

Sistema MiSeq®

Potenza mirata. Velocità e semplicità per risequenziamento mirato e sequenziamento di genoma piccolo.

Punti di forza del sistema MiSeq

- **Qualità dei dati eccezionale**
I dati della qualità più elevata dimostrati tramite confronto scientifico con pubblicazioni "peer-reviewed"
- **Flusso di lavoro dello strumento semplice e intuitivo**
Un sistema altamente automatizzato dotato di un'interfaccia strumento semplice e di facile utilizzo
- **Il primato della velocità**
Il più rapido sequenziamento e rilevamento delle varianti per gli studi in cui il tempo è un fattore critico
- **Ampio gruppo di applicazioni**
La lunghezza delle letture regolabile e le opzioni di celle a flusso forniscono il massimo della flessibilità su un'ampia gamma di applicazioni

Introduzione

Il sistema MiSeq è la prima soluzione di sequenziamento end-to-end che integra generazione di cluster, amplificazione, sequenziamento e analisi dei dati in un solo strumento. Con un ingombro di circa mezzo metro quadrato può essere inserito praticamente in qualsiasi ambiente di laboratorio (Figura 1). Il sistema MiSeq sfrutta la tecnologia di sequenziamento mediante sintesi (SBS) Illumina, la più usata chimica di sequenziamento di nuova generazione. Con oltre 750 pubblicazioni il sistema MiSeq è, ad oggi, la piattaforma ideale per analisi genetica rapida ed efficace in termini di costi.

Qualità dei dati eccezionale

La chimica SBS Illumina è la tecnologia di sequenziamento di nuova generazione più ampiamente adottata. I dati di qualità eccezionale si raggiungono mediante la chimica SBS: un metodo basato su terminatori reversibili di proprietà che rileva le basi singole mentre vengono incorporate in filamenti di DNA paralleli in modo massiccio. I coloranti fluorescenti dei terminatori vengono acquisiti via via che ogni dNTP viene aggiunto e poi scisso per consentire di incorporare la base successiva. Poiché durante ogni ciclo di sequenziamento sono presenti tutti e quattro i dNTP legati ai terminatori reversibili, la competizione naturale riduce al minimo le distorsioni dovute all'incorporazione. Le identificazioni delle basi vengono eseguite direttamente sulle misurazioni del segnale di intensità durante ciascun ciclo, riducendo significativamente il tasso di errore sui dati grezzi rispetto ad altre tecnologie.¹⁻⁵ Il risultato è un sequenziamento base per base altamente accurato che praticamente elimina gli errori di sequenziamento specifici per il contesto, anche entro regioni di sequenze ripetitive od omopolimeri. Il sequenziamento Illumina permette di ottenere il più alto numero di dati privi di errori per i campioni di sequenziamento sensibili e complessi (Figura 3).

Flusso di lavoro dello strumento semplice e intuitivo

Il sistema MiSeq offre un software per il controllo dello strumento semplice e chiaro. Esegue semplici operazioni dello strumento tramite un'interfaccia intuitiva su touch screen, utilizza cartucce di reagenti plug-and-play con monitoraggio RFID, consulta i video di formazione sullo schermo ed esamina le guide passo-passo durante tutto il flusso di lavoro di sequenziamento.

Tutti i sistemi MiSeq includono analisi dei dati integrata e accesso a BaseSpace®, la piattaforma di analisi genomica Illumina. BaseSpace fornisce caricamento di dati in tempo reale, semplici strumenti per l'analisi dei dati, monitoraggio della corsa su Internet e una soluzione di archiviazione scalabile e sicura. Grazie a una serie di strumenti di analisi dei dati e a un numero di applicazioni BaseSpace di terze parti in continua crescita i ricercatori possono creare il proprio sistema informatico. BaseSpace permette inoltre la condivisione dei dati semplice e veloce con colleghi e clienti. Per maggiori informazioni, visitate la pagina Web www.illumina.com/basespace.

