

La nostra Azienda

Genomnia è una PMI fondata nell'ottobre del 2008 allo scopo di offrire servizi di sequenziamento massivo ed analisi bioinformatica. Recentemente siamo passati dalla tecnologia SOLiD alla tecnologia Ion Torrent, grazie alla quale siamo in grado di offrire a università e centri di ricerca italiani e stranieri una vasta gamma di servizi, che includono analisi del genoma e dell'esoma, pannelli genici personalizzati, analisi del trascrittoma, analisi epigenetiche genome-wide (ChIP-seq e methyl-seq), e analisi di metagenomica. Oltre all'esperienza nel settore della biologia molecolare, le competenze aziendali coprono infatti il settore dell'analisi bioinformatica di dati di sequenziamento massivo applicati ai progetti di biomedicina o genetica molecolare in generale.

I nostri laboratori si sviluppano su 300 m² di superficie e sono dotati di attrezzature all'avanguardia e di personale specializzato in grado di partecipare alla pianificazione, all'ottimizzazione e all'analisi del Vostro progetto di sequenziamento.

Genomnia opera con la piattaforma di sequenziamento Life Technologies Ion Torrent, che comprende i sequenziatori Ion Personal Genome Machine® (PGM™) e ION S5. Questa tecnologia elimina tutta la parte ottica che nei sequenziatori classici è dedicata alla rilevazione dei fluorocromi coniugati ai nucleotidi ed evidenzia direttamente l'incorporazione di semplici nucleotidi nella catena del DNA ad opera della DNA polimerasi. In tal modo, permettendo una maggiore velocità e facilità di sequenziamento, risulta economicamente competitiva. Con questa piattaforma si possono produrre fino a 15 Gbasi di sequenza da 200 bp, o 8 Gbasi di sequenza da 400 bp per corsa, nell'arco di meno di un giorno. I principali campi di applicazione vanno dallo studio delle mutazioni e alterazioni geniche, col risequenziamento di singoli geni o di pannelli genici malattia-specifici; allo studio dell'intero esoma umano; al sequenziamento *de novo* o al risequenziamento di genomi virali e batterici; fino allo studio del trascrittoma (RNA-seq, miRNA-seq, etc) e dell'epigenoma (ChIP-seq, MBD-seq, etc.); includendo la metagenomica del microbioma umano e di altri microbiomi per mezzo dell'analisi delle regioni ipervariabili del 16S RNA o del sequenziamento dell'intero genoma.

I laboratori di Genomnia sono organizzati in conformità delle linee guida di Life Technologies per una facility di sequenziamento massivo con piattaforma ION TORRENT, allo scopo di minimizzare i livelli di cross contaminazione:

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 avviene una parte della preparazione delle emulsion-PCR delle templated beads caricate successivamente sui chip dei sequenziatori dove avverrà la reazione di sequenziamento. Le beads possono essere preparate con una procedura semi-automatizzata, utilizzando gli apparati One Touch 2 e One Touch ES oppure con una procedura automatica, con l'apparato ION Chef.

In questo laboratorio avviene anche la preparazione dei campioni da correre in real time PCR e digital PCR per analisi di espressione relative o assolute e l'identificazione di varianti alleliche rare.

Laboratorio di Deep Sequencing

È il laboratorio dove sono ospitati ed operano i sequenziatori.

Unità di Bioinformatica

Lo scopo dell'Unità di Bioinformatica di Genomnia è quello di fornire ai nostri 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 competenze di analisi bioinformatica comprendono l'analisi differenziale del trascrittoma codificante e non codificante dell'uomo e di organismi modello, con particolare focus sui microRNA da tessuti o circolanti; l'analisi delle varianti e delle inserzioni/delezioni nell'esoma per l'identificazione di putativi geni malattia, compresi i disegni "in trio"; l'identificazione e l'analisi differenziale di regioni regolative tramite l'interpretazione di esperimenti Chip-seq e metilazione; l'assemblaggio e l'annotazione primaria di piccoli genomi; l'analisi di esperimenti di metagenomica; l'analisi di esperimenti di metilazione differenziale; l'analisi di dati di PCR quantitativa. Per una descrizione dettagliata consultare le Schede Servizio specifiche per ogni applicazione ION PGM™ e S5™