

MYRIAPOD[®] NGS SYSTEM

Complexity made easy

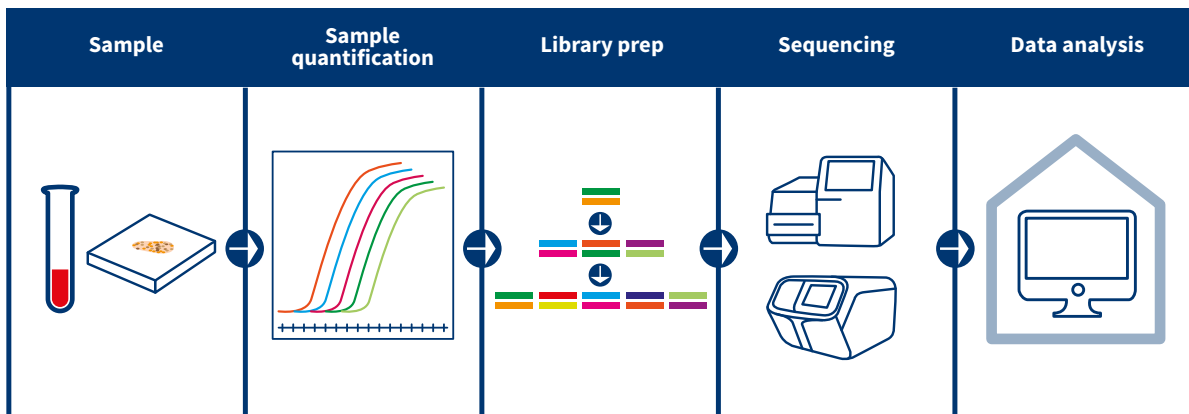
diatech
pharmacogenetics



Linea Myriapod® NGS - Caratteristiche principali:

- **Semplice e veloce:** multiplex PCR a singolo tubo di reazione.
- **Pronto per la diagnostica:** CE IVD. Kit validato per la valutazione qualitativa e quantitativa di SNVs, indels e CNV per analisi somatiche e germinali.
- **Quantità minima di DNA necessaria:** 10-25 ng totali di DNA per campione.
- **Qualità:** controllo positivo a genotipo noto validato con metodo ortogonale (Horizon Discovery) incluso nel kit.
- **Kit completo:** il kit comprende tutti i reagenti necessari per:
 - valutazione qualitativa e quantitativa del DNA input attraverso qPCR (per analisi somatica);
 - multiplex PCR per la preparazione della library;
 - arricchimento della library tramite PCR.
- **Analisi dei dati:** software dedicato e workstation per l'analisi dei dati in automatico.

Myriapod NGS System workflow



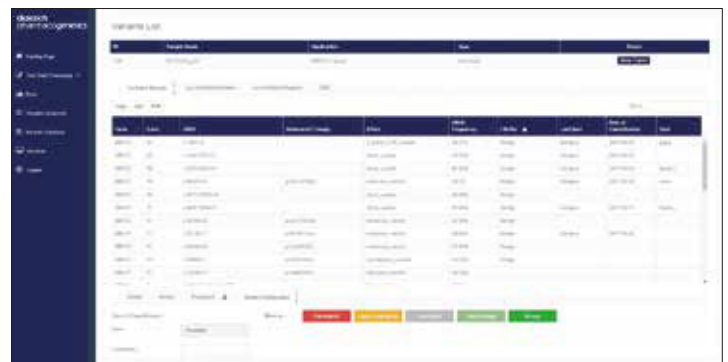
Codice	Descrizione	Piattaforma	Intended use
NG030	Myriapod NGS-IL BRCA1-2 panel (48 test)	Illumina	CE IVD
NG031	Myriapod NGS-IL CFTR panel (48 test)	Illumina	CE IVD
NG032	Myriapod NGS-IL 56G Onco panel (48 test)	Illumina	CE IVD
NG050	Myriapod NGS-LT BRCA1-2 panel (48 test)	Thermo Fisher	CE IVD
NG052	Myriapod NGS-LT 56G Onco panel (48 test)	Thermo Fisher	CE IVD
NG900-HD	Myriapod NGS Workstation	-	CE IVD
NG900-SW	Myriapod NGS Data Analysis Software	-	CE IVD

Workstation e software di analisi dati Myriapod[®] NGS: dal dato NGS al risultato clinico

Diatech propone una soluzione bioinformatica completa e di semplice utilizzo costituita da software CE IVD e workstation dedicata. Il software consente l'analisi dei dati di sequenza e la chiamata di SNV, indels e CNVs, senza l'invio di dati in rete o l'utilizzo di Cloud.

