

Sistema di sequenziamento NovaSeq™ 6000

Processività e flessibilità scalabili praticamente per qualsiasi genoma, metodo di sequenziamento e dimensione di progetto.

Punti principali

- **Piattaforma scalabile**
Possibilità di impostare gli output dei dati, il tempo per ottenere i risultati e il costo per campione in base alle esigenze dello studio
- **Prestazioni flessibili**
Configurazione del metodo di sequenziamento, del tipo di cella a flusso e della lunghezza di lettura per supportare un'ampia gamma di applicazioni
- **Funzionamento ottimizzato**
Aumento dell'efficienza del laboratorio con un flusso di lavoro semplificato e interventi manuali ridotti

Introduzione

Il sistema NovaSeq 6000 (Figura 1) apre una nuova era nel campo del sequenziamento grazie a innovazioni rivoluzionarie in grado di offrire agli utenti la processività, la velocità e la flessibilità per portare a termine i progetti in modo più veloce ed economico rispetto al passato. Sfruttando la tecnologia comprovata del sequenziamento di nuova generazione (Next-Generation Sequencing, NGS) Illumina, diversi tipi di celle a flusso, due flussi di lavoro per il caricamento delle librerie e diverse combinazioni di lunghezza di lettura, il sistema NovaSeq 6000 consente una processività scalabile efficace ed è adatto a praticamente ogni esigenza di studio.

Le applicazioni che richiedono un elevato numero di dati, come il sequenziamento dell'intero genoma umano (Whole-Genome Sequencing, WGS), il sequenziamento dell'esoma estremamente profondo e la profilazione tumore-normale possono ora essere completate in modo più efficiente in termini di costi. Lo stesso strumento può essere utilizzato per metodi meno sensibili ai dati, come il risequenziamento mirato. Con il flusso di lavoro NovaSeq Xp le corsie vengono caricate singolarmente. Grazie a questa ulteriore flessibilità è possibile sequenziare diverse librerie in ciascuna corsia della cella a flusso. Ogni progetto, indipendentemente dalla dimensione o dall'obiettivo, trarrà vantaggi dal semplice funzionamento e dalla perfetta integrazione con gli strumenti di analisi e archiviazione che contribuiscono a ottimizzare tutto il flusso di lavoro sperimentale. Sia che venga utilizzato come singolo sistema NGS o insieme ad altri sistemi, NovaSeq 6000 apre nuove possibilità su un'ampia gamma di tipi di campione, metodi di sequenziamento e applicazioni.

Piattaforma scalabile

Il sistema NovaSeq 6000 consente di accedere a una soluzione efficiente per genomica a elevata processività che permette agli utenti di eseguire studi alla processività e al costo per campione che corrisponde ai propri obiettivi di ricerca.



Figura 1: Sistema NovaSeq 6000: trasforma il sequenziamento unendo processività, flessibilità e facilità di utilizzo praticamente per qualsiasi metodo, genoma e scala.

Impostazione degli output dei dati in base alle esigenze del progetto

Il sistema NovaSeq 6000 offre output fino a 6 Tb e 20 milioni di letture in meno di due giorni (Tabella 1, Figura 2). Diverse combinazioni di tipi di cella a flusso e lunghezza di lettura consentono configurazioni flessibili per gli output e le durate delle corse in base alle esigenze del progetto.

Le celle a flusso NovaSeq S1[†] e S2 forniscono un sequenziamento veloce ed efficace per la maggior parte delle applicazioni a elevata processività. Grazie a un numero inferiore di letture rispetto a una cella a flusso HiSeq™ 2500[†] o HiSeq 4000 e alla flessibilità del caricamento di singole corsie, la cella a flusso NovaSeq S1 consente agli attuali utenti del sistema HiSeq di passare facilmente alla nuova cella a flusso senza dover creare ulteriori batch di campioni per corsa.

*NovaSeq S1 Reagent Kit non è attualmente disponibile.

