di nuova generazione (next generation sequencing) che permette il sequenziamento di pannelli di geni, di piccoli genomi, di esomi e trascrittomi su una singola piattaforma. Il flusso di lavoro è estremamente semplificato e con soli 15 minuti di manualità da parte dell'operatore il sistema è pronto per la corsa di sequenza.

Il sistema Ion GeneStudio S5™ Plus utilizza la tecnologia Ion Torrent, una tecnologia di sequenziamento massivo e parallelo del DNA basata sulla rivelazione degli ioni idrogeno rilasciati durante la polimerizzazione del DNA.

Il sequenziamento avviene all'interno di un microchip-semiconduttore che registra la variazione di pH dovuta al rilascio di ioni H⁺ a seguito dell'incorporazione dei nucleotidi da parte della polimerasi (vedi brevetti allegati).

Le caratteristiche principali della tecnologia sono le seguenti:

- **Semplicità di sequenziamento:** la chimica ion torrent utilizza nucleotidi nativi e reagenti standard, non avendo necessità di impiegare marcatori fluorescenti, chemiluminescenti o comunque sistemi di trasmissione del segnale luminoso per trasformare il segnale in sequenza di DNA. Non vengono utilizzati i fotoni per il rilevamento dell'incorporazione nucleotidica eliminando così noti bias dovuti all'utilizzo di sistemi di trasmissione del segnale luminoso.
- **Accuratezza:** il sistema ha una accuratezza sulla sequenza grezza del 99.6%, una PPV (percent positive predictive value -capacità di chiamare una base nel modo corretto-) del 99.8%, con un AQV \geq 30 su una lettura di 400 basi (chimica Hi-Q)
- **Velocità:** la variazione di pH che si genera nei micropozzetti del chip viene trasformata in differenza di potenziale dal sensore localizzato all'interno del micropozzetto stesso. La serie di impulsi elettrici generati viene trasmessa al computer e tradotta in sequenza di DNA, senza necessità di convertire nessun segnale intermedio. Questa caratteristica unica del sistema di sequenziamento Ion Torrent fa

sì che il sistema sia in grado di portare a termine la fase di sequenziamento in un tempo variabile tra 2,5 e 4 ore in funzione della lunghezza dei frammenti sequenziati.

Chip Type	Read Length	Run Time
Ion 510 Chip	200 bases	2,5 h
	400 bases	4 h
Ion 520 Chip	200 bases	2,5 h
	400 bases	4 h
	600 bases	4 h
Ion 530 Chip	200 bases	2,5 h
	400 bases	4 h
	600 bases	4 h
Ion 540 Chip	200 bases	2,5 h
Ion 550 Chip	200 bases	2,5 h

- **Massima scalabilità:** il sistema è enormemente scalabile in base alle esigenze dell'utente. La disponibilità di diversi formati di Chip consente di ottimizzare le dimensioni e i costi di ogni esperimento. Non si rende più necessario inoltre aggiornare lo strumento per aumentarne le performance. Allo stato attuale è possibile leggere ampliconi di lunghezza fino a 600 bp, e scegliere fino a cinque diversi formati di chip, secondo il seguente schema:

Chip Type	Read Length	Output/run
Ion 510 Chip	200 bases	0,3-0,5 Gb
	400 bases	0,6-1 Gb
Ion 520 Chip	200 bases	0,6-1 Gb
	400 bases	1,2-2 Gb
	600 bases	0,5-1,5 Gb
Ion 530 Chip	200 bases	3-3,5 Gb
	400 bases	6-7,2 Gb
	600 bases	1,5-4,5 Gb
Ion 540 Chip	200 bases	10-15 Gb
Ion 550 Chip	200 bases	20-25 Gb

Chip 510: 2-3 milioni di reads
Chip 520: 4-6 milioni di reads (3-4 Milioni per il sequenziamento da 600 basi)
Chip 530: 15-20 milioni di reads (9-12 Milioni per il sequenziamento da 600 basi)
Chip 540: 60-80 milioni di reads
Chip 550: 100-130 milioni di reads

- La tecnica di **“barcoding”** consente di caricare contemporaneamente su un chip da 2 fino a 384 campioni (barcodes disponibili commercialmente). E' quindi possibile analizzare librerie diverse nello stesso chip per ottimizzare l'utilizzo delle risorse e ridurre i costi. Non sono presenti requisiti minimi di numero di campioni grazie alle caratteristiche del sequenziamento elettronico.
- Abbinato al sistema Ion Chef™, è l'unico sistema integrato in grado di garantire la completa automazione del workflow operativo a partire dalla preparazione delle librerie targeted (fino a 8 in contemporanea per ogni sessione di preparazione) e fino alla fase di sequenziamento, con un tempo operatore totale intorno ai 45 minuti.
- Il sistema Ion GeneStudio S5™ Plus include un **server fisico esterno** con una capacità di **24 Tera byte** che include la piattaforma software Torrent Suite™ Software la quale permette l'analisi primaria e secondaria dei dati prodotti dalla chiamata della base all'identificazione della variante.
- I reagenti dedicati al sistema Ion GeneStudio S5™ Plus sono pronti all'uso e dotati di sistema di identificazione a radio frequenza (**RFID**).

Gli hardware a disposizione consentono di sviluppare una elevata velocità nella analisi delle sequenze generate dai diversi supporti di corsa a disposizione. La velocità di analisi diviene particolarmente evidente per i CHIP di grandi dimensioni.

