

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Una soluzione di preparazione delle librerie e di arricchimento conforme al regolamento IVDR 2017/746 dell'Unione europea e regolamentata dalla FDA

- Soluzione convalidata IVDR e regolamentata dalla FDA per applicazioni diagnostiche per la preparazione delle librerie e l'arricchimento
- Supporto flessibile per diversi tipi di contenuto, inclusi pannelli fissi, personalizzati ed esoma
- Prestazioni ottimizzate sulle piattaforme IVD di Illumina per la generazione di dati altamente accurata

illumina[®]

Introduzione

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx è una soluzione per la preparazione delle librerie e l'arricchimento regolamentata dalla Food and Drug Administration (FDA) e conforme alla regolamentazione per i dispositivi medico-diagnostici *in vitro* (IVDR) 2017/746 dell'Unione europea (UE). Supporta la preparazione di librerie per un'ampia gamma di DNA genomico (gDNA, genomic DNA) ottenuto da cellule e tessuto umano, incluso il gDNA estratto da sangue intero o tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded) (Tabella 1). L'ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx fa parte di un flusso di lavoro di sequenziamento di nuova generazione (NGS, Next-Generation Sequencing) e consente ai laboratori clinici di aggiungere alla propria offerta di applicazioni diagnostiche i pannelli di arricchimento per il sequenziamento mirato (Figura 1).

Preparazione delle librerie e arricchimento semplificati

L'ILLUMINA DNA Prep with Enrichment offre un'innovativa tagmentazione su microsferi, che utilizza i trasposoni legati alle microsferi per favorire una reazione di tagmentazione uniforme. In combinazione con una singola fase di ibridazione semplificata, la tagmentazione fornisce una soluzione rapida per la preparazione delle librerie e l'arricchimento (Tabella 1).

Per migliorare la praticità e la facilità di utilizzo il kit include le microsferi per la pulizia per la purificazione delle librerie e indici di sequenziamento.

Tabella 1: specifiche dell'ILLUMINA DNA Prep with Enrichment

Parametro	Specifica	
	Sangue intero	Tessuto FFPE
Tipo di input di gDNA		
Input di DNA verificato ^a	50-1.000 ng	
Qualità dell'input di DNA richiesto	260/280 rapporto di 1,8-2,0	Valore ΔCq di ≤ 5
Raggruppamento in pool prima dell'arricchimento ^b	12 plex	1 plex
Piattaforme di sequenziamento supportate	MiSeqDx Instrument, NextSeq 550Dx Instrument e NovaSeq 6000Dx Instrument	
Durata totale del flusso di lavoro ^c	Circa 7,0 ore	

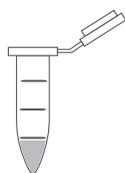
- a. Gli input di DNA che non rientrano in queste soglie non sono stati convalidati e sono considerati per l'uso off-label.
 b. Il gDNA ottenuto da tessuto FFPE è raccomandato esclusivamente per reazioni di arricchimento di 1 plex; il gDNA ottenuto da sangue è raccomandato esclusivamente per reazioni di arricchimento di 12 plex; plex non standard potrebbero richiedere ulteriore ottimizzazione.
 c. Include le fasi di preparazione delle librerie, arricchimento e normalizzazione/raggruppamento in pool delle librerie.

Preparazione dei campioni



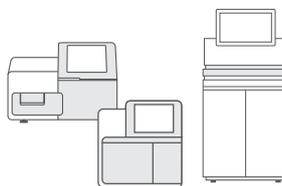
Metodo di estrazione del DNA convalidato dal cliente

Preparazione delle librerie



ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx

Sequenziamento



MiSeqDx Instrument, NextSeq 550Dx Instrument o NovaSeq 6000Dx Instrument

Analisi dei dati



Local Run Manager^a o app DRAGEN for ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx sul server DRAGEN con ILLUMINA Run Manager^b

Figura 1: flusso di lavoro dell'ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx. Una volta preparati i campioni con un metodo di estrazione del DNA convalidato, il flusso di lavoro NGS dell'ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx prosegue a partire dalla preparazione dei campioni, al sequenziamento fino all'analisi dei dati per applicazioni di sequenziamento mirato basato sull'arricchimento.

a. Disponibile su MiSeqDx Instrument e NextSeq 550Dx Instrument.

b. Disponibile su NextSeq 550Dx Instrument e NovaSeq 6000Dx Instrument.

Supporto flessibile per contenuto del pannello

L'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx è compatibile con pannelli di diverse dimensioni sia fissi sia personalizzati, anche con i pannelli esoma. Grazie alla flessibilità avanzata, il kit è compatibile con i pannelli sonde di arricchimento del DNA di Illumina e di terze parti (Tabella 2).