†Letture di confronto ottenute dal sistema HiSeq 2500 in base alle specifiche per la cella a flusso v4 (output elevato).

La cella a flusso NovaSeq S4 consente il sequenziamento WGS efficace in termini di costi su diverse specie e profondità di copertura, in questo modo gli studi WGS eseguiti internamente rappresentano un'opzione interessante e accessibile per un maggior numero di laboratori.

Prestazioni flessibili

Grazie alla straordinaria flessibilità nelle opzioni di sequenziamento, il sistema NovaSeq 6000 supporta un'ampia gamma di applicazioni. Gli utenti possono scegliere e combinare tre tipi di celle a flusso (S1, S2 o S4), elaborare una o due celle a flusso contemporaneamente e scegliere tra diverse lunghezze di lettura per personalizzare facilmente gli output e la processività dei campioni per ciascuna corsa di sequenziamento.

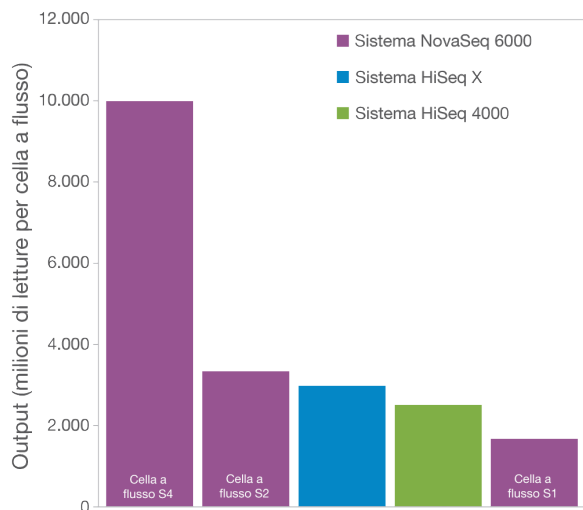


Figura 2: Il sistema NovaSeq 6000 offre la gamma di output più ampia: il sistema NovaSeq 6000 genera da 134 Gb e 1,3 miliardi di letture a 3 Tb e 10 miliardi di letture di dati in modalità a singola cella a flusso. In modalità a doppia cella a flusso, l'output può raggiungere 6 Tb e 20 miliardi di letture. Grazie a output regolabili il sistema NovaSeq 6000 è accessibile per un'ampia gamma di applicazioni.

Ottenere il massimo dalla configurazione di caricamento delle librerie

Il sistema NovaSeq 6000 offre due metodi per il caricamento della cella a flusso: flusso di lavoro NovaSeq Xp o standard.

Flusso di lavoro NovaSeq Xp

Grazie al flusso di lavoro NovaSeq Xp, facoltativo, gli utenti possono caricare ogni corsia della cella a flusso singolarmente per separare diversi progetti o metodi tra le corsie. Il flusso di lavoro NovaSeq Xp consente inoltre agli utenti di analizzare i campioni in multiplex in una corsia per massimizzare il numero totale di campioni per cella a flusso (ad es., 96 plex per corsia in ciascuna della quattro corsie su una cella a flusso NovaSeq S4 per un totale di 384 campioni). L'analisi in multiplex riduce inoltre la quantità di input di DNA richiesto rispetto al flusso di lavoro standard.

Tabella 1: Specifiche della cella a flusso del sistema NovaSeq 6000

Tipo di cella a flusso	S1	S2	S4
Corsie per cella a flusso	2	2	4
Output per cella a flusso^a			
2 × 50 bp	134-167 Gb	280-333 Gb	N/A ^b
2 × 100 bp	266-333 Gb	560-667 Gb	N/A ^b
2 × 150 bp	400-500 Gb	850-1.000 Gb	2.400-3.000 Gb
Letture singole (cluster che attraversano il filtro)	1,3-1,6 miliardi	2,8-3,3 miliardi	8-10 miliardi
Letture paired-end (cluster che attraversano il filtro)	2,6-3,2 miliardi	5,6-6,6 miliardi	16-20 miliardi
Punteggi qualitativi^c			
2 × 50 bp	≥ 85%		
2 × 100 bp	≥ 80%		
2 × 150 bp	≥ 75%		
Durata^d			
2 × 50 bp	da definire	circa 16 ore	N/A ^b
2 × 100 bp	da definire	circa 25 ore	N/A ^b
2 × 150 bp	da definire	circa 36 ore	circa 44 ore

