

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2

Performance WES améliorée avec
une meilleure couverture de l'exome



Obtenez un enrichissement efficace de l'exome grâce à la tagmentation sur billes



Analysez les régions génomiques complexes et riches en variants grâce à une conception de panel optimisée



Élargissez la couverture à l'aide du contenu mitochondrial et du contenu de contrôle personnalisé en option

Introduction

Le séquençage de l'exome entier (WES) est un outil essentiel pour découvrir la base génétique des maladies héréditaires et du cancer¹⁻³. À mesure que les besoins de recherche s'étendent, les laboratoires ont besoin de solutions de WES qui fournissent un enrichissement cohérent, une forte représentation des régions riches en GC et variables, et des flux de travail efficaces qui peuvent évoluer sans augmenter les demandes de séquençage.

Le test original Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment a fourni un flux de travail WES rationalisé utilisant l'enrichissement par capture hybride et des processus faciles à automatiser. Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 présente une chimie actualisée pour améliorer les performances tout en utilisant moins de capacité de séquençage. Le test v2 offre un meilleur enrichissement sur cible et minimise les lectures hors cible, tout en traitant la couverture GC réduite et en améliorant l'uniformité de la couverture entre les exons ciblés.

L'enrichissement mitochondrial facultatif et le contenu de contrôle personnalisé sont pris en charge, ce qui permet aux laboratoires d'affiner ou d'étendre la couverture cible au sein du même flux de travail.

La solution de préparation et d'enrichissement des bibliothèques fait partie d'un flux de travail de bout en bout qui couvre la préparation des échantillons jusqu'à la génération de rapports (figure 1). Le test utilise la même préparation de bibliothèques basée sur la tagmentation et l'enrichissement par capture hybride que le test d'origine, maintenant un flux de travail facile à automatiser avec une performance reproductible (figure 2).

Ensemble, les avancées d'Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 offrent une performance d'enrichissement améliorée, une meilleure couverture des régions GC et des options de contenu flexibles, tout en permettant des études évolutives sans complexité supplémentaire.

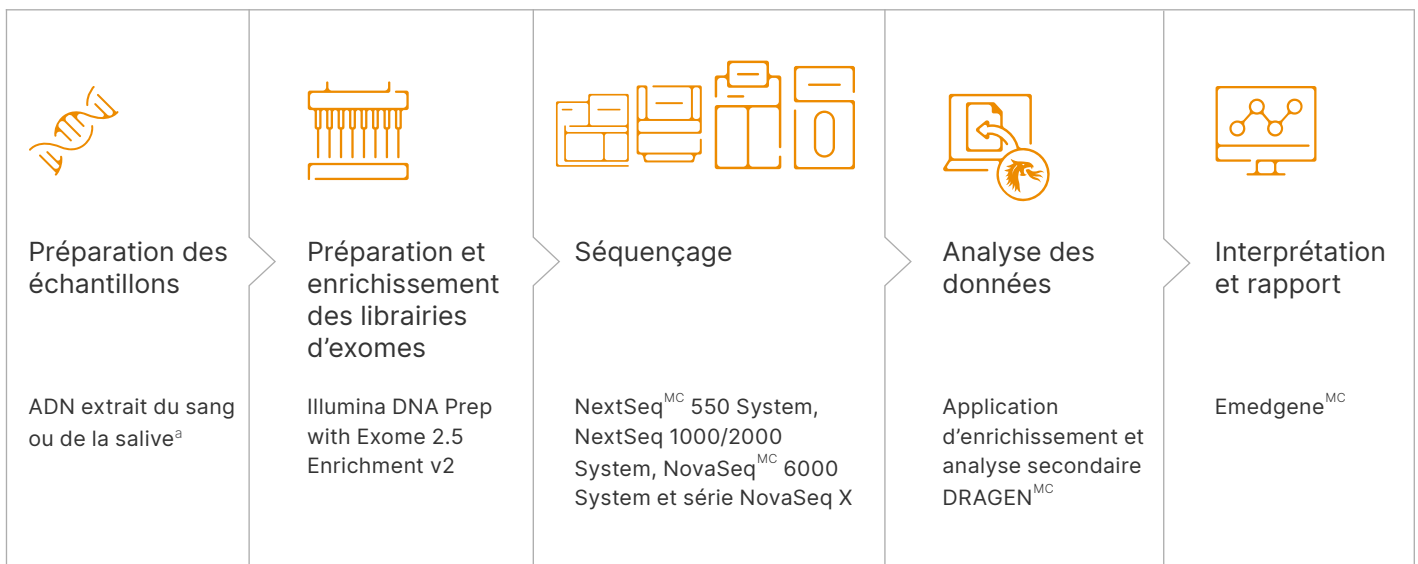


Figure 1 : Flux de travail WES de bout en bout

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 fait partie d'un flux de travail complet qui prend en charge le séquençage de l'exome entier (WES) de la préparation des échantillons à l'analyse et l'interprétation des données. L'ADN génomique extrait est préparé et enrichi à l'aide d'Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2, avec une durée de manipulation réduite grâce à des [flux de travail faciles à automatiser](#). Les bibliothèques enrichies sont séquençées et l'analyse d'enrichissement est effectuée à l'aide de l'application DRAGEN Enrichment. L'appel des variants est effectué à l'aide de l'analyse secondaire DRAGEN⁴. L'interprétation peut être effectuée à l'aide d'outils tels qu'Emedgene.

a. L'ADN est extrait à l'aide de Flex Lysis Reagent Kit.