Tabella 2: requisiti dei pannelli sonda Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Parametro	Specifica
Tipo di sonda	DNA a filamento singolo o doppio
Lunghezza sonda	80 bp o 120 bp
Dimensione pannello	500-675.000 sonde
Input totale della sonda ^a	≥3 pmol

a. Per l'arricchimento di plex da 1 a 12 plex.

Prestazioni ottimizzate sulle piattaforme di sequenziamento Illumina

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx è compatibile con MiSeq™ Dx Instrument, NextSeq™ 550Dx Instrument e NovaSeq™ 6000Dx Instrument (Figura 2).



Figura 2: prestazioni ottimizzate su piattaforme convalidate. Questi strumenti regolamentati dalla FDA e dotati di marcatura CE per IVD offrono interfacce di facile utilizzo, maggiore sicurezza e risultati di alta qualità per le applicazioni cliniche.

Queste piattaforme regolamentate dalla FDA e dotate di marcatura Conformité Européenne per diagnostica *in vitro* (marcatura CE per IVD) sono state concepite appositamente per offrire la potenza della tecnologia NGS ai laboratori clinici. Grazie alla comprovata tecnologia di sequenziamento mediante sintesi (SBS, Sequencing By Synthesis) di Illumina, questi strumenti forniscono risultati altamente accurati e affidabili per test diagnostici.

Software di sistema integrato

Local Run Manager in modalità Dx offre un'opzione di analisi completamente integrata alla quale si accede mediante una semplice interfaccia utente dotata di touchscreen su MiSeqDx Instrument o NextSeq 550 Dx Instrument. Il software supporta la pianificazione delle corse di sequenziamento e il monitoraggio delle librerie e delle corse con audit trail. Al completamento di una corsa di sequenziamento, Local Run Manager avvia automaticamente l'analisi primaria (generazione di file FASTQ ottenuti dalle identificazioni delle basi) con il GenerateFASTQ Dx Module.

Anche se è possibile utilizzare qualsiasi strumento software per l'analisi secondaria, l'applicazione Illumina DNA Prep with Enrichment Dx è disponibile su un server DRAGEN™ locale con Illumina Run Manager per NextSeq 550Dx Instrument o NovaSeq 6000Dx Instrument. Illumina Run Manager fornisce una configurazione intuitiva delle corse di sequenziamento in modalità Dx. L'app DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx esegue la mappatura delle letture, l'allineamento e l'identificazione accurata ed efficiente delle varianti.

Dati altamente accurati

L'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx fornisce elevata uniformità di copertura e arricchimento di letture "padded" per pannelli dell'intero esoma e consente l'identificazione ripetuta, accurata e precisa di varianti a singolo nucleotide (SNV, Single Nucleotide Variant) e inserzione/delezione (indel) (Tabella 3).

Tabella 3: prestazioni del saggio con pannelli dell'intero esoma^a

Pannello	Exome Panel I (45 Mb) ^b	Exome Panel T (36,8 Mb) ^c
Arricchimento di letture "padded" uniche	78,65%	93,29%
Uniformità di copertura	95,37%	97,50%
Richiamo SNV ^d	96,11%	96,26%
Precisione SNV ^e	98,16%	99,34%
Richiamo indel ^d	89,84%	92,18%
Precisione indel ^e	84,19%	90,27%

- a. gDNA della linea cellulare Coriell NA12878, con un set vero e noto per il rilevamento delle varianti della linea germinale (Coriell Platinum Genome). Le librerie sono state sequenziate sul NextSeq 550Dx Instrument con file FASTQ generati dalle identificazioni delle basi utilizzando il GenerateFASTQ Dx Module in Local Run Manager; per l'analisi sono stati utilizzati gli script personalizzati nella piattaforma DRAGEN v3.8.4.
- b. 24 replicati tecnici in due reazioni di arricchimento di 12 plex.
- c. 12 replicati tecnici in una singola reazione di arricchimento di 12 plex.
- d. Richiamo = veri positivi/(veri positivi + falsi negativi).
- e. Precisione = veri positivi/(veri positivi + falsi positivi).

Riepilogo

L'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx fornisce una soluzione regolamentata dalla FDA e conforme alla regolamentazione 2017/746 per IVDR dell'Unione europea per applicazioni di arricchimento per il sequenziamento mirato e pannelli personalizzati. Questo kit consente ai laboratori clinici di incrementare l'offerta di servizi diagnostici grazie all'aggiunta dell'arricchimento ottimale dei target e del sequenziamento dell'esoma.

Maggiori informazioni

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx, illumina.com/idpedx.