- Le specifiche per gli output e per il numero di letture si basano su una singola cella a flusso utilizzando la libreria del campione di controllo PhiX Illumina a densità cluster supportate. Il sistema NovaSeq 6000 può elaborare una o due celle a flusso contemporaneamente.
- N/A: non applicabile.
- I punteggi qualitativi si basano su NovaSeq S2 Reagent Kit e sono elaborati sul sistema NovaSeq 6000 utilizzando una libreria del campione di controllo PhiX Illumina. Le prestazioni possono variare in base al tipo e alla qualità della libreria, alla dimensione dell'inserito, alla concentrazione di caricamento e ad altri fattori sperimentali.
- Le durate si basano sull'elaborazione di due celle a flusso dello stesso tipo. L'avvio di due celle a flusso diverse incide sulla durata. TBD = da definire. Le durate per la cella a flusso S1 verranno finalizzate al rilascio del prodotto.

Il flusso di lavoro NovaSeq Xp, disponibile separatamente, è un'alternativa alla generazione di cluster standard integrata.

È composto dal NovaSeq Xp Kit, che contiene i reagenti e un collettore monouso per il caricamento dei campioni, e dal NovaSeq Xp Flow Cell Dock che alloggia le celle a flusso per il caricamento. Il flusso di lavoro NovaSeq Xp è compatibile con l'automazione.

Flusso di lavoro standard

Per caricare più velocemente i campioni, il sistema NovaSeq 6000 offre il flusso di lavoro standard che consente la generazione automatizzata di cluster sullo strumento riducendo gli interventi manuali. Le librerie preparate vengono caricate direttamente in una provetta per campioni che viene alloggiata nella cartuccia di reagenti preconfigurata, che a sua volta viene caricata direttamente sul sistema per la generazione automatizzata dei cluster.

Ampia gamma di metodi di sequenziamento

Il sistema NovaSeq 6000 è compatibile con diversi kit di preparazione delle librerie Illumina e supporta un'ampia gamma di metodi, dalla profilazione dell'espressione agli studi WGS e molto altro ancora (Tabella 2).

Funzionamento ottimizzato

Il sistema NovaSeq 6000 aumenta l'efficienza del laboratorio grazie a diverse caratteristiche avanzate (Figura 3):

- Cartucce di reagenti "carica e vai" che riducono dell'80% i materiali di consumo rispetto alla serie di sistemi HiSeq
- Reagenti pronti all'uso che richiedono solo lo scongelamento eliminando gli interventi da parte dell'utente, riducendo al minimo la possibilità di errore e riducendo drasticamente il tempo di impostazione della corsa in minuti
- Materiali di consumo codificati mediante identificazione a radiofrequenza (Radio-Frequency Identification, RFID) per tracciare automaticamente i reagenti e assicurare la compatibilità di tutti i reagenti di sequenziamento e delle celle a flusso
- Caricamento automatizzato delle celle a flusso e generazione integrata dei cluster in grado di ridurre al minimo gli interventi manuali

Tecnologia all'avanguardia

Il sistema NovaSeq 6000 rappresenta la piattaforma di sequenziamento a elevata produttività Illumina più potente, semplice, scalabile e affidabile, in grado di produrre dati di eccezionale qualità. Lo strumento si affida alla comprovata chimica di sequenziamento mediante sintesi (Sequencing By Synthesis, SBS) Illumina.