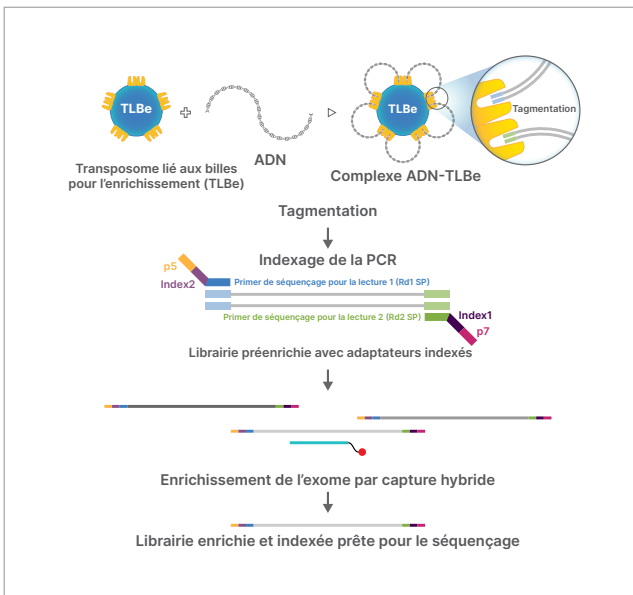


Figure 2 : Préparation rationalisée de bibliothèques basée sur la tagmentation avec enrichissement de l'exome

La chimie de tagmentation sur billes assure une fragmentation uniforme et un marquage d'adaptateurs avec une tolérance élevée à la variation des quantités d'entrée d'ADN⁵. Après l'enrichissement par capture hybride, les bibliothèques préparées sont prêtes pour le séquençage et l'approche de normalisation intégrée aide à prendre en charge un débit de séquençage uniforme entre les bibliothèques enrichies.

Couverture complète et ciblée des variants associés à des maladies

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 utilise un panel d'exomes à jour qui équilibre l'étendue et l'efficacité en concentrant la capacité de séquençage sur les régions ayant le plus grand intérêt pour la recherche sur les maladies humaines. La trousse complète comprend le panel Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel, qui offre une couverture organisée des séquences codantes provenant de ressources publiques largement utilisées, notamment RefSeq, CCDS, ACMG, COSMIC et OMIM* (tableau 1)⁶⁻¹¹. Cette stratégie de ciblage reflète les connaissances actuelles des gènes associés à des maladies tout en maintenant une empreinte ciblée qui préserve l'efficacité du séquençage.

* ACMG, American College of Medical Genetics and Genomics (Collège américain de génétique médicale et de génomique); CCDS, Consensus Coding Sequence (séquence codante consensus); COSMIC, Catalogue of Somatic Mutations in Cancer (catalogue des mutations somatiques dans le cancer); OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man (base de données en ligne sur l'hérédité mendélienne chez l'homme).

En plus d'une couverture complète au niveau des gènes, le panel cible les régions exoniques où les variants pathogènes et probablement pathogènes sont fréquemment signalés dans des bases de données telles que ClinVar et ACMG (tableau 2). Cela prend en charge les études qui reposent sur une représentation cohérente des sites de variants bien caractérisés dans l'exome.

La conception met également l'accent sur la performance dans les régions complexes, y compris les segments riches en GC et les exons difficiles à couvrir. Les améliorations apportées au positionnement des sondes et à la sélection des cibles aident à maintenir l'uniformité de la couverture et à réduire les abandons, permettant une détection fiable des variants dans un large éventail de contextes génomiques.

Tableau 1 : Couverture des régions de codage représentées dans les bases de données clés avec le panel Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel

Panel d'exomes	Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel	Illumina Exome Panel
Taille	37,5 Mb	42,21 Mb
RefSeq CDS ⁶	99,1 %	98,2 %
CCDS CDS ⁷	99,9 %	99,5 %
73 gènes du CDS de l'ACMG ⁸	99,9 %	99,3 %
Recensement des gènes du cancer COSMIC du CDS ^{9,10}	99,9 %	99,3 %
OMIM ¹¹	99,1 %	97,7 %

Tableau 2 : Couverture des sites de variants pathogènes et probablement pathogènes inclus dans les bases de données de variants génétiques liés à des maladies

