

# Potenziamento della diagnostica basata sulla genomica

Piattaforme e soluzioni Illumina Dx



# Un decennio di innovazione

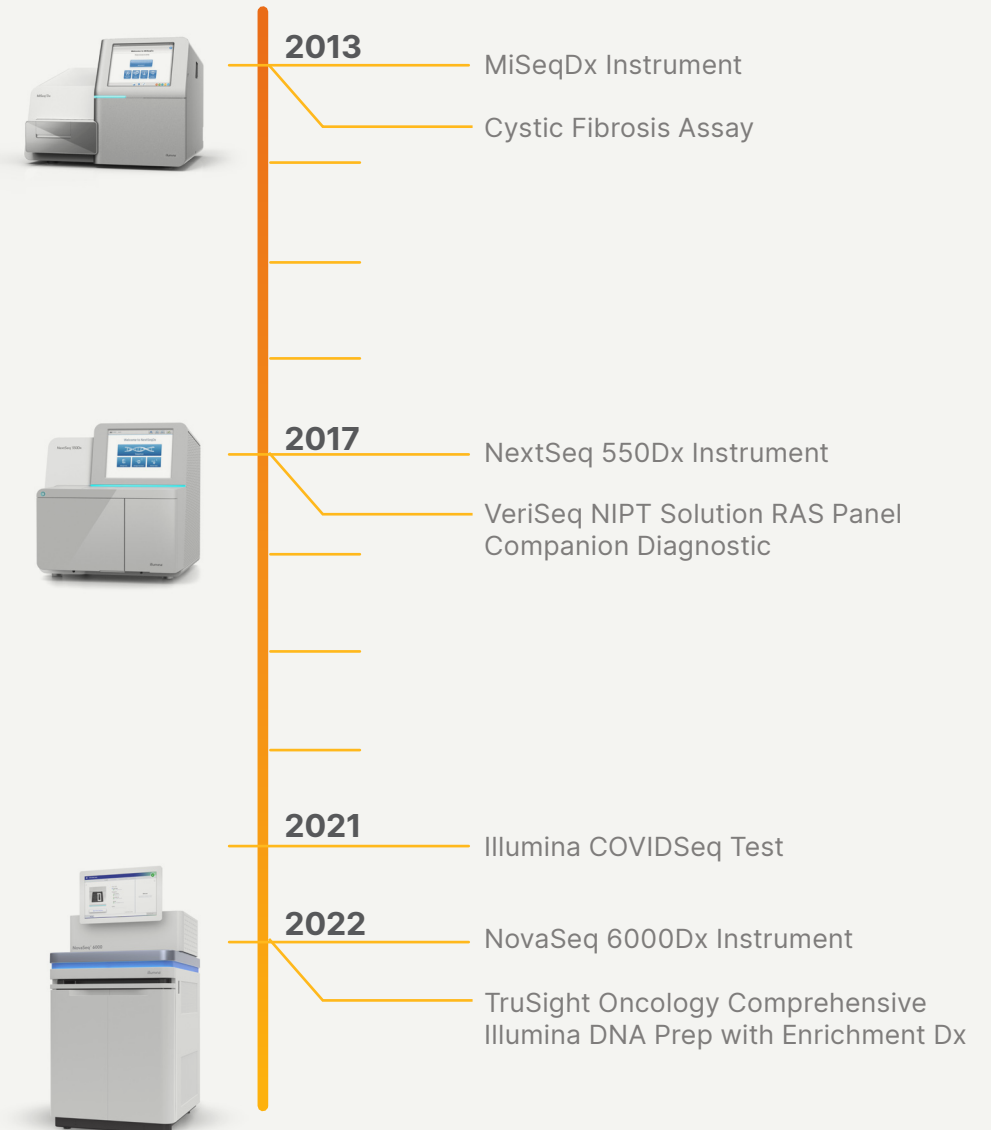
Illumina si impegna a migliorare la salute umana sfruttando le potenzialità del genoma. Da più di dieci anni, l'azienda fa leva sulla impareggiabile esperienza in qualità di leader del settore genomico per rivoluzionare l'assistenza sanitaria attraverso la diagnostica basata sul sequenziamento di nuova generazione (NGS, Next-Generation Sequencing).