Tabella 2: Esempi di metodi di sequenziamento comuni

Sequenziamento dell'intero genoma (WGS)
TruSeq™ DNA PCR-Free ^a
Nextera™ DNA Flex ^b
Risequenziamento mirato
Flusso di lavoro TruSeq con arricchimento IDT ed esoma ^{cd}
Flusso di lavoro Nextera con arricchimento IDT ed esoma ^{cd}
TruSeq RNA Exome Enrichment ^{ef}
Sequenziamento dell'RNA
TruSeq Stranded Total RNA ^e
TruSeq Stranded mRNA ^e
Sequenziamento per metilazione
TruSeq Methyl Capture EPIC ^c

I metodi per la preparazione delle librerie elencati sono solo esempi dei metodi disponibili per il sistema NovaSeq 6000. Per un elenco completo, visitate la pagina Web www.illumina.com.

- Metodo qualificato Illumina supportato dai sistemi di gestione dei liquidi Beckman, Eppendorf, Perkin Elmer e Tecan
- Metodo qualificato Illumina supportato dai sistemi di gestione dei liquidi Eppendorf e Hamilton
- Non sono disponibili metodi qualificati Illumina
- IDT = tecnologie integrate per il DNA
- Metodo qualificato Illumina supportato dai sistemi di gestione dei liquidi Beckman, Eppendorf, Hamilton, Perkin Elmer e Tecan
- In precedenza chiamato TruSeq RNA Access

Questo metodo basato su terminatori reversibili di proprietà permette il sequenziamento massivo in parallelo di miliardi di frammenti di DNA, rilevando singole basi mentre vengono incorporate in filamenti di DNA

in estensione. Il metodo riduce significativamente gli errori e le identificazioni mancate associati a stringhe di nucleotidi ripetute (omopolimeri).

Design intelligente

Il sistema NovaSeq 6000 unisce l'imaging a elevate prestazioni con la più avanzata tecnologia di cella a flusso preconfigurata (patterned) per fornire uno straordinario incremento nella processività. L'eccellente ottica, grazie all'alta risoluzione e alla scansione estremamente veloce, contribuisce a rendere, ad oggi, il sistema NovaSeq 6000 la piattaforma di sequenziamento Illumina con la processività più elevata.

La nuova progettazione delle celle a flusso NovaSeq migliora le celle a flusso preconfigurate (patterned) impiegate per la prima volta sul sistema HiSeq X. Ogni cella a flusso contiene milioni di nanopozzetti in posizioni ordinate per ottenere spaziatura dei cluster e dimensione delle caratteristiche uniformi. Le celle a flusso NovaSeq riducono lo spazio tra i nanopozzetti, aumentando in modo significativo la densità dei cluster. Questa aumentata densità dei cluster unita al metodo di proprietà per la generazione di cluster mediante amplificazione per esclusione, riduce al minimo il numero di nanopozzetti occupati dai cluster di DNA originati da un singolo DNA template per aumentare in modo sostanziale gli output dei dati.

Ecosistema completo per il sequenziamento

Il sistema NovaSeq 6000 rappresenta il caposaldo di un ecosistema completo per il sequenziamento che include gestione del flusso di lavoro, preparazione delle librerie manuale o automatizzata, sequenziamento, analisi e interpretazione dei dati, servizi e assistenza (Figura 4).

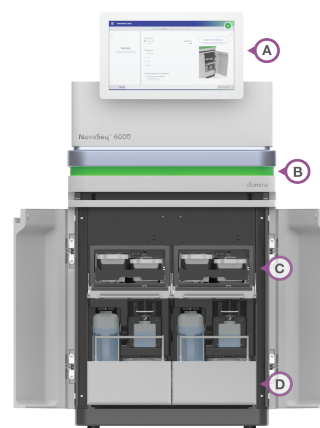


Figura 3: Funzionamento ottimizzato del sistema NovaSeq 6000: diverse caratteristiche del sistema NovaSeq 6000 sono progettate per semplificare gli studi di genomica, inclusi (A) interfaccia intuitiva su touch screen, (B) display LED dotato di spie luminose che indica lo stato della cella a flusso, (C) cartucce a incastro contenenti i reagenti pronti all'uso e (D) contenitori per gli scarti facili da rimuovere e smaltire.

