

# Favoriser les diagnostics basés sur la génomique

Plateformes et solutions de diagnostic d'Illumina



# Une décennie d'innovations

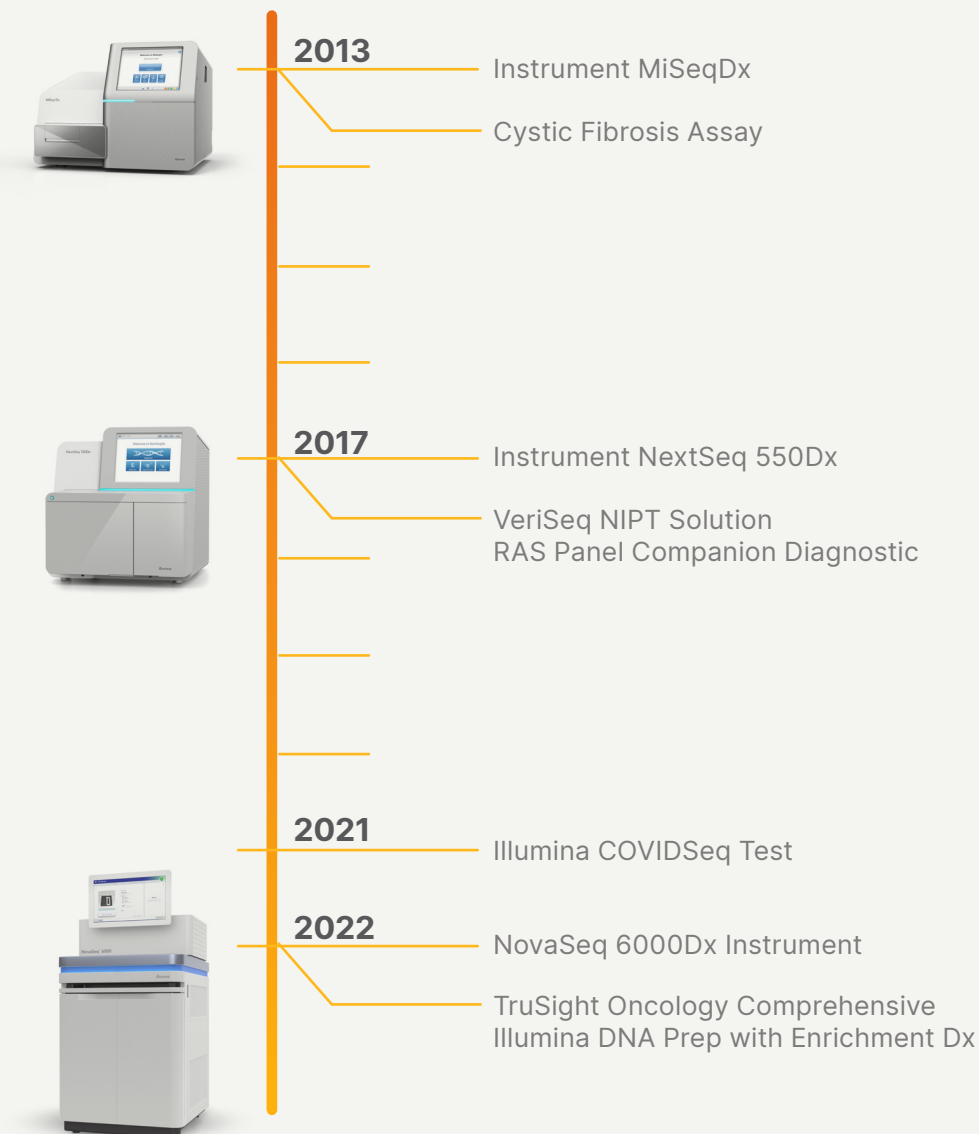
Chez Illumina, nous sommes engagés à améliorer la santé humaine en exploitant tout le potentiel du génome. Depuis plus d'une décennie, nous apportons notre expertise inégalée en tant que chef de file du secteur de la génomique pour révolutionner les soins de santé grâce à des diagnostics basés sur le séquençage de nouvelle génération (SNG).

Depuis 2013, Illumina fait figure de référence avec le lancement de l'instrument MiSeq<sup>MC</sup> Dx, le premier instrument de SNG portant le marquage CE et réglementé par la FDA\* destiné au diagnostic *in vitro* (DIV). Nous avons continué d'innover, d'élaborer des plateformes de SNG réglementées qui comprennent les instruments NextSeq<sup>MC</sup> 550Dx et NovaSeq<sup>MC</sup> 6000Dx, et de développer de nouveaux tests de DIV dans les domaines d'intérêt.

Les solutions de DIV d'Illumina permettent aux laboratoires cliniques de trouver les réponses dont ils ont besoin pour améliorer les résultats pour les patients. Notre large gamme de produits, allant des nouveaux tests de SNG et de puces à ADN aux instruments fiables et aux solutions d'analyse de données précises, est conçue pour répondre aux exigences en matière de rigueur et de précision dans le domaine du DIV.