Illumina è all'avanguardia dal 2013, con il lancio di MiSeq™ Dx Instrument, il primo strumento NGS con marchio CE regolamentato dalla FDA\* per l'uso diagnostico *in vitro* (IVD, *In Vitro* Diagnostics). Da allora, l'azienda ha continuato a introdurre innovazioni, creando piattaforme NGS regolamentate che includono NextSeq™ 550Dx Instrument e NovaSeq™ 6000Dx Instrument e sviluppando nuovi saggi IVD in tutte le aree di interesse.

Le soluzioni genomiche per l'IVD di Illumina consentono ai laboratori clinici di trovare le risposte che cercano per migliorare gli esiti dei pazienti. L'ampia gamma di prodotti, dai nuovi saggi NGS e microarray ai robusti strumenti, fino alle soluzioni per l'analisi accurata dei dati, è stata concepita per stare al passo con il rigore e la precisione del mondo dell'IVD.

Insieme, le soluzioni diagnostiche Illumina stanno inaugurando una nuova era di assistenza sanitaria basata sulla genomica.

\* FDA, Food and Drug Administration







NovaSeq™ 6000Dx

illumina

# Strumenti NGS regolamentati per ogni laboratorio clinico

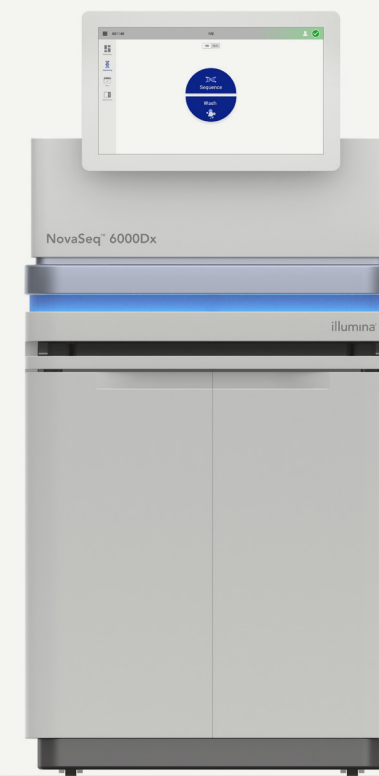
Grazie a flussi di lavoro facili da seguire e software integrato, MiSeqDx Instrument,<sup>1</sup> NextSeq 550Dx Instrument,<sup>2</sup> e NovaSeq 6000Dx Instrument<sup>3</sup> offrono screening e test diagnostici accurati e affidabili. Tutti si basano sulla comprovata tecnologia NGS di Illumina e sulla chimica di sequenziamento mediante sintesi (SBS, Sequencing By Synthesis) (Figura 1, Tabella 1). Utilizzando questi strumenti, i laboratori clinici possono sviluppare, convalidare ed eseguire i propri test NGS, eseguire saggi Illumina o di terze parti e perseguire varie applicazioni di ricerca clinica in modalità di ricerca (RUO) (Figura 2).



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



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



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

Figura 1: gamma di sistemi IVD Illumina

Tabella 1: specifiche degli strumenti IVD di Illumina

	Kit di reagenti per il sequenziamento	Lunghezza lettura	Cluster che attraversano il filtro (per ogni cella a flusso)	Output massimo	Durata corsa	Qualità dati (Q30)
MiSeqDx Instrument	MiSeqDx Reagent Kit v3	2 × 300 bp	25 milioni	15 Gb	< 56 ore	≥ 80%
NextSeq 550Dx Instrument	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 Cycles)	2 × 150 bp	400 milioni	120 Gb	< 35 ore	> 75%
	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (75 Cycles)	1 × 75 bp	400 milioni	30 Gb	< 11 ore	> 80%
NovaSeq 6000Dx Instrument	NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 Cycles)	2 × 150 bp	4,1 miliardi	1 Tb	≤ 40 ore	> 85%
	NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 Cycles)	2 × 150 bp	10 miliardi	3 Tb	≤ 45 ore	> 85%



Figura 2: flessibilità della soluzione IVD Illumina





NovaSeq™ 6000Dx

# Pianificazione. Monitoraggio. Analisi.

Illumina mette a disposizione una suite di software informatici a cui è possibile accedere tramite interfacce utente intuitive per creare e monitorare corse di sequenziamento, analizzare dati e visualizzare risultati (Figura 3, Tabella 2).