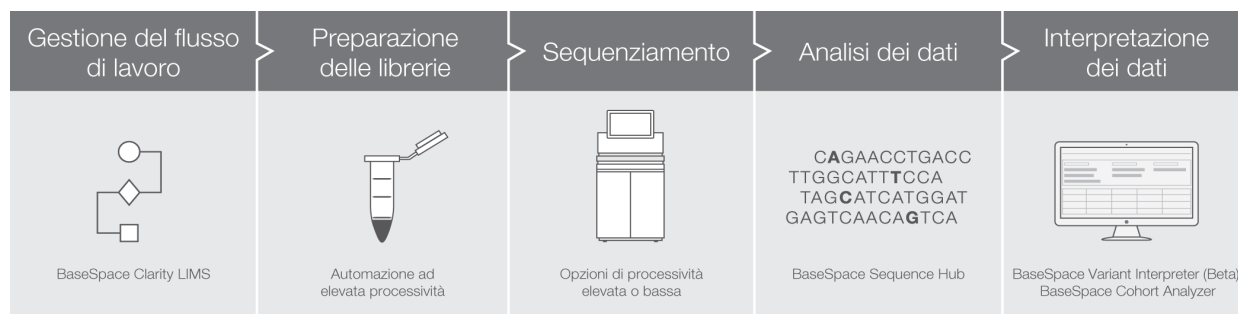


Figura 4: Il sistema NovaSeq 6000 fa parte di un ecosistema completo per il sequenziamento: il sistema NovaSeq 6000 è compatibile con BaseSpace Clarity LIMS, il portafoglio di kit per la preparazione delle librerie Illumina, il supporto per i metodi "qualificati Illumina" e BaseSpace Sequence Hub semplificando le operazioni di sequenziamento in un singolo flusso di lavoro unificato.

Sistema per la gestione delle informazioni del laboratorio (Laboratory Information Management System, LIMS)

Il sistema NovaSeq 6000 è completamente compatibile, senza impostazioni, con BaseSpace™ Clarity LIMS. Utilizzando il sistema LIMS, i laboratori possono migliorare l'efficienza operativa mediante monitoraggio completo di campioni e reagenti, flussi di lavoro automatizzati e funzionamento integrato allo strumento. BaseSpace Clarity LIMS offre ai laboratori un'interfaccia utente intuitiva e flussi di lavoro preconfigurati che consentono di adottare facilmente la nuova tecnologia per monitorare e scalare immediatamente il processo. Il sistema NovaSeq 6000 può inoltre essere integrato con un sistema LIMS sviluppato dall'utente o da altre terze parti.

Preparazione delle librerie automatizzata

Illumina ha realizzato una partnership con i principali fornitori di strumentazione per la gestione automatizzata dei liquidi allo scopo di sviluppare diversi metodi "qualificati Illumina" (Tabella 2). La designazione "qualificati Illumina" indica che le librerie preparate con questi metodi si comportano in modo simile alle librerie preparate manualmente. I metodi "qualificati Illumina" possono essere installati velocemente per l'utilizzo immediato in qualsiasi laboratorio, riducendo al minimo le attività di sviluppo dispendiose in termini di tempi e di costi. La preparazione delle librerie automatizzata aumenta l'uniformità tra gli esperimenti, riduce al minimo gli errori, riduce gli interventi manuali e permette una processività più elevata per consentire agli utenti di ottenere la produttività senza rivali del sistema NovaSeq 6000.

Analisi dei dati

I dati ottenuti dal sistema NovaSeq 6000 possono essere facilmente trasferiti a BaseSpace Sequence Hub, una piattaforma di calcolo genomico sul cloud di facile utilizzo ottimizzata per l'elaborazione di grossi volumi di dati. BaseSpace Sequence Hub offre elaborazione, analisi e archiviazione semplificata dei dati. Gli strumenti per l'analisi dei dati includono allineamento e rilevamento delle varianti, annotazione, visualizzazione, interpretazione e identificazione delle varianti somatiche.