Ensemble, les solutions de diagnostic d'Illumina marquent le début d'une nouvelle ère de soins de santé fondés sur la génomique.

\* FDA, Food and Drug Administration







NovaSeq™ 6000Dx

illumina



# Des instruments de SNG réglés pour chaque laboratoire clinique

Grâce à des flux de travail faciles à suivre et à un logiciel intégré, les instruments MiSeqDx<sup>1</sup>, NextSeq 550Dx<sup>2</sup> et NovaSeq 6000Dx<sup>3</sup> offrent des tests de criblage et de diagnostic précis et fiables. Tous sont basés sur la technologie de SNG éprouvée et la chimie de séquençage par synthèse (SBS, Sequencing by Synthesis) d'Illumina (figure 1, tableau 1). À l'aide de ces instruments, les laboratoires cliniques peuvent développer, valider et effectuer leurs propres tests de SNG, exécuter des tests Illumina ou des tests tiers et réaliser diverses applications de recherche clinique en mode recherche (RUO) (figure 2).



[illumina.com/miseqdx](https://illumina.com/miseqdx)



[illumina.com/nextseq550dx](https://illumina.com/nextseq550dx)



[illumina.com/novaseq6000dx](https://illumina.com/novaseq6000dx)

Figure 1 : La gamme de systèmes de DIV d'Illumina

Tableau 1 : Caractéristiques de l'instrument de DIV d'Illumina

	Trousses de réactifs de séquençage	Longueur de lecture	Amplifiats passant le filtre (par Flow Cell)	Débit maximal	Durée de l'analyse	Qualité des données (Q30)
Instrument MiSeqDx	MiSeqDx Reagent Kit v3	2 × 300 pb	25 millions	15 Gb	< 56 h	≥ 80 %
Instrument NextSeq 550Dx	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 cycles)	2 × 150 pb	400 millions	120 Gb	< 35 h	> 75 %
	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (75 cycles)	1 × 75 pb	400 millions	30 Gb	< 11 h	> 80 %
Instrument NovaSeq 6000Dx	NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	2 × 150 pb	4,1 milliards	1 Tb	≤ 40 h	> 85 %
	NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	2 × 150 pb	10 milliards	3 Tb	≤ 45 h	> 85 %