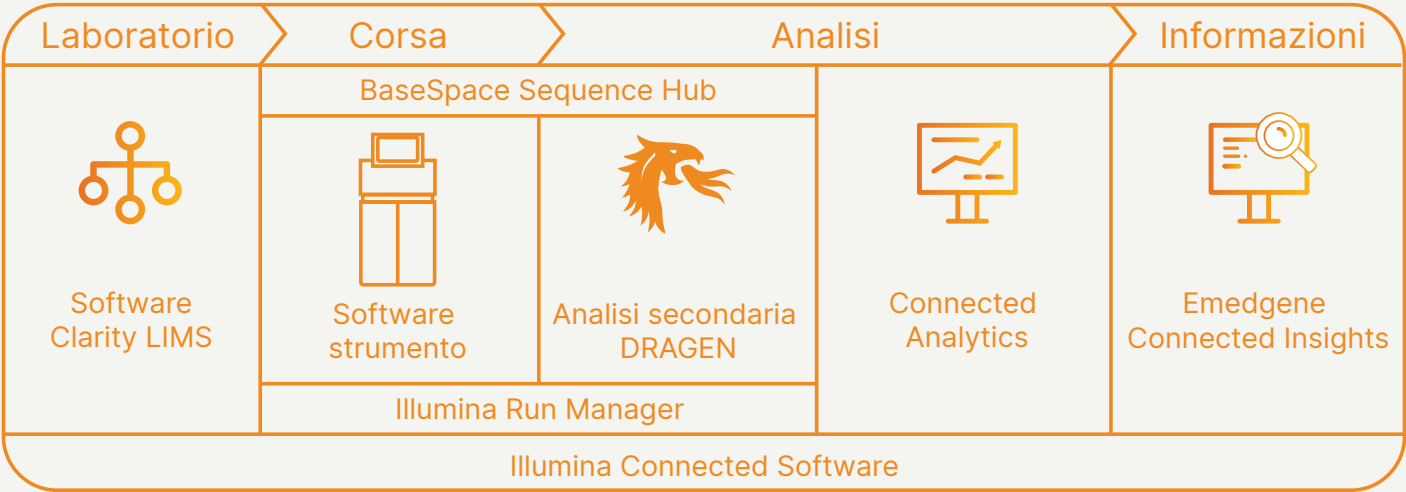


Figura 3: Illumina Connected Software

Tabella 2: opzioni informatiche Illumina per strumenti Dx

	Modalità strumento	MiSeqDx Instrument	NextSeq 550Dx Instrument	NovaSeq 6000Dx Instrument
Software informatico		Local Run Manager	Local Run Manager Illumina Run Manager Server DRAGEN	Illumina Run Manager Server DRAGEN
Compatibile con server DRAGEN	IVD	-	✓	✓
Collegato a BaseSpace Sequence Hub	RUO	-	-	✓
Collegato a Illumina Connected Analytics	RUO	-	-	✓
Compatibile con il software Clarity LIMS	RUO	✓	✓	✓
Compatibile con il software Emedgene	RUO	-	✓	✓
Compatibile con Connected Insights	RUO	✓	✓	✓

## Software specifico per la modalità IVD

### Local Run Manager

Il software Local Run Manager è una soluzione integrata realizzata per creare corse di sequenziamento, monitorare lo stato delle corse, analizzare i dati di sequenziamento e visualizzare i risultati. Il software si integra con il software di controllo dello strumento e include diversi moduli di analisi per differenti saggi.

### Illumina Run Manager

Illumina Run Manager consente agli utenti di associare gli strumenti di sequenziamento a un server DRAGEN™ e di avviare automaticamente l'analisi secondaria. Il software fornisce flussi di lavoro paralleli per il sequenziamento e l'analisi per servire i laboratori con tempi di risposta rapidi. Per i saggi Illumina sono disponibili diversi flussi di lavoro di analisi secondaria DRAGEN basati su app.