Tempo di elaborazione veloce

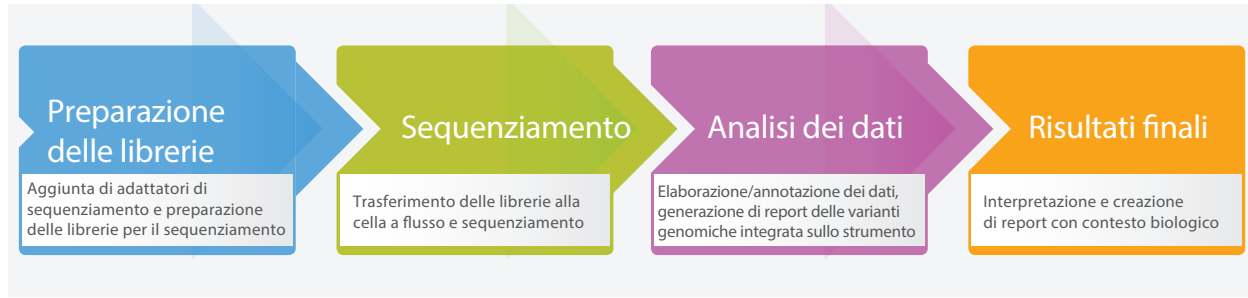
Per ottenere i risultati in ore piuttosto che in giorni, la combinazione di preparazione delle librerie rapida e il sistema MiSeq fornisce tempo di elaborazione semplice e veloce (Figura 2). Con i reagenti per la preparazione delle librerie Nextera®, in soli 90 minuti si prepara la libreria di campioni, poi si passa all'amplificazione clonale, al sequenziamento e all'identificazione delle basi qualitativamente valutate automatizzati in sole quattro ore sullo strumento MiSeq. L'allineamento delle sequenze può essere completato direttamente sul computer dello strumento integrato mediante il software MiSeq Reporter o la piattaforma BaseSpace entro 3 ore.

Figura 1: Sistema MiSeq



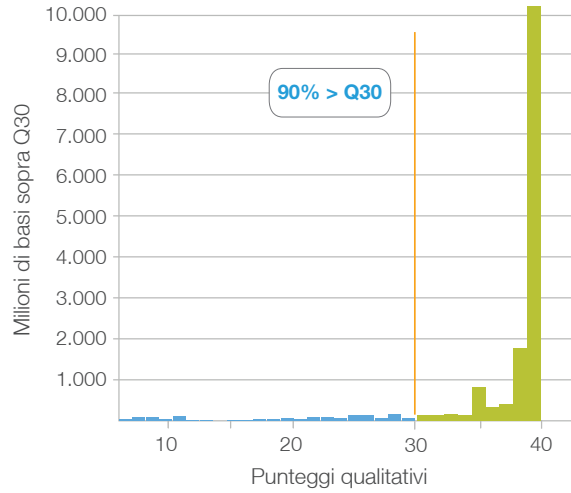
Il sistema MiSeq Illumina è compatto e adatto al sequenziamento di nuova generazione che coniuga velocità e convenienza.

Figura 2: Flusso di lavoro del sistema MiSeq



Il rivoluzionario flusso di lavoro del sistema MiSeq permette di ottenere tempo di elaborazione veloce per il sequenziamento da banco di nuova generazione. I campioni sono stati preparati con il kit di preparazione delle librerie Nextera XT. Il sequenziamento dura quattro ore e include generazione di cluster, sequenziamento e identificazione delle basi qualitativamente valutate mediante la scansione a doppia superficie per una corsa di coppie di basi 1 × 36 su un sistema MiSeq con MiSeq Control Software v2.4.

Figura 3: Distribuzione dei punteggi qualitativi del sistema MiSeq



Punteggi qualitativi per una corsa della libreria del campione di controllo PhiX con coppie di basi 2 × 300 su un sistema MiSeq con MiSeq Control Software v2.4. Questo esempio mostra il 90% delle basi sequenziate con punteggio qualitativo superiore a Q30.

Ampio gruppo di applicazioni

Esplorate la gamma di applicazioni di sequenziamento in continua crescita. Grazie a flussi di lavoro semplificati e tempo di elaborazione più veloce, il sistema MiSeq offre un'alternativa efficace in termini di costi all'elettroforesi capillare per applicazioni quali risequenziamento mirato, controllo clonale e sequenziamento di ampliconi. Sono inoltre disponibili flussi di lavoro ottimizzati per sequenziamento del genoma piccolo, metagenomica 16S, sequenziamento RNA, sequenziamento HLA, forense, screening genetico preimpianto (PGS) e diagnosi genetica preimpianto (PGD), come anche applicazioni altamente in multiplex quali TruSeq® Custom Amplicon e TruSeq Custom Enrichment. Lunghezze di letture regolabili, opzioni di celle a flusso e possibilità di letture unidirezionali o paired-end permettono una flessibilità senza precedenti per confrontare i risultati su un'ampia gamma di esigenze sperimentali.

