

**AREA DI RICERCA PEDIATRIA TRASLAZIONALE E GENETICA CLINICA**  
**Responsabile dell'Unità di Ricerca Malattie Neuromuscolari: dott. E. Bertini**

**Progetto: Ministero della Salute, Ex Direzione generale della ricerca ed innovazione in sanità, Dipartimento della prevenzione, della ricerca e delle emergenze sanitarie del Ministero della salute, Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR) Missione 6 - Componente 2 - Investimento 2.1 Valorizzazione E Potenziamento Della Ricerca Biomedica Del SSN finanziato dall'Unione europea – NextGenerationEU**

**CUP E83C24000770006**

Roma, 21 febbraio 2025

**OGGETTO: Relazione di infungibilità prodotti Illumina Italy srl**

Materiale richiesto:

**1. 20060059 Illumina DNA Prep, (M) Tagmentation**

L'Illumina DNA Prep, (M) Tagmentation è un kit di reagenti per la preparazione della libreria per il sequenziamento di nuova generazione (NGS) sviluppato da Illumina. Questo kit è progettato per preparare campioni di DNA in modo efficiente e rapido per il sequenziamento su piattaforma Illumina come la NextSeq. Il kit utilizza la tecnologia di tagmentazione per preparare librerie di DNA che consiste nel ridurre il DNA in frammenti di dimensioni adatte per il sequenziamento e nell'aggiunta di sequenze di adattatori specifici alle estremità dei frammenti di DNA, necessarie per il legame al flusso cellulare (flow cell) delle piattaforme Illumina. Questo metodo è più veloce, riducendo i tempi di preparazione delle librerie, più semplificato dato che richiede meno passaggi manuali, riducendo il rischio di errori, e più efficiente (la tagmentazione è altamente efficiente, con una resa elevata di librerie pronte per il sequenziamento) rispetto ai protocolli tradizionali di preparazione delle librerie. Viene utilizzato con successo negli studi di metagenomica per la caratterizzazione tassonomica del microbioma.

**2. 20018708 Nextera™ DNA CD Indexes**

Il prodotto 20018708 Nextera™ DNA CD Indexes è un set di reagenti definiti come indici (barcode) progettato da Illumina per l'uso con i kit di preparazione delle librerie NGS (Next-Generation Sequencing), come il Nextera DNA Flex Library Prep Kit o altri protocolli di tagmentazione compatibili. Questi indici sono sequenze oligonucleotidiche (brevi sequenze di DNA) che vengono aggiunte ai frammenti di DNA durante la preparazione della libreria. Ogni indice è unico e funziona come un "codice a barre" molecolare, permettendo di distinguere i campioni dopo il sequenziamento. Questi indici sono quindi utilizzati per identificare in modo univoco i campioni durante il sequenziamento. Si riesce così a sequenziare più campioni contemporaneamente su una singola corsa di sequenziamento, riducendo i costi e ottimizzando la capacità di sequenziamento della piattaforma; essendo ogni campione etichettato con un indice unico, si riesce a distinguere i dati di sequenziamento provenienti da campioni diversi durante l'analisi bioinformatica. Il set include una vasta gamma di combinazioni di indici, consentendo il multiplexing di un gran numero di campioni in una singola corsa. Il multiplexing permette di analizzare più campioni contemporaneamente, riducendo il costo per campione e consente anche una flessibilità di utilizzo per una varietà di applicazioni, tra cui il sequenziamento del genoma, l'analisi di esomi, la metagenomica per studiare comunità microbiche complesse e altri studi genomici. Gli indici sono progettati per minimizzare gli errori di cross-contaminazione o di misassegnazione dei campioni durante il sequenziamento. Il kit è ottimizzato per l'uso con le piattaforme di sequenziamento Illumina (ad esempio, NovaSeq, NextSeq, MiSeq, HiSeq).

**3. 20024907 NextSeq 500/550 High Output Kit v2.5 (150 Cycles)**

Il prodotto 20024907 NextSeq 500/550 High Output Kit v2.5 (150 Cycles) è un kit di reagenti sviluppato da Illumina per il sequenziamento di nuova generazione (NGS) sulle piattaforme NextSeq 500 e NextSeq 550. Questo kit è progettato per offrire un'elevata

produttività e una lunga durata del ciclo di sequenziamento, rendendolo ideale per applicazioni che richiedono un throughput elevato e una buona profondità di lettura. Il kit include tutti i reagenti necessari per eseguire un ciclo di sequenziamento di 150 cicli su una singola corsa. Contiene: - reagenti per il caricamento flow cell, - reagenti per il ciclo di sequenziamento (SBS, Sequencing By Synthesis) e - reagenti per il clustering (amplificazione dei frammenti di DNA sulla flow cell). Questo kit è utilizzato per studi di metagenomica per sequenziare ed analizzare comunità microbiche complesse. Il kit è progettato per offrire un'elevata produttività, con la capacità di generare fino a 400 Gb di dati per corsa (a seconda della configurazione della flow cell e del tipo di sequenziamento); supporta cicli di sequenziamento lunghi (fino a 150 cicli), ideali per applicazioni che richiedono una maggiore profondità di lettura o una migliore risoluzione. Il kit è ottimizzato per l'uso con le piattaforme NextSeq 500/550, garantendo un'elevata qualità dei dati e una riduzione dei tempi di analisi.