## Ottimizzazione del laboratorio

### Software Clarity LIMS™

Il software Clarity LIMS è un innovativo sistema di gestione delle informazioni di laboratorio (LIMS, Laboratory Information Management System) che consente ai laboratori che utilizzano i sistemi di sequenziamento Illumina di analizzare i campioni in modo più rapido, monitorarli facilmente e garantire o preservare la conformità normativa in maniera efficiente. È semplice da usare, implementare e configurare.







# Funzionalità di ricerca

## Gestione e analisi dei dati su larga scala (RUO)

### BaseSpace Sequence Hub

BaseSpace Sequence Hub è una piattaforma di calcolo genomico sul cloud basata esclusivamente sulla ricerca (RUO, Research Use Only) progettata per fornire strumenti semplificati di gestione dei dati e di sequenziamento analitico in un formato intuitivo. Offre flessibilità e comodità con un array di strumenti e consente di impostare e monitorare le corse, di accedere e analizzare i dati archiviati su cloud con un set selezionato di applicazioni di analisi e di condividere i dati in modo sicuro con i collaboratori.

### Illumina Connected Analytics

Illumina Connected Analytics è una piattaforma sicura per dati genomici che consente di rendere operativo l'approccio informatico e di recuperare dati di approfondimento scientifici. Componente centralizzato per i laboratori che utilizzano i sistemi di sequenziamento Illumina, Connected Analytics consente di creare e personalizzare pipeline di analisi, di eseguire flussi di lavoro di produzione su larga scala e di esplorare e condividere dati e risultati.

## Analisi secondaria (RUO/IVD)

### Server DRAGEN

L'analisi secondaria DRAGEN fornisce soluzioni di analisi dei dati genomici accurate, efficienti e complete per affrontare le complessità comuni, ad esempio, le lunghe tempistiche di calcolo e i massicci volumi di dati. Se associato a uno strumento di sequenziamento IVD tramite Illumina Run Manager, un server DRAGEN consente ai laboratori clinici di analizzare i dati NGS in modo accurato ed efficiente, utilizzando varie applicazioni progettate per saggi IVD specifici.

## Analisi terziaria (RUO)

### Software Emedgene™

Il software Emedgene è una piattaforma di analisi genomica basata sull'intelligenza artificiale spiegabile (XAI, Explainable Artificial Intelligence) che consente un'interpretazione ad alta processività. Il software Emedgene consente di ridurre drasticamente i tempi di analisi e fornisce una piattaforma ottimizzata e altamente configurabile per generare informazioni sulla ricerca supportate da prove di efficacia.