Caratteristiche principali Myriapod NGS Analysis:

- **Soluzione dedicata e completa per analisi dei dati in locale** Myriapod NGS Data Analysis software e Myriapod NGS workstation sono la soluzione end-to-end per l'analisi dei dati senza condivisione on line.
- **Flessibilità** Unica soluzione di analisi dati sia per piattaforme Illumina[®] che ThermoFisher Scientific[®].
- **Database delle varianti** Il Software crea un database delle varianti rilevate fornendo una statistica immediatamente consultabile dall'utente.
- **Monitoraggio delle analisi in tempo reale** L'utente può controllare in qualsiasi momento lo stato e i progressi dell'elaborazione in modo semplice ed immediato.
- **Analisi automatica del dato** La classificazione delle varianti avviene in maniera automatica in base a controlli di qualità integrati che garantiscono la sicurezza del dato ottenuto.
- **Visualizzatore dei dati IGV integrato** Tutti i dati possono essere consultati tramite IGV, facilitando la visualizzazione della copertura delle regioni interessate.
- **Report** Il software consente di selezionare le varianti desiderate e le metriche del campione. Queste possono essere esportate in un file con estensione PDF o formato csv.

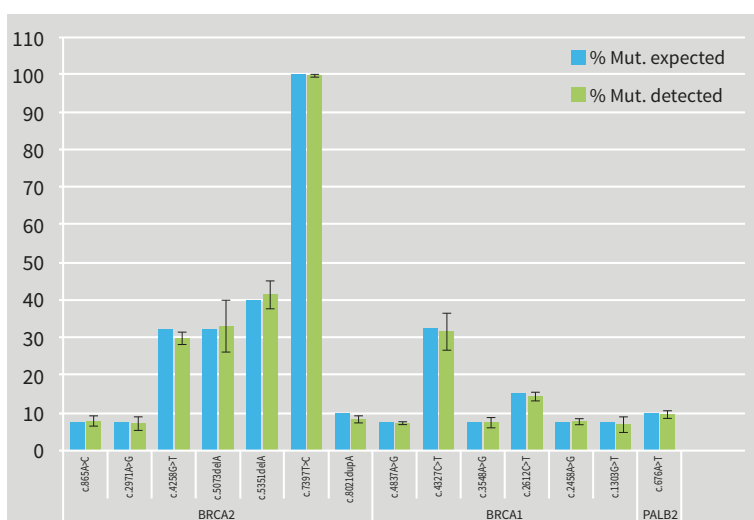


Myriapod® NGS BRCA1-2 panel

Principio del metodo: il kit *Myriapod® NGS BRCA1-2 panel* permette l'amplificazione e l'identificazione simultanea delle mutazioni dei geni BRCA1, BRCA2 e PALB2 correlate con la predisposizione genetica al tumore al seno e all'ovaio.

Materiale di partenza: DNA genomico estratto da sangue, tessuto fresco, congelato o incluso in paraffina (FFPE).

Destinazione d'uso: protocollo CE-IVD dall'estrazione all'analisi del dato per l'identificazione simultanea delle mutazioni dei geni BRCA1, BRCA2, e PALB2 utilizzando la tecnologia del sequenziamento massivo parallelo (o NGS) su strumenti Illumina MiSeq, ION Torrent PGM e ION S5 System.



Reference Standard Horizon® Diagnostics testato utilizzando Myriapod NGS BRCA 1-2 panel per Illumina® MiSeq System. I dati sono stati ottenuti da 14 library prep per i geni BRCA1-2 e 9 differenti librerie preparate per il gene PALB2. In blu la frequenza allelica misurata tramite ddPCR. In verde la media delle frequenze alleliche rilevate con il kit Myriapod NGS BRCA1-2 panel.

