



**IRGB- Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica**

Sede Secondaria di Sassari

Traversa La Crucca n. 3 – Reg. Baldinca

07100 SASSARI

C.f. 80054330586 - P.I. 02118311006

Sassari, 16/08/2020

## **DICHIARAZIONE DI UNICITA'**

Il sottoscritto Dott. Giuseppe Palmieri, dirigente di ricerca CNR e Responsabile della sede di Sassari dell'Istituto di Ricerca Genetica e Biomedica Molecolare del CNR (IRGB-CNR), responsabile scientifico dell'Unità di Genetica dei Tumori del CNR di Sassari,

### **dichiara che**

essendo nata la necessità di acquistare una piattaforma avanzata combinata di *next-generation sequencing* (NGS) e *real-time* PCR per l'implementazione delle analisi mutazionali su campioni tissutali e campioni biologici da pazienti affetti da tumori solidi,

### **ha individuato**

la ditta DIATECH PHARMACOGENETICS come **unica azienda** in possesso di un sistema combinato per lo studio di tutte le varianti geniche predittive di risposta clinica e prognostiche in ambito della diagnostica oncologica riconosciuta dalle Linee Guida nazionali ed internazionali per l'attuazione del Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) nelle diverse tipologie di neoplasie solide.

Il sistema proposto dalla DIATECH PHARMACOGENETICS è costituito dalla seguente strumentazione:

- **Piattaforma real-time Easy PGX + Sequenziatore NGS Miseq Illumina integrato da sistema Myriapod Data Analysis Software per l'analisi bioinformatica dei risultati**

Tale piattaforma strumentale è **unica** in quanto:

- è la sola che riesce a garantire una sensibilità di rivelazione delle varianti geniche quasi assoluta (fino al 99,9%; pertanto, con capacità di identificare fino allo 0,1% di alleli mutati nella popolazione di cellule neoplastiche del campione) associata ad una specificità completa (100%; capacità di identificare esclusivamente gli alleli mutati). Il sistema di



sequenziamento NGS attualmente in nostro possesso ed in uso nei nostri laboratori (la *Workstation della LIFE Technologies - Thermo Fisher, costituita da ION S5 GENESTUDIO + ION CHEF Systems*) è in grado di leggere le sequenze di DNA misurando variazioni di pH generate quando un nuovo nucleotide viene aggiunto nel filamento sintetizzato - che consente di avere una elevatissima specificità e velocità di lettura in tempo reale - ma raggiunge una sensibilità di rivelazione non superiore al 98-99%;

- è la sola che offre la possibilità di eseguire l'intera filiera delle analisi mutazionali basate sul sequenziamento NGS e verifica della variante genica in real-time PCR, che include un protocollo per la preparazione ad elevata efficienza del "template" (campione processato e disposto sul supporto specifico ed unico rappresentato da un chip innovativo altamente performante), il sequenziamento nucleotidico ad elevata "ridondanza" (che assicura notevole copertura/coverage della regione genomica sequenziata), la visualizzazione immediata dei risultati e l'analisi bioinformatica dei dati prodotti (per la corretta classificazione delle varianti di sequenza ottenute).

Il sottoscritto dichiara altresì che tutto quanto è fondamentale per la identificazione delle mutazioni predittive di risposta terapeutica mirata (*targeted therapy*) riconosciute dall'Agenzia Italiana del Farmaco (AIFA) e rimborsabili dal Servizio Sanitario Nazionale (SSN). Inoltre, il nostro laboratorio attua da più di un decennio la diagnosi molecolare in campo oncologico ed ha superato i diversi controlli di qualità ufficiali nazionali, coordinati in maniera congiunta dall'Associazione Italiana di Oncologia Medica (AIOM) e dalla Società Italiana di Anatomia Patologica e Citologia (SIAPEC). Pertanto, questa tipologia di approccio altamente innovativo ci permetterà di poter effettuare un ulteriore e netto miglioramento nella certificazione delle analisi mutazionali, tra l'altro oggetto della Convenzione in corso dal 2009 con l'Azienda Ospedaliero Universitaria di Sassari, tramite la quale viene gestita la diagnostica molecolare per le tutte le strutture oncologiche dell'intera Sardegna.

In fede,

Giuseppe Palmieri