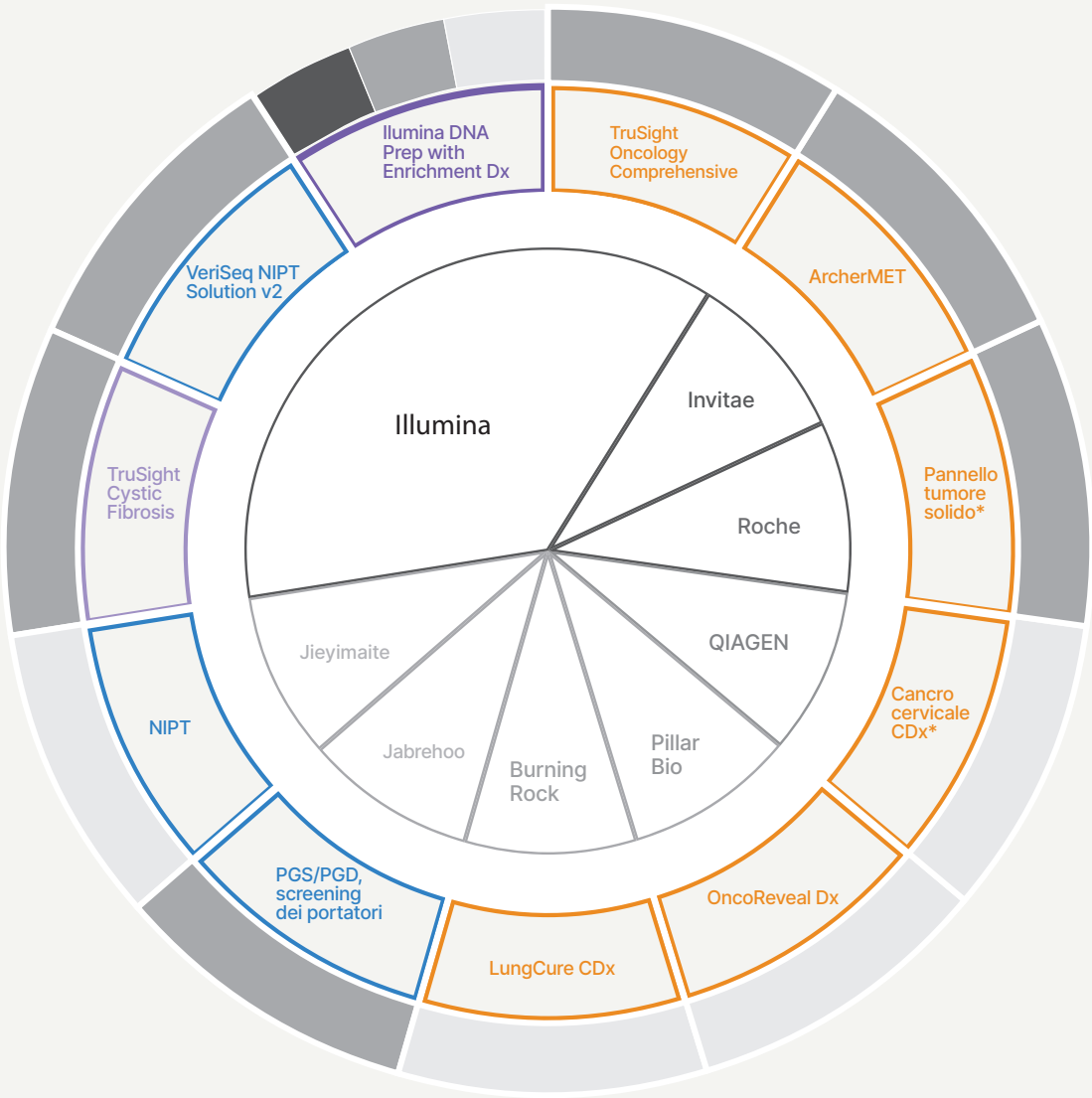
### Connected Insights

Illumina Connected Insights è una piattaforma basata sul cloud che consente l'analisi terziaria tramite identificazioni basate su API\*. La piattaforma consente ai laboratori di semplificare l'interpretazione e la creazione di report e di adattare le operazioni NGS fornendo flussi di lavoro definiti dall'utente e automatizzabili e potenti fonti di conoscenza per il filtraggio per una gamma diversificata di aree applicative di ricerca.

\* API (Application Programming Interface), interfaccia di programmazione delle applicazioni

# Innovazione IVD ampliata

Illumina offre saggi e kit IVD basati sull'NGS che consentono ai laboratori clinici di applicare le potenzialità della genomica ai test prenatali non invasivi (NIPT, Noninvasive Prenatal Testing), ai test sulle malattie genetiche rare, ai test oncologici e tanto altro ancora (Figura 4, Tabella 3). Stiamo collaborando con un numero sempre maggiore di partner per sviluppare saggi clinici con lo scopo di affrontare le più grandi difficoltà sanitarie al mondo (Figura 4).



Area patologica o sviluppo del saggio	Piattaforma di sequenziamento Illumina
<div></div> Malattia genetica rara	<div></div> MiSeqDx Instrument
<div></div> Salute riproduttiva	<div></div> NextSeq 550Dx Instrument
<div></div> Sviluppo del saggio	<div></div> NovaSeq 6000Dx Instrument
<div></div> Oncologia	

\*Saggio in fase di sviluppo.  
 †EUA approvata in alcuni Paesi.