ClinVar CDS des variants pathogènes et probablement pathogènes ^{a,12}	98,6 %
ACMG 73 CDS des variants pathogènes et probablement pathogènes ^{b,8}	99,9 %
<p>a. Les archives publiques ClinVar font état des relations entre les variations et les phénotypes humains avec données probantes à l'appui. Les variants pathogènes et probablement pathogènes sont indiqués d'après les directives ClinVar en matière de classification.</p> <p>b. La liste des variants pathogènes et probablement pathogènes de l'ACMG comprend les variants superposés entre les séquences codantes conservées des gènes de l'ACMG et les variants ClinVar pathogènes et probablement pathogènes.</p>	

En concentrant la couverture sur la partie la plus informative de l'exome et en limitant la représentation des régions à faible valeur ou à faible rendement, le panel permet une utilisation efficace de la capacité de séquençage tout en maintenant la profondeur là où elle est la plus importante. Cette empreinte ciblée prend en charge le traitement par lots flexible sur les plateformes de séquençage d'Illumina, permettant aux laboratoires d'optimiser le débit et le coût par échantillon en fonction de la taille du projet et des besoins expérimentaux (tableau 3).

Couverture étendue des cibles sélectionnées

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 offre une large couverture sur l'ensemble des ressources cliniques et de recherche sélectionnées dans des conditions d'hybridation rapide et étendue (figure 3). Ce niveau de couverture permet de garantir que les gènes et les régions couramment utilisés dans la recherche sur les maladies humaines sont représentés de manière cohérente, réduisant ainsi la probabilité de lacunes dans le contenu exonique clé.

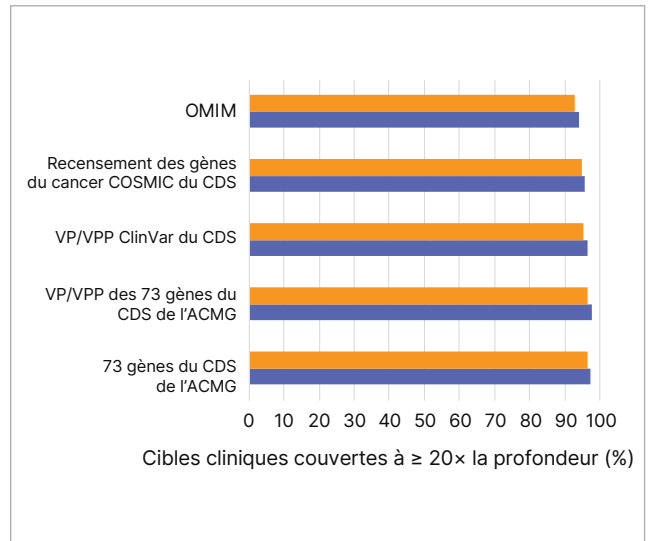


Figure 3 : Couverture cohérente des cibles associées à des maladies dans les conditions d'hybridation

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 atteint des pourcentages élevés de cibles atteignant une couverture $\geq 20\times$ dans des conditions d'hybridation de 1,5 h (orange) et de 16 h (bleu). Les résultats représentatifs sont affichés pour les gènes et les variants répertoriés dans les principales bases de données publiques, notamment ACMG, ClinVar, OMIM et COSMIC⁸⁻¹³.

ACMG, American College of Medical Genetics and Genomics (Collège américain de génétique médicale et de génomique); CDS, coding sequence (séquence codante); COSMIC, Catalogue of Somatic Mutations in Cancer (catalogue des mutations somatiques dans le cancer); OMIM, Online Mendelian Inheritance in Man (base de données en ligne sur l'hérédité mendélienne chez l'homme); PV/LPV, pathogenic/likely pathogenic variant (variant pathogène/probablement pathogène).

Tableau 3 : Capacité d'échantillon pour le WES par système de séquençage et Flow Cell^a

Profondeur moyenne de couverture cible souhaitée	Nbre d'échantillons										
	NextSeq 550 System ^b		NextSeq 2000 System		NovaSeq 6000 System				NovaSeq X System		
	Débit moyen	Débit élevé	P2 ^c	P3	SP	S1	S2	S4	1.5B	10B	25B
50x	6	19	19	57	25	50	128	310 ^d	62	380	944
100x	3	9	9	28	12	25	64	155	31	190	497
200x	1	4	4	14	6	12	32	77	15	95	248

- a. Les estimations sont basées sur une longueur de lecture de 2×100 pb et sont calculées à partir d'expériences internes typiques. Le nombre d'échantillons peut varier en fonction de la gestion du flux de travail, l'échantillon d'entrée ou la qualité de la librairie et du débit réel de séquençage de chaque plateforme et Flow Cell. Les données réelles ont été acquises sur NovaSeq 6000 System et NovaSeq X System à l'aide des Flow Cell S4 et 10B, respectivement, et extrapolées à d'autres instruments et Flow Cell.
- b. Les trousseaux de réactifs NextSeq 550 prennent en charge des longueurs de lecture de 2×150 pb.
- c. Les Flow Cell P2 ayant le même débit d'échantillons sont également disponibles sur NextSeq 1000 System.
- d. Le regroupement des librairies à cette échelle nécessite des index supplémentaires.