Informazioni per gli ordini

Prodotto	N. di catalogo
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (16 samples)	20051354
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (96 samples)	20051352
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set B (16 samples)	20051355
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set B (96 samples)	20051353
MiSeqDx Instrument	DX-410-1001
MiSeqDx Reagent Kit v3	20037124
NextSeq 550Dx Instrument	20005715
NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 cycles)	20028871
NovaSeq 6000Dx Instrument	20068232
NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	20046931
NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	20046933
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Training	20028457

Dichiarazioni di uso previsto

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

L'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit è un set di reagenti e materiali di consumo utilizzato per preparare le librerie di campioni ottenute da DNA genomico proveniente da cellule e tessuti umani per sviluppare saggi diagnostici *in vitro*. Per la preparazione delle librerie mirate a determinate regioni di interesse genomico è necessario l'uso di pannelli sonda forniti dall'utente. Le librerie di campioni ottenute sono destinate all'uso sui sistemi di sequenziamento di Illumina. L'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx include un software per la configurazione, il monitoraggio e l'analisi della corsa di sequenziamento.

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (Stati Uniti)

L'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx è un set di reagenti e materiali di consumo per preparare le librerie di campioni ottenute da DNA estratto da sangue intero periferico e tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE). Per la preparazione delle librerie mirate a determinate regioni di interesse genomico è necessario l'uso di pannelli sonda forniti dall'utente. Le librerie di campioni ottenute sono destinate all'uso sui sistemi di sequenziamento di Illumina.

MiSeqDx Instrument

Il MiSeqDx Instrument è destinato al sequenziamento mirato di librerie di DNA ottenute da DNA genomico umano estratto da sangue intero periferico o da tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE), quando utilizzato con i saggi per diagnostica *in vitro* (IVD) eseguiti sullo strumento. Il MiSeqDx Instrument non è destinato al sequenziamento dell'intero genoma o il sequenziamento *de novo*. Il MiSeqDx Instrument va utilizzato con reagenti IVD e software analitici registrati ed elencati, autorizzati o approvati.

NextSeq 550Dx Instrument (Stati Uniti)

Il NextSeq 550Dx Instrument è destinato al sequenziamento mirato di librerie di DNA ottenute da DNA genomico umano estratto da sangue intero periferico o da tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE), quando utilizzato con i saggi per diagnostica *in vitro* (IVD) eseguiti sullo strumento. Il NextSeq 550Dx Instrument non è destinato al sequenziamento dell'intero genoma o il sequenziamento *de novo*. Il NextSeq 550Dx Instrument deve essere utilizzato con reagenti IVD e software analitici registrati ed elencati, autorizzati o approvati.

NextSeq 550Dx Instrument (Stati Uniti)

Il NextSeq 550Dx Instrument è destinato al sequenziamento mirato di librerie di DNA ottenute da DNA genomico umano estratto da sangue intero periferico o da tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE), quando utilizzato con i saggi per diagnostica *in vitro* (IVD) eseguiti sullo strumento. Il NextSeq 550Dx Instrument non è destinato al sequenziamento dell'intero genoma o il sequenziamento *de novo*. Il NextSeq 550Dx Instrument deve essere utilizzato con reagenti IVD e software analitici registrati ed elencati, autorizzati o approvati.

NextSeq 550Dx Instrument (Unione europea/ altri territori)

Il NextSeq 550Dx Instrument è destinato al sequenziamento di librerie di DNA quando utilizzato con saggi per diagnostica *in vitro* (IVD) eseguiti sullo strumento. Il NextSeq 550Dx Instrument deve essere utilizzato con reagenti IVD e software analitici registrati, certificati o approvati.

NovaSeq 6000Dx Instrument (Stati Uniti)

Il NovaSeq 6000Dx Instrument è destinato al sequenziamento mirato di librerie di DNA ottenute da DNA genomico umano estratto da sangue intero periferico o da tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE), quando utilizzato con i saggi per diagnostica *in vitro* (IVD). Il NovaSeq 6000Dx Instrument non è destinato al sequenziamento dell'intero genoma o il sequenziamento *de novo*. Il NovaSeq 6000Dx Instrument va utilizzato con reagenti IVD e software analitici registrati, certificati o approvati.

NovaSeq 6000Dx Instrument (Unione europea/ altri territori)

Il NovaSeq 6000Dx Instrument è destinato al sequenziamento di librerie di DNA quando utilizzato con saggi per diagnostica *in vitro*. Il NovaSeq 6000Dx Instrument va utilizzato con reagenti IVD e software analitici registrati, certificati o approvati.



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

© 2023 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitare la pagina web www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-00743 ITA v3.0