Specifiche del sistema MiSeq

Configurazione dello strumento

Monitoraggio RFID (con etichette a radiofrequenza) dei materiali di consumo
 MiSeq Control Software
 MiSeq Reporter Software

Computer di controllo dello strumento (interno)*

Unità di base: Intel Core i7-2710QE, CPU 2,10 GHz
 Memoria: 16 GB di RAM
 Disco fisso: 750 GB
 Sistema operativo: Windows 7 Embedded Standard
 * Specifiche del computer soggette a cambiamento.

Ambiente operativo

Temperatura: 22 °C ± 3 °C
 Umidità: 20%-80% (senza condensa)
 Altitudine: inferiore a 2.000 m
 Qualità dell'aria: Grado di inquinamento 2
 Ventilazione: massimo 1.364 BTU/h
 Per uso esclusivo in interni

Diodo a emissione luminosa (LED)

530 nm e 660 nm

Dimensioni

L×P×A: 68,6 cm × 56,5 cm × 52,3 cm
 Peso: 57,2 kg
 Peso con imballaggio: 93,6 kg

Requisiti di alimentazione

100-240 V c.a., 50/60 Hz, 10 A, 400 W

Identificatore a radio frequenza (RFID)

Frequenza: 13,56 MHz
 Potenza: 100 mW

Sicurezza e conformità del prodotto

Certificato secondo IEC 61010-1 da un NRTL (Nationally Recognized Testing Laboratory)
 Marcatura CE
 Approvato da FCC/IC

Parametri delle prestazioni del sistema MiSeq

MiSeq Reagent Kit v2

Lunghezza lettura	Durata totale*	Risultati
1 x 36 bp	circa 4 ore	540-610 Mb
2 x 25 bp	circa 5,5 ore	750-850 Mb
2 x 150 bp	circa 24 ore	4,5-5,1 Gb
2 x 250 bp	circa 39 ore	7,5-8,5 Gb

Letture che attraversano il filtro†

Letture unidirezionali	12-15 M
Letture paired-end	24-30 M

Punteggi qualitativi††

> 90% delle basi con punteggio > Q30 a 1 x 36 bp
> 90% delle basi con punteggio > Q30 a 2 x 25 bp
> 80% delle basi con punteggio > Q30 a 2 x 150 bp
> 75% delle basi con punteggio > Q30 a 2 x 250 bp

MiSeq Reagent Kit v3

Lunghezza lettura	Durata totale*	Risultati
2 x 75 bp	circa 21 ore	3,3-3,8 Gb
2 x 300 bp	circa 56 ore	13,2-15 Gb

Letture che attraversano il filtro†

Letture unidirezionali	22-25 M
Letture paired-end	44-50 M

Punteggi qualitativi††

> 85% delle basi con punteggio > Q30 a 2 x 75 bp
> 70% delle basi con punteggio > Q30 a 2 x 300 bp

* Le durate totali includono generazione di cluster, sequenziamento e identificazione delle basi su un sistema MiSeq abilitato per una scansione a doppia superficie.

† Le specifiche di installazione si basano su una libreria del campione di controllo PhiX Illumina a densità cluster supportate tra 865-965 k/mm² di cluster che attraversano il filtro per la chimica v2 e 1200-1400 k/mm² di cluster che attraversano il filtro per la chimica v3. Gli attuali parametri delle prestazioni possono variare in base a tipo di campione, qualità del campione e cluster che attraversano il filtro.

†† La percentuale delle basi che superano il punteggio qualitativo di 30 è calcolata in base alla media dell'intera corsa.

bp = coppie di basi, Mb = megabasi, Gb = gigabasi, M = milioni

Informazioni per gli ordini

Nome dello strumento	N. di catalogo
Sistema MiSeq	SY-410-1003

Maggiori informazioni

Per maggiori informazioni sulla prossima rivoluzione nel campo del sequenziamento da banco, visitate la pagina Web www.illumina.com/miseq