- **Il Server locale** è gestito dalla piattaforma informatica Ion Torrent Suite System™ attraverso la quale avviene l'analisi primaria e secondaria per la generazione delle reads e le loro analisi di copertura, assemblaggio e chiamata delle varianti. La piattaforma include diversi plug-in per analisi secondaria e permette lo storage di dati grezzi e finiti per uno spazio di circa 24 Tb.
- Il sistema di sequenziamento è associato al tool di analisi terziaria **Ion Reporter™** in grado di annotare le chiamate delle varianti, CNV, analisi fusioni RNA per applicazioni specifiche con workflow dedicati tra cui l'ambito oncologico, genetico e microbiologico.

I workflow di analisi possono essere adattati per qualsiasi pannello DNA e RNA a seconda delle richieste dell'utilizzatore per individuare le mutazioni delle aree geniche sequenziate (actionable, passenger, druggable e driver), il tumor mutational burden, inoltre i dati sono esportabili dal sistema in diversi formati per essere sottoposti ad ulteriori analisi terziarie, come software per analisi pathway mutazionali.

Kit Oncomine Comprehensive Assay Plus

Il sistema Ion GeneStudio S5™ Plus permette l'utilizzo del kit di Oncomine Comprehensive Assay Plus grazie al chip 550™ e al sistema CHEF in modo completamente automatizzato.

Il kit Oncomine Comprehensive Assay Plus è in grado di:

- Sequenziare oltre 500 geni unici per lo studio di biomarcatori di singoli geni e multigeni.
- Consente l'analisi di numerose varianti per un singolo gene, come SNV, Indel, fusioni, varianti di splicing e CNV su oltre 500 geni.
- Rilevazione di biomarcatori complessi associati alle immunoterapie come TMB, MSI.
- Supportare la ricerca sul deficit di ricombinazione omologa (HRD) rilevando mutazioni in 46 geni HRR, inclusi i BRCA LGRs, e valutando i riarrangiamenti genomici attraverso la metrica di instabilità genomica (GIM).
- Rileva e analizza simultaneamente tutti i biomarcatori genetici singoli e multipli da soli 20 ng di DNA e RNA da campioni FFPE, il che consente di testare con successo **oltre il 95%** dei campioni. Il flusso di lavoro altamente automatizzato, preparazione CHEF ready, e la pipeline di analisi bioinformatica ottimizzata per il kit Oncomine Comprehensive Assay Plus forniscono approfondimenti dei contenuti grazie alla piattaforma di analisi "Knowledgebase" di Oncomine.

Il sistema Ion GeneStudio S5™ Plus è prodotto dalla Life Technologies USA, part of Thermo Fisher Scientific Group. La Life Technologies Italia fil. Life Technologies Europe BV, è distributore esclusivo in Italia dello strumento.

Scheda Tecnica – Ion Reporter™ Server System (4487118)



Il Sistema Ion Reporter™ Server System (4487118) è una suite informatica sviluppata in locale che semplifica e velocizza le analisi, le annotazioni, l'archiviazione dei dati di sequenziamento sui semiconduttori. Disegnato per i ricercatori in ambito clinico che eseguono sequenze di routine, l'Ion Reporter™ Software aiuta a interpretare le varianti in modo più veloce. Il Ion Reporter™ Server System combina la facilità d'uso dell' Ion Reporter™ Software con il controllo e accesso di un potente computerserver nel vostro edificio. Ion Reporter™ Software supporta le analisi dei dati da più Ion Gnostudio™ Systems offrendo un numero crescente di applicazioni. Il nuovo Ion Reporter™ Server System è una combinazione di soluzioni hardware e software che forniscono ai ricercatori maggiore controllo sui dati di sequenziamento mantenendo i dati on site.

Fornisce inoltre:

- Upload e accesso veloce ai vostri dati
- Utilizzatori e analisi illimitate per maggiore convenienza di laboratorio
- Costi fissi e prevedibili

Non sono richiesti software aggiuntivi Sequenziamento per tutti-analisi incluse Il sistema Ion Reporter™ Server è costruito per automatizzare il flusso di lavoro dal campione da analizzare al report finale. Il sistema Ion Reporter™ Server migliora il processamento dei campioni e il risultato delle sequenze avviando automaticamente il trasferimento dei dati e le analisi. Esistono flussi di lavoro pre-configurati per custom Ion AmpliSeq™ e TargetSeq™ gene panels, per analizzare singoli campioni, o coppie di campioni tumore/sano, e analisi famigliare TRIO. Identifica SNPs, InDels, e CNVs in un unico flusso di lavoro e utilizza i ns algoritmi custom per identificazione delle varianti somatiche, malattie ereditarie e low-pass whole-genome aneuploidie. Ion Reporter™ Software fornisce inoltre un flusso di lavoro per la metagenomica che ti permette di valutare la diversità di popolazione di un campione basandosi sulle regioni variabili del 16S. I flussi di lavoro sono flessibili per consentire ottimizzazioni custom e può essere inoltre bloccato per

5

consentire invece analisi controllate senza dipendere da un analista o un bioinformatico. Io Reporter™ Software fornisce inoltre SDK e API permettendo l'integrazione personalizzata nel vostro ambiente di laboratorio.

Specifiche Ion Reporter™ Server System

Dual 10-core E5 2.6 GHz CPUs

128 GB RAM

15 TB of usable storage

Ubuntu™ 14.04 LTS operating system

Il sistema Ion Reporter™ Server System è prodotto dalla Life Technologies USA, part of Thermo Fisher Scientific Group. La Life Technologies Italia fil. Life Technologies Europe BV, è distributore esclusivo in Italia dello strumento.

