

CRS4, piattaforma di sequenziamento genomico e analisi bioinformatiche all'avanguardia

Cagliari, 04/03/2024

Il **CRS4**, Centro di ricerca, sviluppo e studi superiori in Sardegna, a meno di un anno dall'ampliamento dell'infrastruttura della **piattaforma Next Generation Sequencing Core** implementata con un **sequenziatore genomico Illumina NovaSeq X Plus di ultima generazione** in grado di produrre dati, sino a 120Tb al mese, di varie tipologie su campioni umani, animali e vegetali, ad una maggiore velocità e a costi ridotti, **rafforza le sue potenzialità dotandosi di professionalità esperte nel campo della bioinformatica**. L'utilizzo inoltre, di specifici **software** già impiegati in realtà internazionali accreditate per la **diagnostica**, permette di interpretare i **dati genomici** anche a **livello clinico** con una configurazione che consente di ottenere analisi, eseguire indagini personalizzate e organizzare, consultare e aggiornare i dati relativi a casi clinici anche oggetto di studi scientifici.

Negli ultimi anni i più avanzati percorsi di sequenziamento si sono rivelati una disciplina estremamente traslazionale (laboratorio-paziente-comunità), il cui ambito che inizialmente era quello della ricerca si è spostato sempre di più verso la diagnostica clinica e la medicina personalizzata. Questa nuova configurazione della piattaforma del CRS4 ha l'obiettivo di **orientare il sequenziamento verso la diagnostica e la clinica**. Nello specifico, in ambito diagnostico, partendo dal sequenziamento di esomi o genomi, è possibile **individuare le varianti genetiche** e confrontarle con i database pubblici, classificarle rispetto al modello ereditario, al potenziale effetto biologico e ad altri parametri, per determinare le cause genetiche scatenanti le diverse patologie e le relative sfumature. Inoltre, tale configurazione così strutturata, è fondamentale ai fini delle **applicazioni diagnostiche** perché rende i **processi di analisi**, di laboratorio e di bioinformatica, **certificabili, sicuri e riproducibili**, grazie all'introduzione di diversi livelli di controllo di qualità documentabili.

Giacomo Cao, amministratore unico del CRS4: "Grazie alla squadra composta dalla dirigente Lidia Leoni, dal ricercatore Riccardo Berutti, dai tecnologi Rossano Atzeni e Roberto Cusano e dalla tecnologa Jessica Milia, unitamente alla disponibilità di un sequenziatore di ultima generazione, probabilmente ancora unico in Italia, oltre che a software bioinformatici d'avanguardia, il Centro si prepara a fornire **servizi di genetica medica di altissimo profilo a tutti gli operatori del settore sanitario**. Considerando la specificità di poter disporre simultaneamente di sequenze genomiche e della loro interpretazione bioinformatica, riteniamo quindi di poter rappresentare nell'immediato futuro un **valido supporto per il sistema sanitario e della ricerca** non solo a livello locale".

Ufficio stampa

Greca Meloni, resp. ufficio stampa CRS4, greca.meloni@crs4.it – cell.3472152650