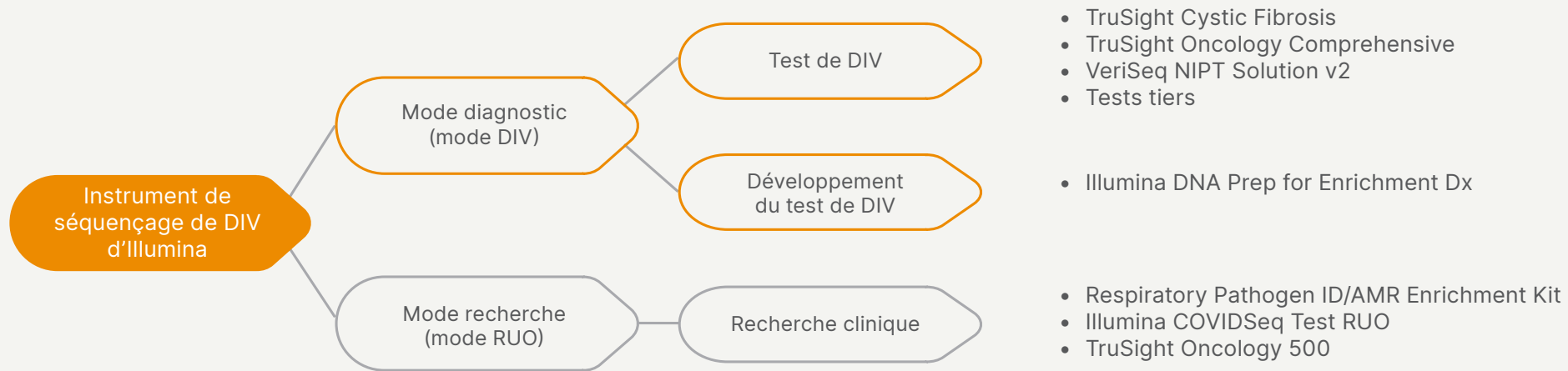


Figure 2 : Flexibilité de la solution de DIV d'Illumina





A01140

IVD



Dashboard



Sequencing



Runs

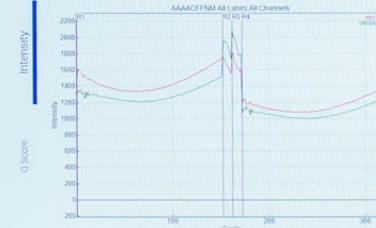


Applications

Completed On: 2022, Sept 29 02:15

Home

Run Name: 220418A0110A\_BR\_S2\_12mo\_AgedNFE\_Germline

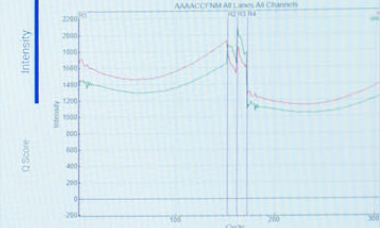


Clusters Passing Filter	Projected Total Yield	Q30
87.07 %	1595.28 Gb	93.41 %

Completed On: 2022, Sept 29 02:15

Home

Run Name: 220418A0110A\_BR\_S2\_12mo\_AgedNFE\_Germline



Clusters Passing Filter	Projected Total Yield	Q30
85.78 %	1571.60 Gb	93.51 %

NovaSeq™ 6000Dx

# Planification. Surveillance. Analyse.

Illumina propose une suite de logiciels informatiques accessibles par l'entremise d'interfaces utilisateur rationalisées pour créer et surveiller les analyses de séquençage, analyser les données et consulter les résultats (figure 3, tableau 2).

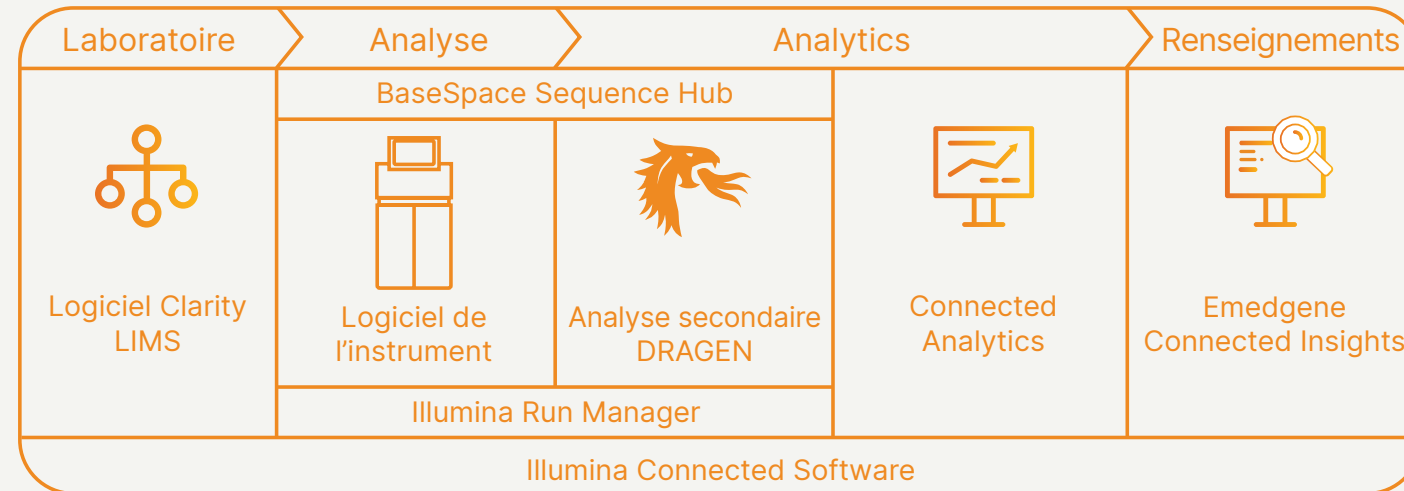


Figure 3 : Illumina Connected Software

Tableau 2 : Options informatiques d'Illumina pour les instruments Dx

	Mode de l'instrument	Instrument MiSeqDx	Instrument NextSeq 550Dx	Instrument NovaSeq 6000Dx
Logiciel informatique		Local Run Manager	Local Run Manager Illumina Run Manager Serveur DRAGEN	Illumina Run Manager Serveur DRAGEN
Compatible avec le serveur DRAGEN	DIV	-	✓	✓
Connecté à BaseSpace Sequence Hub	RUO	-	-	✓
Connecté à Illumina Connected Analytics	RUO	-	-	✓
Compatible avec le logiciel Clarity LIMS	RUO	✓	✓	✓
Compatible avec le logiciel Emedgene	RUO	-	✓	✓
Compatible avec Connected Insights	RUO	✓	✓	✓

## Logiciels spécifiques au mode DIV

### Local Run Manager

Le logiciel Local Run Manager est une solution intégrée conçue pour la création d'analyses de séquençage, la surveillance de l'état des analyses, l'analyse des données de séquençage et l'affichage des résultats. Le logiciel s'intègre au logiciel de commande de l'instrument et comprend divers modules d'analyse pour différents tests.

### Illumina Run Manager

Illumina Run Manager permet aux utilisateurs de coupler leurs instruments de séquençage à un serveur DRAGEN<sup>MC</sup> et le lancement automatique de l'analyse secondaire. Le logiciel fournit des flux de travail parallèles pour le séquençage et l'analyse pour offrir aux laboratoires un délai d'exécution rapide. De nombreux flux de travail d'analyse secondaire DRAGEN basés sur des applications sont disponibles pour les tests Illumina.