Caratteristiche di analisi bioinformatica del dato ottenuto tramite Myriapod NGS Data Analysis Software

	Caratteristiche
Database di varianti	Basato su ClinVar, dbSNP, ExAC, ESP
Classificazione di patogenicità	L'utente può classificare le varianti come: Pathogenic, Likely Pathogenic, Uncertain, Likely Benign, Benign, in linea con i database ENIGMA e ClinVar
Analisi CNV	L'analisi CNV viene eseguita sui geni BRCA1, BRCA2 e PALB2 sulla base di un algoritmo proprietario

- Ogni variante visualizzata viene descritta e confrontata con:
 - database clinici (ad es. Clin-Var);
 - frequenza di variazioni nelle banche dati della popolazione (ad esempio 1000 genomes);
 - algoritmi predittivi sull'effetto della mutazione sul trascritto o sulla proteina.

Myriapod® NGS 56G Onco panel

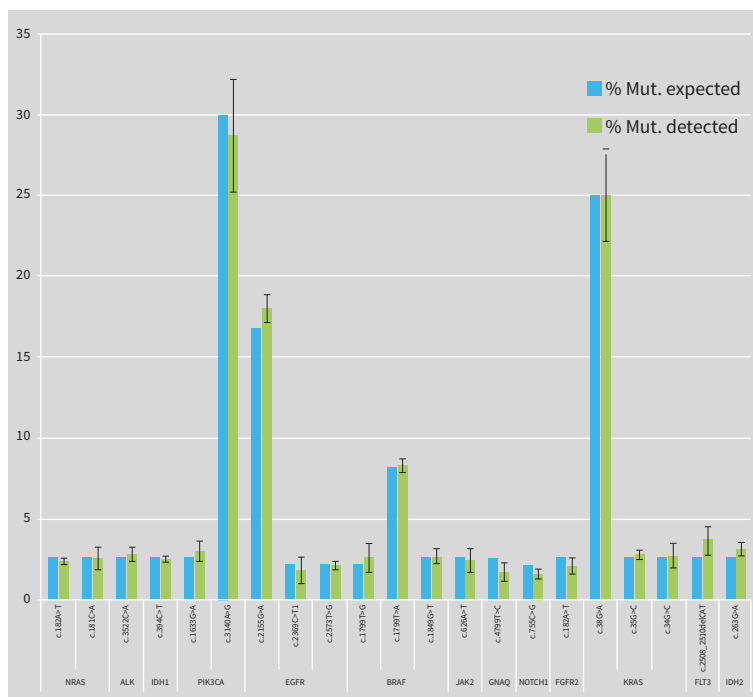
Principio del metodo: il kit *Myriapod® NGS-IL 56G Onco panel* permette l'amplificazione e l'identificazione simultanea delle varianti principali di 56 geni la cui alterazione è dimostrata dalla rilevanza clinica in diverse forme tumorali.

Materiale di partenza: DNA genomico estratto da tessuto fresco, congelato o incluso in paraffina (FFPE).

Destinazione d'uso: protocollo CE IVD dall'estrazione all'analisi del dato.

Geni inclusi nel pannello:

ABL1	CSF1R	FBXW7	GNAS	KIT	NPM1	SKT11
AKT1	CTNNB1	FGFR1	HNF1A	KRAS	NRAS	SMAD4
ALK	DDR2	FGFR2	HRAS	MAP2K1	PDGFRA	SMARCB1
APC	DNMT3A	FGFR3	IDH1	MET	PIK3CA	SMO
ATM	EGFR	FLT3	IDH2	MLH1	PTEN	SRC
BRAF	ERBB2	FOXL2	JAK2	MPL	PTPN11	TP53
CDH1	ERBB4	GNA11	JAK3	MSH6	RB1	TSC1
CDKN2A	EZH2	GNAQ	KDR	NOTCH	RET	VHL



Reference Standard Horizon® Diagnostics testato utilizzando Myriapod NGS 56G Onco Panel per Illumina® MiSeq System. Dati ottenuti da 3 library indipendenti. In blu la frequenza allelica misurata tramite ddPCR. In verde la media delle frequenze alleliche rilevate con il kit Myriapod Onco panel 56G.

Per informazioni contattare:

diatech pharmacogenetics

Diatech Pharmacogenetics srl

Via Ignazio Silone 1b - 60035 Jesi (An) Italy

Tel. +39 0731 213 243

marketing@diatechpgx.com

www.diatechpharmacogenetics.com