

LA MRC HOLLAND ANNUNCIA IL LANCIO UFFICIALE DELLA digitalMLPA (MULTIPLEX LIGATION PROBE AMPLIFICATION)

23 novembre 2020

La **Resnova** è lieta di comunicare che la Società olandese **MRC Holland**, della quale Resnova è Distributore esclusivo per l'Italia, ha annunciato, nei giorni scorsi, che sono finalmente disponibili sul mercato i kit ed i reagenti per la **SALSA® digitalMLPA** una nuova tecnica che consente la quantificazione simultanea di centinaia di target genomici, in una semplice reazione.

Questo metodo rappresenta una evoluzione della tecnica MLPA (*Multiplex Ligation Probe Amplification*) convenzionale, combinando tale tecnologia, proprietaria di MRC Holland, con la potenza del sequenziamento di nuova generazione (NGS) e permette l'identificazione delle alterazioni nel numero di copie (dette **copy numbers variations**, o **CNVs**) dei geni target, implicate in numerose malattie genetiche.



Le tecniche di sequenziamento spesso però non riescono a rilevare adeguatamente questi cambiamenti, specialmente nelle regioni genomiche complesse. L'MRC Holland ha aperto la strada al rilevamento accurato delle CNVs con i suoi noti test **SALSA® MLPA**, divenuti un "gold-standard" del settore. Con l'arrivo della **digitalMLPA**, la scala su cui è possibile applicare la determinazione della variazione del numero di copie in modo affidabile, robusto ed a basso costo, risulta aumentata di **oltre 10 volte**. Infatti, con la sua capacità di quantificare **fino a 1000 target** per analisi, la **digitalMLPA** semplifica il rilevamento delle CNVs, partendo da soli 20ng di DNA campione. Tutte le sonde **digitalMLPA** sono estremamente specifiche e sono in grado di discriminare sequenze target che differiscono anche di un singolo nucleotide.

Il primo pannello **digitalMLPA** che, da oggi, viene reso disponibile sul mercato, è il **D001 Hereditary Cancer Panel 1**, che offre 566 sonde mirate a 28 geni associati a vari tumori ereditari, tra cui quello della mammella, ovarico, colon-rettale, gastrico, prostatico, pancreatico, endometriale e melanoma. **D001 Hereditary Cancer Panel 1** è il complemento perfetto ai test esistenti basati su NGS, poiché migliora la rilevazione delle CNVs nei geni critici del cancro, compresi quelli complicati come PMS2 e STK11. La tecnologia **digitalMLPA** di MRC Holland si sta rapidamente espandendo con la disponibilità imminente di test aggiuntivi sul mercato.

La **digitalMLPA** utilizza gli stessi passaggi dell'MLPA convenzionale, con la differenza che la generazione dei dati viene eseguita su una piattaforma NGS Illumina. I prodotti **digitalMLPA** possono essere caricati direttamente sul sequenziatore, senza necessità di purifica o quantificazione della libreria. I dati generati dai saggi **digitalMLPA** vengono analizzati utilizzando il software gratuito sviluppato da MRC Holland, **Coffalyser digitalMLPA**.

In questa tecnica, sono le sonde **digitalMLPA**, e non il DNA target, ad essere amplificate, da un'unica coppia di primer. Questo consente di limitare i risultati accidentali e di eliminare gli errori dovuti all'amplificazione e, di conseguenza, di ridurre la variabilità della profondità e della *coverage* delle *reads*.

In ogni probemix sono incluse sonde di controllo della reazione e sonde specifiche per l'identificazione del campione, garantendo un elevato livello di qualità. Attualmente possono essere analizzati insieme fino a 192 (presto saranno 384) campioni, a seconda della piattaforma utilizzata, e, se lo si desidera, questi possono essere combinati con altre librerie in una singola run NGS, risparmiando tempo e soldi.

La **MRC Holland** produce test genetici affidabili da oltre 15 anni e questo ultimo sviluppo fornisce un ulteriore balzo in avanti per l'Azienda, nel campo della determinazione della variazione del numero di copie.

La **Resnova S.r.l.** è una Società di distribuzione italiana, con Sede operativa a Genzano di Roma, leader nell'offrire soluzioni innovative per la Diagnostica Avanzata, la Citogenetica Molecolare, la Biologia Molecolare e Cellulare. In qualità di Partner di MRC Holland, negli ultimi 15 anni, Resnova ha contribuito a diffondere e promuovere i prodotti MLPA in tutti i laboratori che operano sul territorio nazionale.

I prodotti **digitalMLPA** sono da intendersi solo a scopo di ricerca (RUO) e non per uso diagnostico, se non diversamente specificato.

Per ulteriori informazioni o dettagli è possibile contattare il Servizio Clienti, ai seguenti recapiti:

- servizioclienti@resnovaweb.it
- <http://www.resnovaweb.com>
- Tel: 06 93955058
- Fax: 06 93955059