## Optimisation en laboratoire

### Logiciel Clarity LIMS<sup>MC</sup>

Le logiciel Clarity LIMS est un système de gestion des informations de laboratoire (LIMS, Laboratory Information Management System) innovant qui permet aux laboratoires utilisant les systèmes de séquençage d'Illumina d'analyser les échantillons plus rapidement, d'en faire le suivi facilement et d'atteindre ou de maintenir efficacement la conformité réglementaire. Le système est facile à utiliser, à mettre en œuvre et à configurer.





## Capacités de recherche

### Gestion et analyse des données à grande échelle (RUO)

#### BaseSpace Sequence Hub

BaseSpace Sequence Hub est une plateforme infonuagique destinée uniquement à la recherche, consacrée à la génomique (RUO, Research Use Only) et conçue pour offrir une gestion des données simplifiée et des outils de séquençage analytiques dans un format convivial. La solution offre flexibilité et commodité grâce à sa vaste gamme d'outils, permettant ainsi aux utilisateurs de configurer et de surveiller les analyses, d'accéder aux données stockées dans le nuage, de les analyser avec un ensemble d'applications d'analyse soigneusement sélectionnées et de partager des données en toute sécurité avec des collaborateurs.

#### Illumina Connected Analytics

Illumina Connected Analytics est une plateforme de données génomiques sécurisée qui rend l'informatique opérationnelle et génère des renseignements scientifiques. Élément central pour les laboratoires utilisant les systèmes de séquençage d'Illumina, Connected Analytics permet aux utilisateurs de créer et de personnaliser des pipelines d'analyse, d'exécuter des flux de production à grande échelle, ainsi que d'explorer et de partager des données et des résultats.

### Analyse secondaire (RUO/DIV)

#### Serveur DRAGEN

L'analyse secondaire de la plateforme DRAGEN fournit des solutions d'analyse de données génomiques précises, efficaces et complètes pour relever les défis courants, notamment les longs délais de traitement et les grands volumes de données. Lorsqu'il est associé à un instrument de séquençage de DIV à l'aide d'Illumina Run Manager, un serveur DRAGEN permet aux laboratoires cliniques d'analyser les données de SNG avec précision et efficacité, en utilisant diverses applications conçues pour des tests de DIV spécifiques.

### Analyse tertiaire (RUO)

#### Logiciel Emedgene<sup>MC</sup>

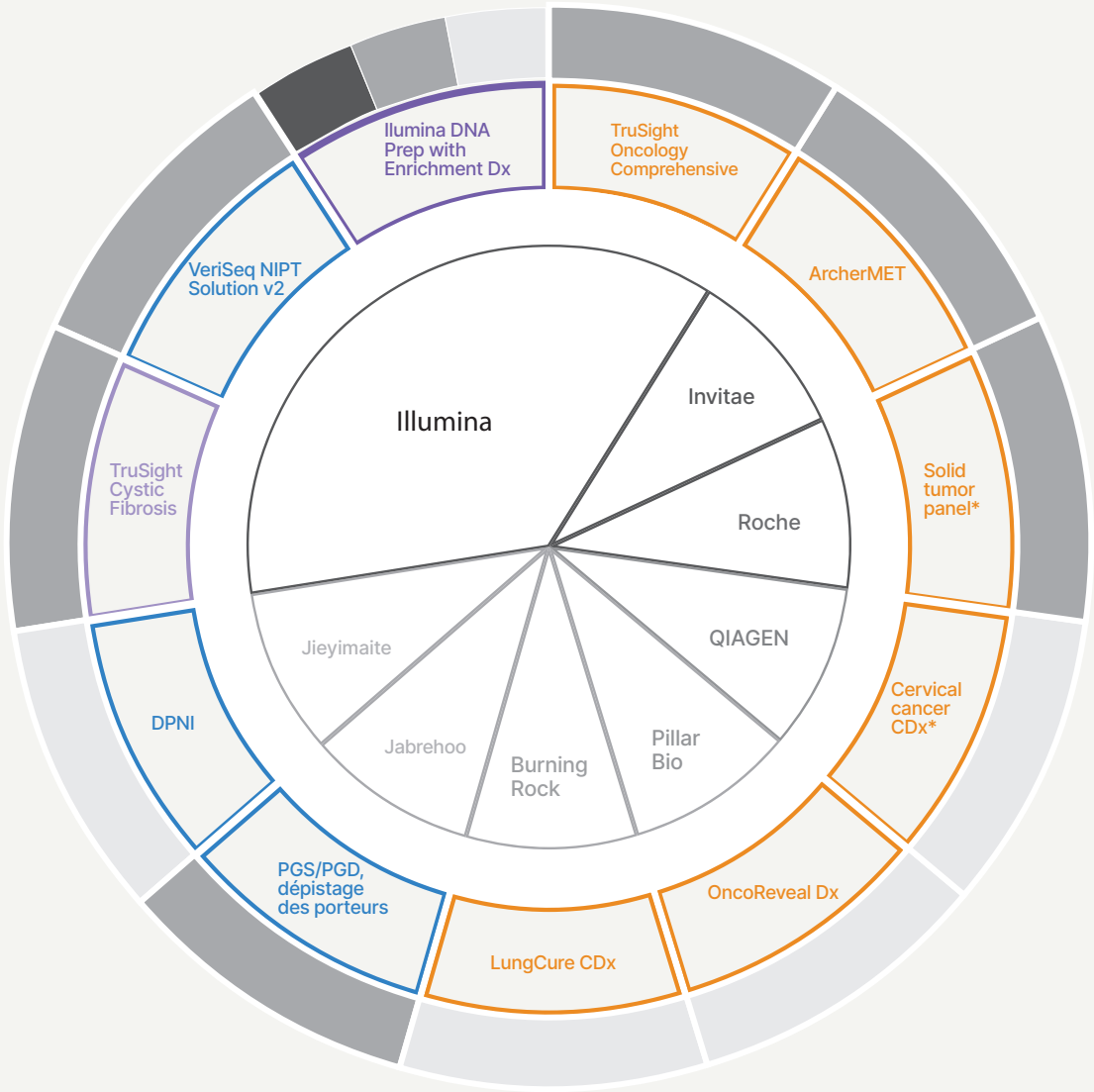
Le logiciel Emedgene est une plateforme d'analyse génomique optimisée par l'intelligence artificielle explicable (XAI, Explainable Artificial Intelligence) qui permet une interprétation à débit élevé. En réduisant considérablement la durée d'analyse, le logiciel Emedgene fournit une plateforme hautement configurable et rationalisée pour générer des renseignements de recherche appuyés par des preuves.