Performances d'enrichissement

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 démontre de solides performances d'enrichissement pour les conditions d'hybridation de 1,5 heure et de 16 heures (figure 4). La conception raffinée de la sonde favorise une capture hybride efficace, reflétée dans des proportions élevées de lectures élargies uniques et de bases élargies uniques s'alignant sur les régions ciblées.

La couverture cible moyenne est également stable dans les deux conditions, ce qui indique une représentation fiable des exons ciblés. Le pourcentage de lectures uniques passant le filtre et alignées sur les régions cibles reste également élevé, ce qui permet une détection fiable des variants dans les locus biologiquement pertinents.

Uniformité de la couverture et représentation des cibles

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 démontre également une couverture uniforme et fiable des exons ciblés pour les conditions d'hybridation de 1,5 heure et de 16 heures (figure 5). La conception du panel favorise une distribution cohérente des lectures entre les régions ciblées, produisant de faibles valeurs de pénalité de base de 80 fois. Les segments riches en GC, qui sont traditionnellement difficiles à enrichir à l'aide de méthodes de capture hybride, montrent une représentation améliorée, avec une réduction de l'élimination GC et un faible pourcentage de cibles sans couverture dans divers contextes génomiques.

Par rapport à la version originale, Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 montre une uniformité de couverture plus élevée, un taux d'élimination GC plus faible et une réduction des valeurs de pénalité de base de 80 fois (figure 6). Ces indicateurs démontrent une performance plus équilibrée et une détection fiable des variants entre les exons avec une composition de séquence variée.

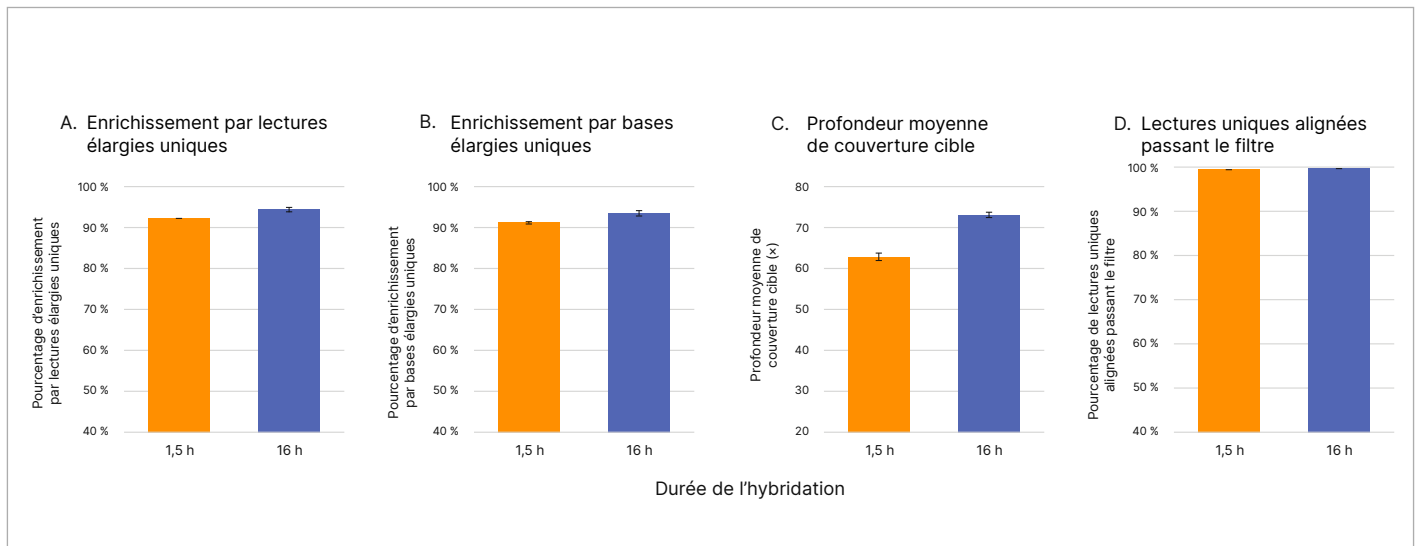


Figure 4 : Performances d'enrichissement selon les durées d'hybridation

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 démontre des performances d'enrichissement constantes pour les durées d'hybridation de 1,5 h et de 16 h. (A) enrichissement par lectures élargies uniques constamment élevé, (B) enrichissement par bases élargies uniques solide pour l'ensemble des cibles, (C) profondeur moyenne de couverture cible stable, (D) pourcentages élevés de lectures uniques passant le filtre alignées sur les régions cibles.

