

Catanzaro 31/10/2023

**Al Chiar.mo Prof. Arturo Pujia**  
**Direttore del Dipartimento di**  
**Scienze Mediche e Chirurgiche**  
**SEDE**

**OGGETTO:** Acquisizione Sequenziatore Ion Torrent GeneStudio™ S5 Plus System-Ion Server Piattaforma NoCovid@UMG Progetto POR CalabriaFESR/FSE 2014\_2020-Azione 10.5.12 (DDRC n.4584 del 4/5/2021)

Il sottoscritto Prof. Giuseppe Viglietto con la presente richiede di avviare le procedure per l'acquisto in unicità dei prodotti riportati nell'offerta allegata nell'ambito del Progetto POR NoCovid@UMG.

Il progetto NoCovid@UMG per l'UR di Genomica prevede l'implementazione del laboratorio attraverso l'acquisizione dello strumento Ion Torrent GeneStudio™ S5 Plus System-Ion Server. Si tratta di una tecnologia NGS che automatizza il workflow "specimen-to-report" e fornisce risultati in una sola giornata. L'applicazione delle tecnologie di sequenziamento di nuova generazione consente di caratterizzare e sorvegliare l'evoluzione genetica del virus SARS-CoV-2 e di caratterizzare tempestivamente mutazioni inizialmente presenti nella popolazione a bassa frequenza. L'obiettivo è quello di poter identificare le mutazioni che possono alterare le proprietà immunogeniche del virus compromettendo l'efficacia delle strategie terapeutiche/vaccinali e quelle che possono, invece, renderlo più suscettibile ai trattamenti/vaccini.

L'implementazione tecnologica consentirà nell'ambito della Piattaforma di Genomica Funzionale e Patologia Molecolare di ampliare il campo della genomica molecolare che lo rendono attraente per un'ampia gamma di investitori: non solo si occupa di tecnologia/software e biologia, ma ha anche molte applicazioni rivolte al consumatore così come l'impresa. L'implementazione di questa piattaforma sarà in grado di attrarre una vasta gamma di investitori, sia dal punto di vista tecnologico che da quelli più puramente biotecnologici e orientati alla sanità.

I sistemi di sequenziamento di nuova generazione permettono l'analisi molecolare di piccoli genomi (come quelli virali), di pannelli di geni, di esomi e trascrittomi su una singola piattaforma.

Nello specifico la piattaforma tecnologica oggetto della richiesta consente il sequenziamento massivo e parallelo del DNA che si basa 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<sup>+</sup> a seguito dell'incorporazione dei nucleotidi da parte della polimerasi

Da una valutazione delle piattaforme di sequenziamento si ritiene che per le applicazioni che si intenderanno applicare lo strumento Ion Torrent GeneStudio™ S5 Plus System sia molto flessibile per le analisi di sequenziamento che includano sia DNA che RNA, a seconda delle richieste dell'utilizzatore per individuare mutazioni delle aree geniche sequenziate

I dati di sequenziamento sono esportabili dal sistema in diversi formati per essere sottoposti ad ulteriori analisi terziarie, come software per analisi pathway mutazionali.

In aggiunta la tecnologia che si intende acquisire permetterà in futuro applicazioni aggiuntive che si sommeranno a quelle previste per la caratterizzazione e sorveglianza genetica del virus SARS-CoV-2 e dedicate in particolare alla ricerca di alterazioni molecolari in campo microbiologico e genetico.

Il sistema Ion Torrent GeneStudio™ S5 Plus System che si intende acquisire permette l'utilizzo unico del kit di Oncomine Comprehensive Assay Plus grazie al chip 550™ e al sistema CHEF in modo completamente automatizzato. L'utilizzo del kit Oncomine Comprehensive Assay Plus permette di sequenziare oltre 500 geni unici per lo studio di biomarcatori di singoli geni e multigeni, l'analisi di numerose varianti per un singolo gene, come SNV, Indel, fusioni, varianti di splicing e CNV su oltre 500 geni, supportare la ricerca sul deficit di ricombinazione omologa (HRD) rilevando mutazioni in 46 geni HRR, e valutare i riarrangiamenti genomici attraverso la metrica di instabilità genomica (GIM).

Infine, al sistema Ion GeneStudio™ S5 Plus System sarà affiancato un server di analisi locale, ION-Server, 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. Il sistema di sequenziamento può essere in tal modo associato anche ad un tool di analisi terziaria Ion Reporter™ in grado di annotare la chiamata delle varianti, per applicazioni specifiche con workflow dedicati sia in ambito microbiologico che genetico.

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

In fede

Prof. Giuseppe Viglietto

  
Gi. Giuseppe Viglietto