#### Connected Insights

Illumina Connected Insights est une plateforme infonuagique permettant l'analyse tertiaire par le biais d'appels basés sur l'API\*. La plateforme permet aux laboratoires de rationaliser l'interprétation et la génération de rapports et de faire évoluer leurs activités de SNG en fournissant des flux de travail définis par l'utilisateur et automatisables, ainsi que des sources de connaissances performantes pour le filtrage d'un large éventail d'applications de recherche.

\* API, Application Programming Interface (interface de programmation d'applications)

# Élargissement des innovations en matière de DIV



Illumina propose des tests et des trousse de DIV basés sur le SNG permettant aux laboratoires cliniques d'appliquer la puissance de la génomique aux tests de dépistage prénatal non invasifs (DPNI), aux tests de maladies génétiques rares, aux tests oncologiques et bien plus encore (figure 4, tableau 3). Nous travaillons avec de plus en plus de partenaires pour développer des tests cliniques afin de relever les plus grands défis de santé au monde (figure 4).

### Aspect pathologique ou développement de tests

- Maladies génétiques rares
- Santé reproductive
- Développement de tests
- Oncologie

### Plateforme de séquençage d'Illumina

- Instrument MiSeqDx
- Instrument NextSeq 550Dx
- Instrument NovaSeq 6000Dx

\* Test en cours de développement.  
 † Utilisation approuvée en cas d'urgence dans certains pays.

Figure 4 : Menu des tests de DIV d'Illumina et de ses partenaires



Tableau 3 : Aperçu des tests de DIV pris en charge

Aspect pathologique ou développement de tests	Test	Fabricant	Instrument MiSeqDx	Instrument NextSeq 550Dx	Instrument NovaSeq 6000Dx	Approbation réglementaire
Maladies génétiques	TruSight Cystic Fibrosis	Illumina	✓			États-Unis, CE
Maladies génétiques	PrismGuide IRD Panel System	Sysmex	✓			Japon
Santé reproductive	VeriSeq NIPT Solution v2	Illumina		✓		CE
Oncologie	TruSight Oncology Comprehensive	Illumina		✓		États-Unis, CE, Japon
Développement de tests	Illumina DNA Prep with Enrichment Dx	Illumina	✓	✓	✓	États-Unis, CE
Oncologie	oncoReveal Dx	Pillar	✓			États-Unis, CE, Chine
Oncologie	ArcherMET	Invitae	✓			Japon
Oncologie	OncoGuide NCC Oncopanel System	Sysmex		✓		Japon
Santé reproductive	VeriSeq PGS	Jabrehoo	✓			Chine
Oncologie	Essencare	Geneseeq	✓			Chine
Oncologie	LungCure CDx	Burning Rock	✓			Chine
Oncologie	BRCA1 et BRCA2	AmoyDx	✓			Chine, CE
Oncologie	EGFR/KRAS/BRAF/PIK3CA/ALK/ROS1	Geneis	✓			Chine
Oncologie	KRAS/NRAS/BRAF/PIK3CA	Genecast	✓			Chine
Oncologie	Onco Core	3DMed	✓	✓		Chine

Les tests pris en charge dans ce tableau sont à jour au moment de la publication (juin 2025) de ce document et peuvent être modifiés.