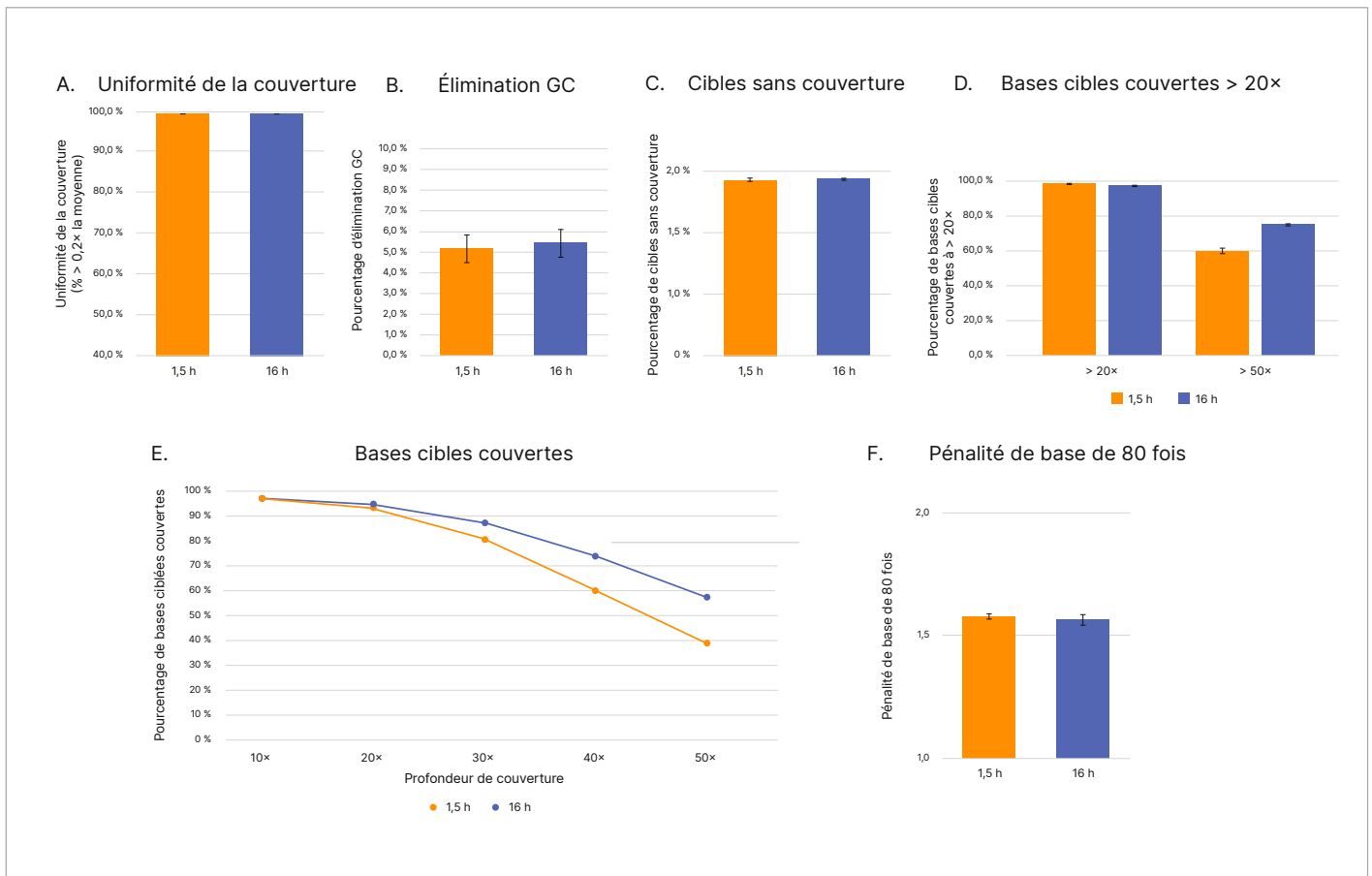


Figure 5 : Uniformité de la couverture selon les durées d'hybridation

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 fournit une couverture équilibrée et cohérente pour les durées d'hybridation de 1,5 h et de 16 h. (A) uniformité de la couverture entre les régions ciblées, (B) faible pourcentage d'élimination GC, (C) faible pourcentage de cibles sans couverture, (D) pourcentage élevé de cibles avec une profondeur de couverture $\geq 50\times$, (E) pourcentage élevé de bases ciblées couvertes aux seuils de profondeur indiqués, (F) faibles valeurs de pénalité de base de 80 fois.