Per altre opzioni di analisi, inclusi i sistemi presenti in laboratorio, NovaSeq System Software genera identificazioni delle basi e punteggi qualitativi in tempo reale salvando questi file sotto forma di file di identificazione delle basi per ciclo (*.cbcl). Il software bcl2fastq2, incluso, converte i file *.cbcl in file FASTQ da utilizzare nell'analisi a valle.

Riepilogo

Il sistema NovaSeq 6000 amplia le possibilità della tecnologia NGS per tutti i ricercatori. Grazie a processività scalabile senza rivali, straordinaria flessibilità per supportare diverse applicazioni e funzionamento ottimizzato, il sistema NovaSeq 6000 rappresenta, ad oggi, il sistema di sequenziamento Illumina a elevata processività più efficace, che consente agli utenti di scoprire più informazioni sul genoma rispetto al passato.

Maggiori informazioni

Per maggiori informazioni sul sistema NovaSeq 6000, visitate la pagina Web www.illumina.com/novaseq

Informazioni per gli ordini

Sistema	N. di catalogo
Sistema NovaSeq 6000	20012850
Sequencing Reagent Kit ^a	N. di catalogo
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit (300 cicli)	20012863
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit (200 cicli)	20012864
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit (100 cicli)	20012865
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit (300 cicli)	20012860
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit (200 cicli)	20012861
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit (100 cicli)	20012862
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit (300 cicli)	20012866
Flusso di lavoro NovaSeq Xp	N. di catalogo
NovaSeq Xp Flow Cell Dock	20021663
NovaSeq Xp 2-Lane Kit	20021664
NovaSeq Xp 4-Lane Kit	20021665

a. NovaSeq S1 Reagent Kit non è al momento disponibile per gli ordini.

Specifiche del sistema NovaSeq 6000

Specifiche

Configurazione dello strumento

Computer e monitor touch screen
Configurazione dell'installazione e accessori
Software di raccolta e analisi dei dati

Computer di controllo dello strumento

Unità base: Portwell WADE-8022 con CPU Intel i7 4700EQ
Memoria: 2 x 8 GB DDR3L SODIMM
Disco rigido: nessuno
Disco allo stato solido: 256 GB mSATA
Sistema operativo: Windows

Nota: le configurazioni del computer verranno aggiornate regolarmente.
Rivolgetevi al responsabile di zona per la configurazione attuale.

Ambiente operativo

Temperatura: da 19 °C a 25 °C (22 °C \pm 3 °C), cambiamento di < 2 °C all'ora
Umidità: 20-80% senza condensa, umidità relativa
Altitudine: sotto i 2.000 metri
Ventilazione: massimo di 8.530 BTU/h e media di 6.000 BTU/h
Per uso esclusivo in interni.

Laser

532 nm, 660 nm, 780 nm, 790 nm

Dimensioni

L x P x A: 80,0 cm x 94,5 cm x 165,6 cm con monitor
Peso: 481 kg, include 3,5 kg per il vassoio di gocciolamento e 0,9 kg per la tastiera e il mouse
Peso imballato: 628 kg

Requisiti di alimentazione

200-240 V c.a. 50/60 Hz, 16 A, singola fase, 2.500 W
Illumina fornisce un gruppo di continuità specifico per il paese

Connessione di rete

Connessione dedicata da 1 Gb tra lo strumento e il sistema di gestione dei dati.
La connessione deve essere diretta o disporre di uno switch di rete.

Larghezza di banda per la connessione di rete

200 Mb/s/strumento per i caricamenti interni sulla rete
200 Mb/s/strumento per i caricamenti di BaseSpace Sequence Hub sulla rete
5 Mb/s/strumento per i caricamenti operativi dello strumento