# Transformer les données en réponses

## TESTS DE MALADIES GÉNÉTIQUES

### TruSight<sup>MC</sup> Cystic Fibrosis

Une solution de test moléculaire entièrement intégrée pour la fibrose kystique sur l'instrument MiSeqDx. Les modules d'analyse CF 139-Variant 2.0 et CF Clinical Seq 2.0 de Local Run Manager permettent la détection de 139 variants cliniquement pertinents du gène régulateur de la perméabilité transmembranaire de la fibrose kystique (*CFTR*, Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) ou l'obtention de données de séquençage complètes pour toutes les régions codant les protéines du gène *CFTR*, respectivement<sup>4</sup>.

## DÉVELOPPEMENT DE TESTS

### Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Une solution de préparation de bibliothèques et d'enrichissement conforme au règlement de l'Union européenne (UE) 2017/746 relatif aux dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro*. Dans le cadre d'un flux de travail de SNG sur les instruments MiSeqDx, NextSeq 550Dx et NovaSeq 6000Dx, elle permet aux laboratoires cliniques d'ajouter des panels d'enrichissement de séquençage ciblé à leur menu d'applications de diagnostic. L'application DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx sur l'instrument NovaSeq 6000Dx effectue l'alignement et l'appel des variants dans l'ADN pour les mutations somatiques et germinales<sup>8</sup>.

\* Ce test n'est pas proposé dans tous les pays, ni toutes les régions. COVIDSeq n'est disponible que pour les laboratoires autorisés dans le cadre d'une autorisation d'utilisation en urgence ou d'une autorisation similaire pour la détection du SRAS-CoV-2 uniquement, et non pour d'autres virus ou agents pathogènes. Ce test n'est autorisé que pour la durée de la déclaration de l'état d'urgence relative à la COVID-19.

## TESTS ONCOLOGIQUES

### TruSight Oncology Comprehensive

TruSight Oncology Comprehensive est un test diagnostique *in vitro* qualitatif qui utilise un séquençage ciblé de nouvelle génération pour détecter les variants de 517 gènes à l'aide d'acides nucléiques extraits d'échantillons de tissus tumoraux fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP) de patients cancéreux atteints de tumeurs malignes solides en utilisant l'instrument Illumina NextSeq 550Dx. Ce test peut être utilisé pour détecter des variants mononucléotidiques, des variants multinucléotidiques, des insertions et des suppressions à partir d'ADN, ainsi que des fusions dans 24 gènes et des variants d'épissage dans un gène à partir d'ARN. Ce test établit également un score de charge mutationnelle tumorale (CMT)<sup>6</sup>.

## DPNI

### VeriSeq<sup>MC</sup> NIPT Solution v2

Un test de DIV qui utilise un séquençage du génome entier sans PCR pour élargir le dépistage prénatal à toutes les aneuploïdies autosomiques rares, les aneuploïdies des chromosomes sexuels et les duplications et suppressions partielles  $\geq 7$  Mb pour l'ensemble des autosomes. VeriSeq NIPT Assay Software v2 effectue automatiquement l'analyse des données et génère un rapport qui fournit des résultats qualitatifs<sup>5</sup>.

# Options de tests de DIV

Lors de la planification des tests de DIV, trois approches sont à prendre en compte



1 Flux de travail complet



Système de DIV plus traditionnel, p. ex. VeriSeq NIPT Solution v2

2 Plateforme (en cours de développement)



Développez et validez votre propre test

3 Élaboration à partir de composants



Choisissez des composants individuels pour créer votre propre test

# Recherche clinique en mode RUO

Les instruments MiSeqDx, NextSeq 550Dx et NovaSeq 6000Dx sont dotés du mode RUO, ce qui permet aux laboratoires de réaliser diverses applications de recherche clinique (tableau 4).



Tableau 4 : Aperçu des panels de recherche clinique pris en charge en mode RUO

Aspect pathologique	Test	Instrument MiSeqDx	Instrument NextSeq 550Dx	Instrument NovaSeq 6000Dx
Oncologie	TruSight Tumor 170		✓	
Oncologie	TruSight Oncology 500		✓	
Oncologie	TruSight Oncology 500 High-Throughput			✓
Oncologie	TruSight Hereditary Cancer	✓	✓	
Oncologie	TruSight RNA Pan Cancer	✓	✓	
Oncologie	TruSight RNA Fusion	✓	✓	
Maladies génétiques	Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment		✓	✓
Maladies génétiques	TruSight One/TruSight One Expanded		✓	✓
Maladies infectieuses	Respiratory Pathogen ID/AMR Enrichment Panel	✓	✓	
Maladies infectieuses	Urinary Pathogen ID/AMR Enrichment Kit	✓	✓	
Maladies infectieuses	COVIDSeq Assay	✓		

Les tests pris en charge dans ce tableau sont à jour au moment de la publication (juin 2025) de ce document et peuvent être modifiés.