Riferimenti

- Junemann S, Sedlazeck FJ, Prior K, Albersmeier A, John U, Kalinowski J, et al. Updating benchtop sequencing performance comparison. *Nat Biotechnol.* 2013;31:294-296.
- Ross MG, Russ C, Costello M, Hollinger A, Lennon NJ, Hegarty R, et al. Characterizing and measuring bias in sequence data. *Gen Biol.* 2013;14:R51.
- Loman NJ, Misra RV, Dallman TJ, Constantinidou C, Gharbia SE, Wain J, et al. Performance comparison of benchtop high-throughput sequencing platforms. *Nat Biotechnol.* 2012;30:434-439.
- Quail MA, Smith M, Coupland P, Otto TD, Harris SR, Connor TR, et al. A tale of three next generation sequencing platforms: comparison of Ion Torrent, Pacific Biosciences and Illumina MiSeq sequencers. *BMC Genomics.* 2012;13:341.
- Liu L, Li Y, Li S, Hu N, He Y, Pong R, et al. Comparison of Next-Generation sequencing systems. *J Biomed Biotechnol.* 2012;2012:251364.

Massimizzate le prestazioni e la produttività con i servizi, la formazione e la consulenza Illumina

Se avete bisogno di aiuto immediato durante una corsa dello strumento o è necessaria una consulenza dettagliata per flussi di lavoro sofisticati, Illumina può aiutarvi. Il personale dei servizi e dell'assistenza Illumina fornisce una gamma completa di soluzioni personalizzate e mirate che comprende formazione iniziale, assistenza per lo strumento e consulenza continua sulla tecnologia NGS. Le nostre offerte di supporto includono:

Servizi Product Care (Cura dei prodotti)

- Piani di servizio per gli strumenti su più livelli + servizi aggiuntivi
- Servizi di conformità dello strumento
- Servizi su richiesta per lo strumento

Formazione Illumina University

- Formazione condotta da istruttore presso la sede di vostra scelta
- Formazione condotta da istruttore presso un centro di formazione Illumina
- Corsi online e webinar

Illumina Consulting (Consulenza Illumina)

- Servizi Proof of Concept (Prototipo) per collaudare lo strumento e la preparazione delle librerie
- Servizi di assistenza per la progettazione e l'ottimizzazione del prodotto

Per maggiori informazioni sulle offerte di supporto Illumina, visitate la pagina Web www.illumina.com/services/instrument-services-training.html

Illumina • Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) • Tel. +1.858.202.4566 • techsupport@illumina.com • www.illumina.com

Solo a uso di ricerca. Non usare in procedimenti diagnostici.

© 2015 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Illumina, BaseSpace, MiSeq, Nextera, TruSeq e la tonalità di arancione sono marchi o marchi registrati di Illumina, Inc. e/o aziende a essa affiliate negli Stati Uniti e/o in altri paesi.
Pubbl. n. 770-2011-001-ITA Aggiornata al 17 maggio 2016



AATGATAACAGTAACACACTTCTGTTAACCTTAAGATTACTTGATCCACTGATTCAACGTACCGTAACGAACGTATCAATTGAGACTAAATATTAACGTACCATTAAGAGCTACCGTGCAACGACGAAAAGAATGATAACAGTAACACACTTCTGTTAAC
AACGTACCGTAACGAACGTATCATTAAAGATTACTTGATCCACTGATTCAACGTACCGTAACGAACGTATCAATTGAGACTAAATATTAACGTACCATTAAGAGCTACCGTGCAACGACGAAAAGAATGATAACAGTAACACACTTCTGTTAAC
ACGAAAAGAATGATAACAGTAACACACTTCTGTTAACCTTAAGATTACTTGATCCACTGATTCAACGTACCGTAACGAACGTATCAATTGAGACTAAATATTAACGTACCATTAAGAGCTACCGTGCAACGACGAAAAGAATGATAAC
AGTAACAGTAACAGACTTCTGTTAACCTTAAGATTACTTGATCCACTGATTCAACGTACCGTAACGAACGTATCAATTGAGACTAAATATTAACGTACCATTAAGAGCTACCGTGCAACGACGAAAAGAATGATAAC
TTACTTGATCCACTGATTCAACGTAAAGATTACTTGATCCACTGATTCAACGTACCGTAACGAACGTATCAATTGAGCTTCTGTTAACCTTAAGATTACTTGATCCACTGATTCAACGTACCGTAACGAACGTATCAATTGAGACTAGCAACG
TATCAATTGAGACTAAATATTAACGTACCATTAAGAGCTGTTAACCTTAAGATTACTTGATCCACTGATTCAACGTACCGTAACGAACGTATCAATTGAGACTAAATATTAACGTACCATTAAGAGCTACCGTGCAACGAAAAGAATGATAAC