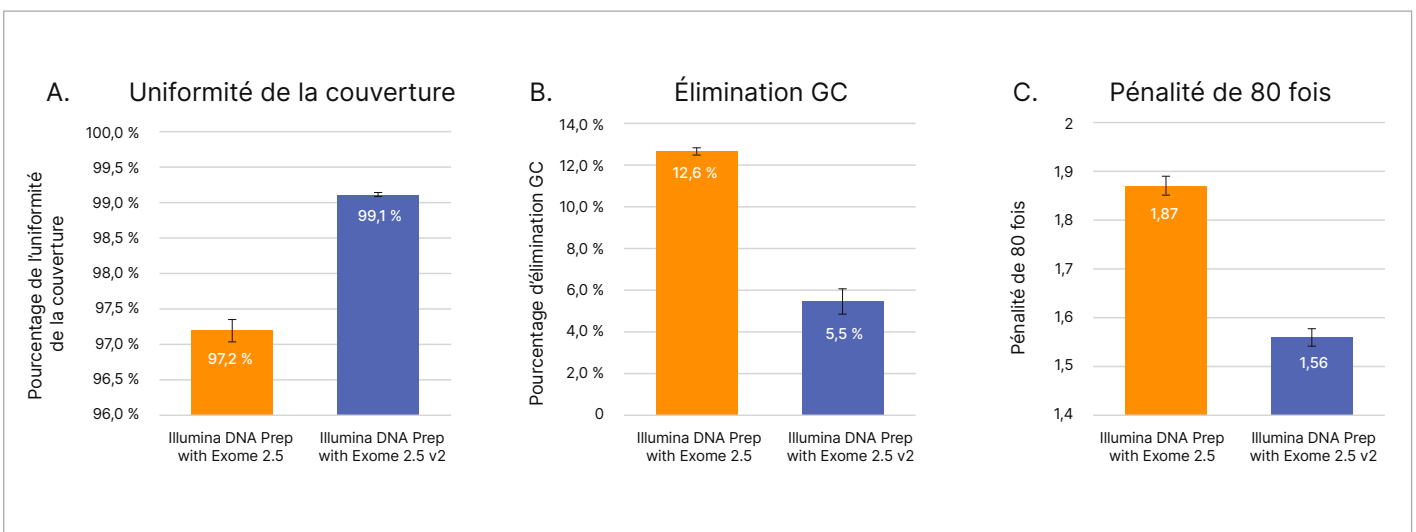


Figure 6 : Indicateurs de couverture améliorés avec Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 présente (A) une uniformité de la couverture plus élevée, (B) une réduction de l'élimination GC et (C) des valeurs réduites de 80 fois, ce qui traduit une performance améliorée tant pour les cibles standards que pour les cibles riches en GC par rapport à la version originale.

Contenu d'enrichissement facultatif

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 prend en charge le contenu d'enrichissement supplémentaire qui permet aux chercheurs d'étendre ou d'affiner la couverture WES en fonction des exigences spécifiques de l'étude. Ces ajouts s'intègrent directement dans le flux de travail standard sans nécessiter de modification des étapes de l'hybridation ou de préparation de bibliothèques. La flexibilité d'inclure du contenu génomique personnalisé rend le flux de travail adapté à diverses applications de recherche, notamment la découverte de gènes pathologiques, la génomique du cancer et les études mécanistiques de caractéristiques complexes.

Enrichissement du génome mitochondrial

Le panel Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel peut être ajouté en tant que panel de contrôle pour étendre la couverture au génome mitochondrial dans le flux de travail Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2. L'intégration de ce panel augmente la représentation des cibles mitochondriales sans réduire la couverture du panel d'exomes standard (figure 7).

Les deux types de données peuvent être générés à partir d'une seule préparation de bibliothèques et d'une seule analyse de séquençage.

Contenu de contrôle personnalisé

Les chercheurs peuvent étendre la couverture WES à l'aide du panel Illumina Custom Enrichment Panel v2, qui permet d'intégrer des régions génomiques définies par l'utilisateur dans la réaction de capture hybride. Cela est utile pour les études qui nécessitent des gènes pathologiques émergents, des régions candidates provenant de projets de découverte, des cibles spécifiques à l'établissement ou d'autres locus non inclus dans les conceptions d'exome standard. Le panel personnalisé est ajouté en tant que module de contrôle à l'étape de l'hybridation existante et ne modifie pas le flux de travail principal.

Le contenu de contrôle augmente la couverture dans les régions sélectionnées tout en maintenant les performances dans le panel d'exomes de base (tableau 4). Cela fournit un moyen efficace d'intégrer des cibles supplémentaires dans un flux de travail WES sans exécuter un test distinct, prenant en charge des conceptions d'étude flexibles tout en préservant les performances de couverture du panel principal.