# Promotion du séquençage clinique dans le monde entier

Illumina propose des solutions fiables, avec des tests de DIV basés sur le SNG et des instruments de séquençage utilisés dans plus de 55 pays à travers le monde (figure 5). Optimisées par la chimie de SBS d'Illumina, nos solutions fournissent des données de haute qualité avec la précision et la fiabilité nécessaires aux tests diagnostiques.

*Le profilage génomique complet utilisant le SNG peut identifier des variants plus pertinents sur le plan clinique que les approches de test conventionnelles et raccourcir considérablement l'errance diagnostique pour les patients<sup>10</sup>.*

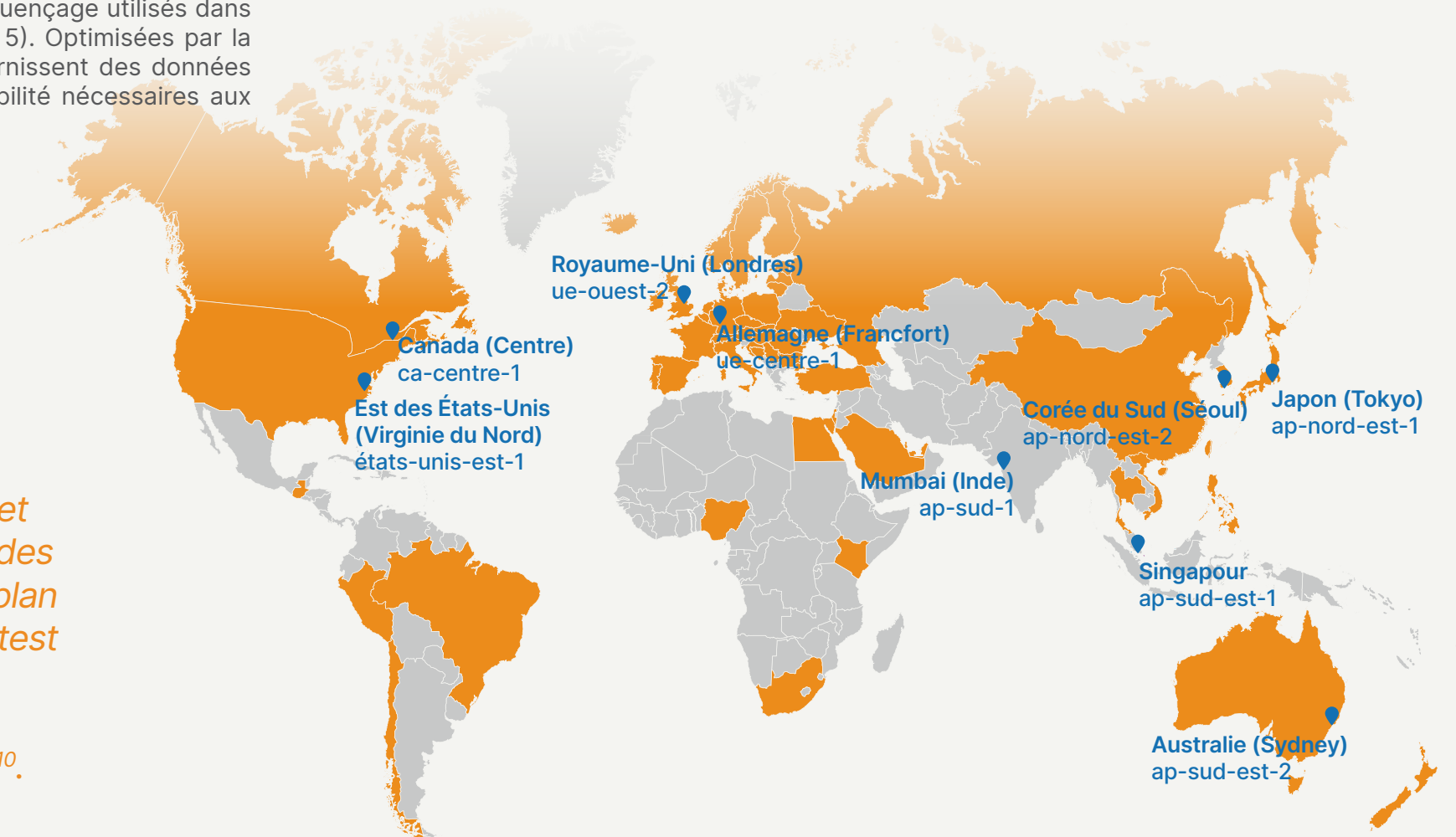


Figure 5 : Répartition dans le monde des plateformes et solutions de DIV et des centres de données d'Illumina : les solutions de diagnostic d'Illumina sont en place dans de nombreux pays du monde entier (en orange). Le déploiement de centres de données régionaux via Amazon Web Services (gris) permet de stocker les données au niveau régional conformément aux lois et réglementations locales sur la protection des données.