**4. MS-102-2003 MiSeq Reagent Kit v2 (500cycle)**

Il MiSeq Reagent Kit v2 (500cycle), è un kit di reagenti sviluppato dalla ditta Illumina progettato per l'analisi di sequenziamento di nuova generazione ad alta precisione e ad alta capacità (NGS) di DNA e RNA, utilizzando la piattaforma di sequenziamento MiSeq di Illumina. Con un numero di 500 cicli il kit offre un equilibrio tra durata del sequenziamento e qualità della lettura. Può essere usato per studi di metagenomica (analisi di diversità microbica e analisi tassonomica) offrendo dati ad alta qualità con una bassa percentuale di errori, ideali per studi di campioni complessi. La combinazione con il sequenziatore MiSeq permette un'analisi rapida, dettagliata ed ottimizzata. Il kit include tutti i reagenti necessari per eseguire un esperimento di sequenziamento di 500 cicli sulla piattaforma MiSeq e nel dettaglio contiene:- reagenti per il caricamento del flusso cellulare (flow cell), - reagenti per il ciclo di sequenziamento (SBS, Sequencing By Synthesis) e - reagenti per il clustering (amplificazione dei frammenti di DNA sulla flow cell). Il kit funziona con librerie preparate utilizzando i kit Illumina, come con altri protocolli compatibili.

**5. MS-103-1003 MiSeq Reagent Nano Kit v2 (500-cycles)**

Il MiSeq Reagent Kit v2 (500cycle), è un kit di reagenti sviluppato dalla ditta Illumina progettato per l'analisi di sequenziamento di nuova generazione ad alta precisione e ad alta capacità (NGS) di DNA e RNA, utilizzando la piattaforma di sequenziamento MiSeq di Illumina. Con un numero di 500 cicli il kit offre un equilibrio tra durata del sequenziamento e qualità della lettura. Può essere usato per studi di metagenomica (analisi di diversità microbica e analisi tassonomica) offrendo dati ad alta qualità con una bassa percentuale di errori, ideali per studi di campioni complessi. La combinazione con il sequenziatore MiSeq permette un'analisi rapida, dettagliata ed ottimizzata. Il kit include tutti i reagenti necessari per eseguire un esperimento di sequenziamento di 500 cicli sulla piattaforma MiSeq e nel dettaglio contiene:- reagenti per il caricamento del flusso cellulare (flow cell), - reagenti per il ciclo di sequenziamento (SBS, Sequencing By Synthesis) e - reagenti per il clustering (amplificazione dei frammenti di DNA sulla flow cell). Il kit funziona con librerie preparate utilizzando i kit Illumina, come con altri protocolli compatibili. Questo kit è una versione più piccola e ottimizzata del precedente kit in elenco da poter utilizzare in esperimenti che richiedono un volume ridotto di reagenti rispetto al kit standard necessari per analizzare un numero più piccolo di campioni riducendo i costi dell'esperimento.

**6. FC-131-2001 Nextera® XT Index Kit (96 indexes) Set-A**

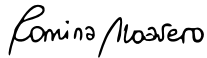
Il prodotto FC-131-2001 Nextera® XT Index Kit (96 indexes) Set A è un kit di 96 indici unici (barcode) sotto forma di sequenze oligonucleotidiche sviluppato da Illumina per l'etichettatura di campioni durante la preparazione di librerie per il sequenziamento di nuova generazione (NGS). Questi indici vengono aggiunti ai frammenti di DNA durante la preparazione della libreria, consentendo di identificare e distinguere i campioni dopo il sequenziamento. Il kit permette il Multiplexing, cioè di sequenziare più campioni contemporaneamente su una singola corsa di sequenziamento, ottimizzando l'uso della

capacità della piattaforma e riducendo i costi. Gli indici sono forniti in formato pre-diluito e pronti all'uso, semplificando il processo di preparazione della libreria e sono progettati per minimizzare gli errori di cross-contaminazione o di misassegnazione dei campioni durante il sequenziamento. Il kit è ottimizzato per per piattaforme Illumina come MiSeq, NextSeq e HiSeq e viene usato per studi di metagenomica per caratterizzare comunità microbiche complesse.

**Si riferisce un'infungibilità tecnica dei materiali sopra descritti, ai sensi dell'art. 76, comma 4 lett. b), per le seguenti motivazioni:**

l'impiego dei prodotti è stato validato ed ottimizzato per l'utilizzo sulle piattaforme di sequenziamento (NGS) di Illumina presenti in Ospedale per garantirne il corretto funzionamento e ne abbiamo esperienza di elevata affidabilità e riproducibilità necessarie per garantire dati altamente attendibili.

*Firma*



Dott.ssa Romina Moavero