Figura 4: menu dei saggi IVD di Illumina e dei partner



Tabella 3: vista riepilogativa dei saggi IVD supportati

Area patologica o sviluppo del saggio	Saggio	Produttore	MiSeqDx Instrument	NextSeq 550Dx Instrument	NovaSeq 6000Dx Instrument	Approvazione normativa
Malattia genetica	TruSight Cystic Fibrosis	Illumina	✓			Stati Uniti, CE
Malattia genetica	PrismGuide IRD Panel System	Sysmex	✓			Giappone
Salute riproduttiva	VeriSeq NIPT Solution v2	Illumina		✓		CE
Oncologia	TruSight Oncology Comprehensive	Illumina		✓		Stati Uniti, CE, Giappone
Sviluppo del saggio	Illumina DNA Prep with Enrichment Dx	Illumina	✓	✓	✓	Stati Uniti, CE
Oncologia	oncoReveal Dx	Pillar	✓			Stati Uniti, CE, Cina
Oncologia	ArcherMET	Invitae	✓			Giappone
Oncologia	OncoGuide NCC Oncopanel System	Sysmex		✓		Giappone
Salute riproduttiva	VeriSeq PGS	Jabrehoo	✓			Cina
Oncologia	Essencare	Geneseeq	✓			Cina
Oncologia	LungCure CDx	Burning Rock	✓			Cina
Oncologia	BRCA1 e BRCA2	AmoyDx	✓			Cina, CE
Oncologia	EGFR/KRAS/BRAF/PIK3CA/ALK/ROS1	Geneis	✓			Cina
Oncologia	KRAS/NRAS/BRAF/PIK3CA	Genecast	✓			Cina
Oncologia	Onco Core	3DMed	✓	✓		Cina

I saggi supportati in questa tabella sono aggiornati alla data pubblicazione (giugno 2025) di questo documento e potrebbero essere soggetti a modifiche.



# Dati trasformati in risposte

## TEST DELLE MALATTIE GENETICHE

### TruSight™ Cystic Fibrosis

Una soluzione completamente integrata di analisi molecolare per la fibrosi cistica su MiSeqDx Instrument. I moduli di analisi CF 139-Variant 2.0 e CF Clinical Seq 2.0 Local Run Manager consentono rispettivamente il rilevamento di 139 varianti *CFTR* clinicamente rilevanti o informazioni complete sulla sequenza per tutte le regioni codificanti le proteine nel gene *CFTR*.<sup>4</sup>

## SVILUPPO DEL SAGGIO

### Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Una soluzione di preparazione e arricchimento delle librerie conforme al Regolamento diagnostico *in vitro* dell'Unione europea 2017/746. Come parte di un flusso di lavoro NGS MiSeqDx Instrument, NextSeq 550Dx Instrument e NovaSeq 6000Dx Instrument, consente ai laboratori clinici di aggiungere pannelli di arricchimento del sequenziamento mirato al proprio menu di applicazioni diagnostiche. L'app DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx su NovaSeq 6000Dx Instrument esegue l'allineamento e l'identificazione di varianti nel DNA per le mutazioni somatiche e germinali.<sup>8</sup>

## TEST ONCOLOGICI

### TruSight Oncology Comprehensive

TruSight Oncology Comprehensive è un test diagnostico qualitativo *in vitro* che utilizza il sequenziamento mirato di nuova generazione per rilevare le varianti in 517 geni impiegando acidi nucleici estratti da campioni di tessuto tumorale fissati in formalina e inclusi in paraffina (FFPE, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded) da pazienti affetti da cancro con neoplasie maligne solide con Illumina NextSeq 550Dx Instrument. Il test può essere utilizzato per rilevare varianti a singolo nucleotide, varianti multinucleotidiche, inserzioni e delezioni dal DNA e fusioni in 24 geni e varianti di splicing in un gene dall'RNA. Il test riporta anche un punteggio del carico mutazionale del tumore (TMB, Tumor Mutational Burden).<sup>6</sup>