# Une assistance complète

Le service et l'assistance d'Illumina commencent à la livraison de votre instrument Illumina. Nos scientifiques et ingénieurs sont prêts à vous aider dans l'installation des instruments et la configuration de votre laboratoire. En plus de l'assistance sur site, des cours sont disponibles pour former les utilisateurs à de nombreux flux de travail.

Les scientifiques d'Illumina sont disponibles 24 heures sur 24, cinq jours sur sept dans le monde entier pour répondre à toutes vos questions à chaque étape du processus.

Communiquez avec un représentant commercial d'Illumina pour en savoir plus sur nos solutions de diagnostic.  
[illumina.com/systems/ivd-instruments.html](https://www.illumina.com/systems/ivd-instruments.html)

**illumina**<sup>MD</sup>

Nous sommes toujours à votre disposition pour toute question, tout renseignement et toute conversation. Consultez le site [illumina.com](https://www.illumina.com).

Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809-4566 |  
Téléphone : + (1) 858 202-4566

© 2025 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](https://www.illumina.com/company/legal.html).

Destiné au diagnostic *in vitro*. N'est pas proposé dans tous les pays ni toutes les régions.



## Services de qualification d'Illumina

Répondez aux exigences de conformité en tirant parti des services de qualification complets d'Illumina à l'adresse : [www.illumina.com/services/instrument-services-training/qualification-services.html](https://www.illumina.com/services/instrument-services-training/qualification-services.html).



## Formation Illumina

Obtenez des résultats de haute qualité sur la technologie d'Illumina encore plus rapidement avec des cours pratiques dirigés par un instructeur et des options de formation en ligne à l'adresse : [www.illumina.com/services/instrument-services-training/training.html](https://www.illumina.com/services/instrument-services-training/training.html).

## Références

1. Illumina. MiSeqDx Instrument. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/miseqdx-instrument-data-sheet-m-na-00005/miseqdx-instrument-data-sheet-m-na-00005.pdf](https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/miseqdx-instrument-data-sheet-m-na-00005/miseqdx-instrument-data-sheet-m-na-00005.pdf). Publié en 2024. Consulté le 18 juin 2025.
2. Illumina. NextSeq 550Dx Instrument. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/nextseq-550-dx-spec-sheet-m-gl-00035/nextseq-550-dx-instrument-spec-sheet-m-gl-00035.pdf](https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/nextseq-550-dx-spec-sheet-m-gl-00035/nextseq-550-dx-instrument-spec-sheet-m-gl-00035.pdf). Publié en 2025. Consulté le 18 juin 2025.
3. Illumina. NovaSeq 6000Dx Instrument. [illumina.com/systems/ivd-instruments/novaseq-6000dx.html](https://www.illumina.com/systems/ivd-instruments/novaseq-6000dx.html). Consulté le 18 juin 2025.
4. Illumina. TruSight Cystic Fibrosis. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/trusight-cystic-fibrosis-data-sheet-m-gl-00145/trusight-cystic-fibrosis-data-sheet-m-gl-00145.pdf](https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/trusight-cystic-fibrosis-data-sheet-m-gl-00145/trusight-cystic-fibrosis-data-sheet-m-gl-00145.pdf). Publié en 2022. Consulté le 18 juin 2025.
5. Illumina. VeriSeq NIPT Solution v2. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/veriseq-nipt-solution-v2-m-apj-00036/veriseq-nipt-solution-v2-m-apj-00036.pdf](https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/veriseq-nipt-solution-v2-m-apj-00036/veriseq-nipt-solution-v2-m-apj-00036.pdf). Publié en 2024. Consulté le 18 juin 2025.
6. Illumina. Illumina COVIDSeq Test Instructions for Use. [support.illumina.com/content/dam/illumina-support/documents/documentation/chemistry\\_documentation/Illumina-COVIDSeq-Test/illumina-covidseq-test-instructions-for-use-1000000128490-03.pdf](https://support.illumina.com/content/dam/illumina-support/documents/documentation/chemistry_documentation/Illumina-COVIDSeq-Test/illumina-covidseq-test-instructions-for-use-1000000128490-03.pdf). Publié en janvier 2022. Consulté le 18 juin 2025.
7. Illumina. Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-dna-prep-enrichment-dx-data-sheet-m-gl-00743/illumina-dna-prep-enrichment-dx-data-sheet-m-gl-00743.pdf](https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-dna-prep-enrichment-dx-data-sheet-m-gl-00743/illumina-dna-prep-enrichment-dx-data-sheet-m-gl-00743.pdf). Publié en 2024. Consulté le 18 juin 2025.
8. Illumina. TruSight Oncology Comprehensive. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/trusight-oncology-comprehensive-eu-data-sheet-m-gl-00020/trusight-oncology-comprehensive-ce-ivd-data-sheet-m-emea-00069.pdf](https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/trusight-oncology-comprehensive-eu-data-sheet-m-gl-00020/trusight-oncology-comprehensive-ce-ivd-data-sheet-m-emea-00069.pdf). Publié en 2024. Consulté le 18 juin 2025.