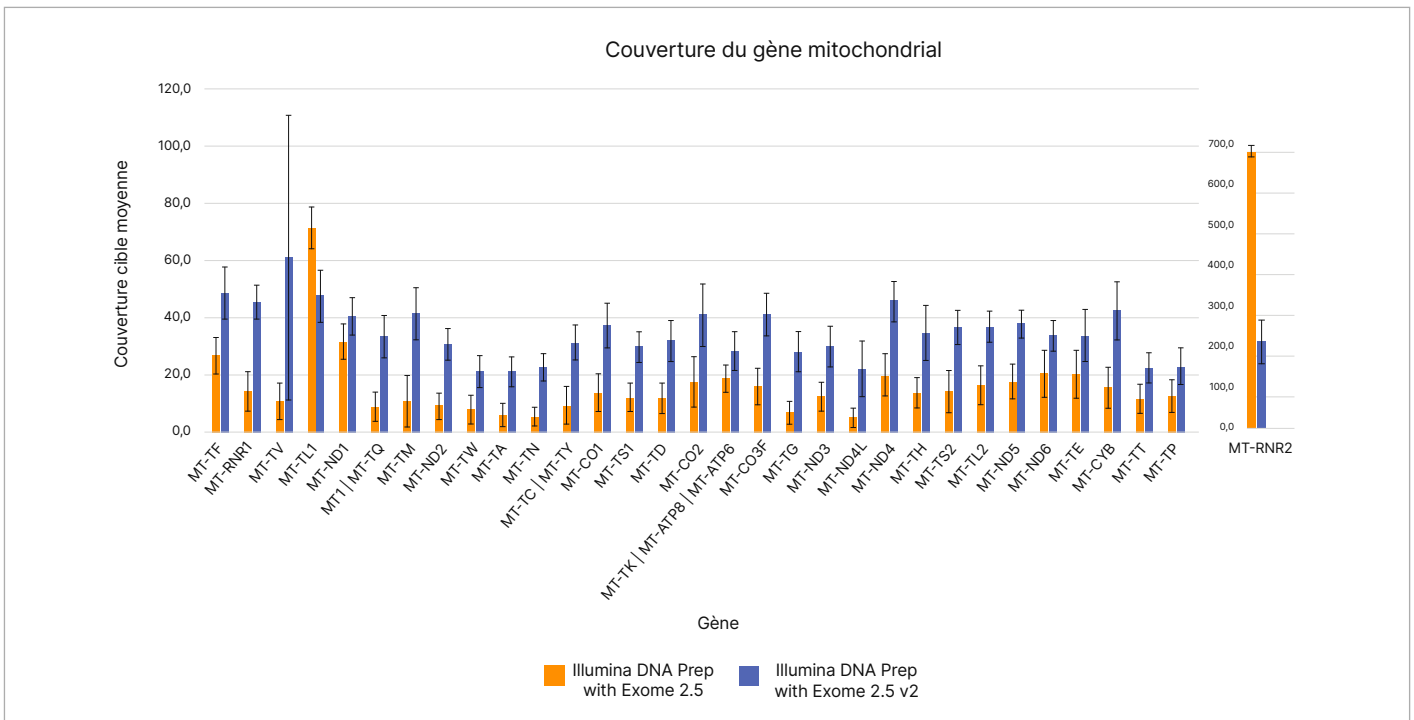


Figure 7 : Couverture au niveau des gènes avec Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 fournit une couverture homogène des gènes mitochondriaux, démontrant une représentation stable des cibles dans le panel d'exomes mis à jour.

Tableau 4 : Le panel de contrôle Illumina Custom Enrichment Panel v2 augmente la couverture cible^a

Paramètre	Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2	Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 plus panel de contrôle personnalisé
Couverture cible moyenne	66×	154×
Pourcentage de cibles couvertes à 30×	86,90 %	98,60 %
Pourcentage de cibles couvertes à 50×	71,10 %	94,40 %

a. Le protocole Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 a été réalisé avec et sans panel de contrôle personnalisé ciblant les régions couvertes par Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel. La couverture a ensuite été évaluée dans les régions ciblées par le panel de contrôle. Les librairies enrichies ont été séquencées sur NovaSeq 6000 System à l'aide d'une Flow Cell S4 (50 millions de lectures appariées, 25 millions d'amplifiats) et l'analyse d'enrichissement a été effectuée à l'aide de l'application DRAGEN Enrichment.

Résumé

Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 offre un flux de travail WES rationalisé et flexible avec de solides performances dans l'exome humain. La conception du panel fournit une couverture actuelle des gènes biologiquement pertinents dans une empreinte ciblée qui optimise la capacité de séquençage. L'enrichissement efficace des cibles, les indicateurs d'enrichissement cohérents et la couverture uniforme dans des conditions d'hybridation rapide et étendue permettent d'assurer une représentation fiable des exons ciblés, y compris les régions riches en GC et traditionnellement complexes. Cette performance se reflète dans de faibles valeurs de pénalité de base de 80 fois et une élimination minimale. L'enrichissement mitochondrial facultatif et la prise en charge du contenu de contrôle personnalisé permettent aux laboratoires d'étendre ou d'affiner la couverture au sein du même flux de travail. L'ensemble de ces fonctionnalités font d'Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2 une solution évolutive et fiable pour le séquençage de l'exome entier (WES) dans le domaine des maladies héréditaires, du cancer et d'autres recherches axées sur le génome.

