

La nostra Azienda

Genomnia è una PMI fondata nell'ottobre del 2008 allo scopo di offrire servizi di sequenziamento massivo ed analisi bioinformatica. Grazie all'esperienza del personale altamente specializzato, in grado di contribuire alla pianificazione, ottimizzazione ed analisi del Vostro progetto di sequenziamento, Genomnia è in grado di proporre ad aziende, università e centri di ricerca italiani e stranieri una vasta gamma di servizi, che includono non solo analisi del genoma, dell'esoma, di pannelli genici personalizzati e del trascrittoma, ma anche analisi epigenetiche genome-wide (ChIP-seq e methyl-seq), ed analisi di metagenomica. Le competenze aziendali, infatti, non si limitano al campo della biologia molecolare, ma si estendono anche all'ambito delle analisi bioinformatiche, garantendo l'elaborazione ed interpretazione di dati di sequenziamento massivo relativi a progetti di biomedicina o genetica molecolare.

Per l'erogazione dei propri servizi, Genomnia si avvale della piattaforma di sequenziamento Life Technologies Ion Torrent, che comprende i sequenziatori Ion Personal Genome Machine® (PGM™) e Ion S5. Questi sistemi, sfruttando la capacità di misurare variazioni minime del valore di pH e avvalendosi delle proprietà dei semiconduttori, sono in grado di rilevare direttamente l'incorporazione, ad opera della DNA Polimerasi, di nucleotidi semplici nella catena del DNA, reazione accompagnata dal rilascio di un protone. Questo permette una traduzione diretta dell'informazione chimica (A, C, G, T) in un semplice input digitale (0,1), eliminando la componente ottica necessaria nei sequenziatori classici per la rilevazione dei fluorocromi coniugati ai nucleotidi. Ciò garantisce di conseguenza un netto miglioramento delle prestazioni di sequenziamento: più semplice, più rapido ed economicamente competitivo.

La piattaforma Ion Torrent permette di produrre, con una sola corsa ed in meno di un giorno, fino a 15 Gbasi di sequenza da 200 bp o 8 Gbasi di sequenza da 400 bp. I suoi principali campi di applicazione spaziano dallo studio di mutazioni ed alterazioni geniche mediante ri-sequenziamento di singoli geni o di pannelli genici malattia-specifici, all'analisi dell'intero esoma umano, al sequenziamento *de novo* o al ri-sequenziamento di genomi virali e batterici, fino allo studio del trascrittoma (RNA-seq, miRNA-seq, etc) e dell'epigenoma (ChIP-seq, MBD-seq, etc.), includendo anche l'analisi del microbioma umano o di altri microbiomi per mezzo del sequenziamento delle regioni ipervariabili del 16S rRNA o dell'intero meta-genoma.

I nostri laboratori si sviluppano su 300 m² di superficie e sono dotati di attrezzature all'avanguardia e di personale specializzato. Gli spazi al loro interno sono organizzati nel pieno rispetto delle linee guida definite da Life Technologies per una facility di sequenziamento massivo con piattaforma Ion Torrent, allo scopo di minimizzare i livelli di cross-contaminazione e garantire risultati ottimali.

Laboratorio per la preparazione dei campioni e delle librerie

In questo laboratorio avviene l'estrazione degli acidi nucleici, il controllo di qualità dei campioni e la preparazione delle librerie da sequenziare.

Laboratorio a supporto della preparazione delle emulsioni (e-PCR), di Digital PCR e Real Time PCR

In questo laboratorio si svolgono alcune fasi della preparazione delle *emulsion-PCR* per la produzione delle *templated beads*, caricate successivamente sui chip dove ha luogo la reazione di sequenziamento. Le *beads* possono essere preparate con una procedura semi-automatizzata che si avvale dell'ausilio di due strumenti, One Touch 2 e One Touch ES, oppure con una procedura automatica basata sull'impiego del sistema Ion Chef.

Questo laboratorio dispone inoltre della strumentazione necessaria per la preparazione dei campioni da testare in reazioni di real time PCR e digital PCR, per l'esecuzione di analisi quantitative, relative o assolute, e per l'identificazione di varianti alleliche rare.

Laboratorio di Deep Sequencing

È il laboratorio dedicato al sequenziamento, in cui sono alloggiati ed operano i sequenziatori Ion Personal Genome Machine® (PGM™) e Ion S5.

Unità di Bioinformatica

L'obiettivo dell'Unità di Bioinformatica di Genomnia è fornire a clienti e collaboratori sequenze Ion PGM™ e S5™ di alta qualità mappate sul genoma di riferimento, classificate, annotate e quantificate con il massimo grado di precisione e di contenuto informativo. Le nostre competenze bioinformatiche ci permettono l'esecuzione di analisi differenziali del trascrittoma, codificante e non codificante, dell'uomo e di organismi modello, con particolare focus sui microRNA da tessuti o circolanti; analisi di varianti puntiformi e di inserzioni/delezioni in pannelli di geni e nell'esoma intero per l'identificazione di putative mutazioni patogeniche, anche secondo disegni sperimentali "in trio"; identificazione ed analisi differenziale di regioni regolative mediante interpretazione dei risultati di esperimenti di Chip-seq e metilazione; assemblaggio e annotazione primaria di piccoli genomi; analisi di esperimenti di metagenomica; analisi di dati di PCR





quantitativa. Per una descrizione dettagliata, consultare le Schede Servizio specifiche per ogni applicazione ION PGM™ e S5™.

Genomnia Rev. 5 – 02/2018