En savoir plus →

[Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2](#)

[Automatisation de la préparation des librairies](#)

[Analyse secondaire DRAGEN](#)

[Analyse tertiaire Emedgene](#)

[Outil de conception de tests DesignStudio](#)

Renseignements relatifs à la commande

Produit	N° de référence
Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2, (S) Tagmentation Set B (96 échantillons, 12 niveaux) ^a	20155541
Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment v2, (S) Tagmentation Set D (96 échantillons, 12 niveaux) ^a	20155543
Flex Lysis Reagent Kit (96 réactions) ^b	20018706
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 index, 96 échantillons) ^c	20091654
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 index, 96 échantillons) ^c	20091656
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 index, 96 échantillons) ^c	20091658
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 index, 96 échantillons) ^c	20091650
Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel (96 échantillons, 12 niveaux) ^d	20093180
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (32 µl, 120 pb) ^e	20073953
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (384 µl, 120 pb) ^e	20073952
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (1 536 µl, 120 pb) ^e	20111339

a. Les trousse comprennent les réactifs d'hybridation et de préparation de librairies Illumina DNA Prep with Enrichment v2, Illumina Purification Beads pour le nettoyage et la sélection de la taille, les sondes d'enrichissement Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel et une plaque d'adaptateurs d'index.

b. Trousse requise pour l'entrée directe d'échantillons de sang.

c. Il est possible de choisir un ensemble d'index différent.

d. Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel contient 32 µl de panel d'oligos, suffisamment de matériel pour 8 réactions d'hybridation de 4 µl chacune.

e. Les panels d'enrichissement personnalisés pour les échantillons humains peuvent être conçus à l'aide de l'outil DesignStudio d'Illumina. La prise en charge de la conception de contenu non humain est assurée par l'équipe des services de conception Concierge d'Illumina. Communiquez avec votre représentant commercial Illumina pour obtenir plus de renseignements sur les services de conception Concierge.

Références

1. Clark MM, Stark Z, Farnaes L, et al. [Meta-analysis of the diagnostic and clinical utility of genome and exome sequencing and chromosomal microarray in children with suspected genetic diseases](#). *NPJ Genom Med*. 2018;3:16. doi:10.1038/s41525-018-0053-8
2. Heydt C, Rehker J, Pappesch R, et al. [Analysis of tumor mutational burden: correlation of five large gene panels with whole exome sequencing](#). *Sci Rep*. 2020;10(1):11387. doi:10.1038/s41598-020-68394-4
3. Kopetz S, Mills Shaw KR, Lee JJ, et al. [Use of a targeted exome next-generation sequencing panel offers therapeutic opportunity and clinical benefit in a subset of patients with advanced cancers](#). *JCO Precis Oncol*. 2019;3:PO.18.00213. doi:10.1200/PO.18.00213
4. Mehio R, Ruehle M, Catreux S, et al. DRAGEN wins at PrecisionFDA Truth Challenge V2 showcase accuracy gains from alt-aware mapping and graph reference genomes. [illumina.com/science/genomics-research/articles/dragen-wins-precisionfda-challenge-accuracy-gains](#). Publié le 2 juin 2021. Consulté le 19 novembre 2025.
5. Illumina. Illumina DNA Prep with Enrichment Data Sheet. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-dna-prep-for-enrichment-770-2020-010/illumina-dna-prep-enrichment-data-sheet-770-2020-010.pdf](#). Publié le 29 octobre 2020. Consulté le 19 novembre 2025.
6. NIH National Library of Medicine. RefSeq : NCBI Reference Sequence Database. NCBI website. [ncbi.nlm.nih.gov/refseq](#). Mis à jour le 18 juillet 2023. Consulté le 19 novembre 2025.
7. CCDS - Consensus CDS (CCDS) Database. NCBI website. [ncbi.nlm.nih.gov/projects/CCDS/CcidsBrowse.cgi](#). Mis à jour le 9 novembre 2022. Consulté le 19 novembre 2025.
8. NIH National Library of Medicine. ACMG Recommendations for Reporting of Secondary Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing. NCBI website. [ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/acmg](#). Mis à jour le 27 juin 2023. Consulté le 19 novembre 2025.
9. Catalog of Somatic Mutations in Cancer (COSMIC). COSMIC website. [cancer.sanger.ac.uk/cosmic/download](#). Publié le 23 mai 2023. Consulté le 19 novembre 2025.
10. Cancer Gene Census. COSMIC website. [cosmickb.org/about](#). Publié en 2025. Consulté le 19 novembre 2025.
11. Catalog of Human Genes and Genetic Disorders. OMIM website. [omim.org](#). Mis à jour le 26 juillet 2023. Consulté le 19 novembre 2025.
12. NIH National Library of Medicine. ClinVar Database. [ncbi.nlm.nih.gov/clinvar](#). Mis à jour le 24 juillet 2023. Consulté le 19 novembre 2025.
13. GATK Team. [CollectHsMetrics \(Picard\)](#). Publié le 7 janvier 2020. Consulté le 19 novembre 2025.



Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809-4566 |
Téléphone : + (1) 858 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2026 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page [www.illumina.com/company/legal.html](#).
M-GL-03952 FRA v2.0