## NIPT

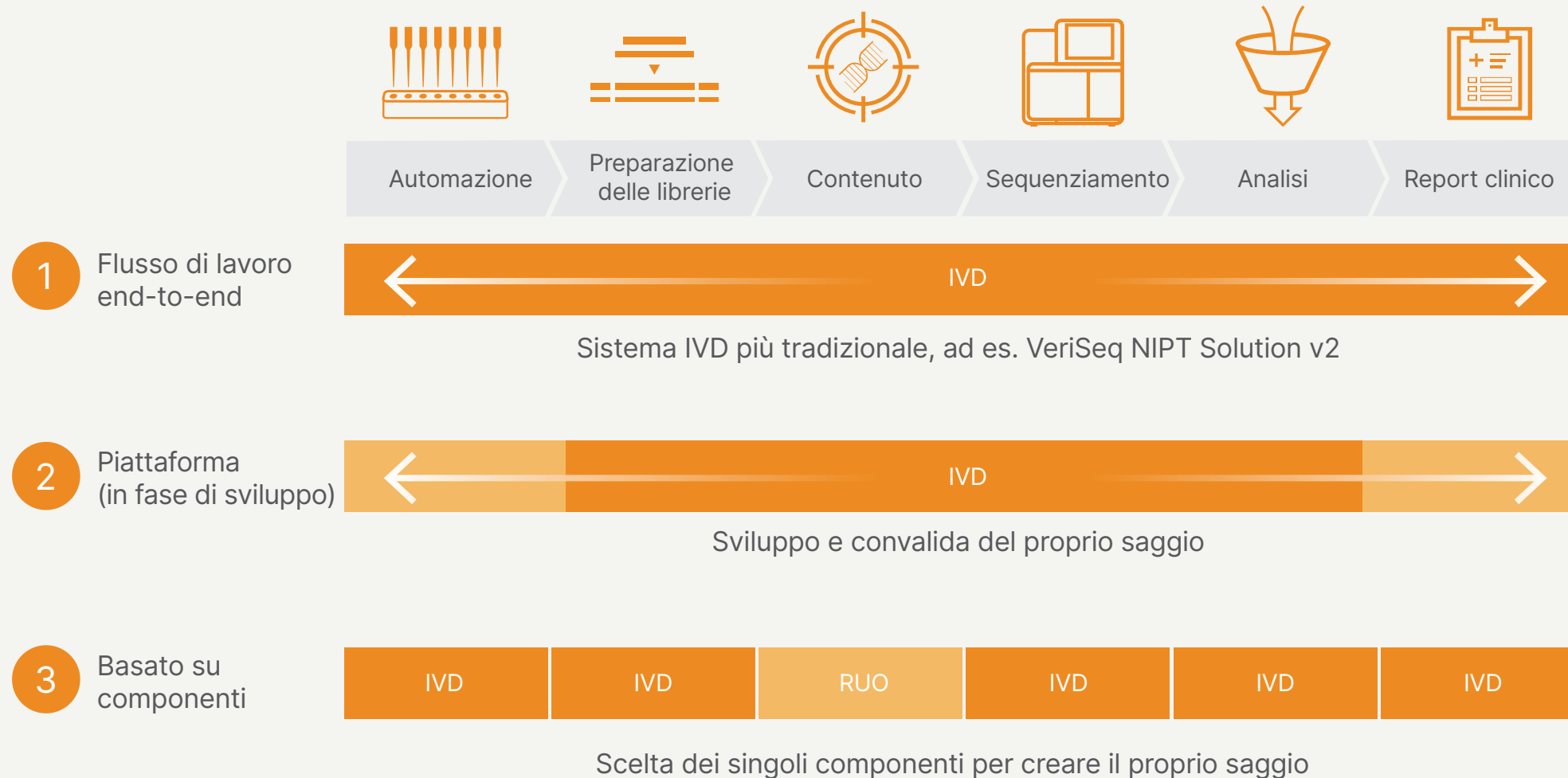
### VeriSeq™ NIPT Solution v2

Un test IVD che utilizza il sequenziamento dell'intero genoma senza PCR per espandere lo screening prenatale a tutte le aneuploidie autosomiche rare, aneuploidie dei cromosomi sessuali e duplicazioni e delezioni parziali pari o superiori a 7 Mb per tutti gli autosomi. VeriSeq NIPT Assay Software v2 esegue automaticamente l'analisi dei dati e genera un report che fornisce risultati qualitativi.<sup>5</sup>

\*Questo test non è disponibile in tutti i Paesi o le aree geografiche. COVIDSeq è disponibile solo per i laboratori autorizzati in base all'autorizzazione all'uso di emergenza o a un'autorizzazione simile solo per il rilevamento di SARS-CoV2, non per altri virus o patogeni. Questo test è autorizzato solo per la durata della dichiarazione di emergenza per COVID-19.

# Opzioni per il test IVD

Durante la pianificazione dei saggi IVD, sono tre gli approcci da considerare



# Ricerca clinica in modalità RUO

MiSeqDx Instrument, NextSeq 550Dx Instrument e NovaSeq 6000Dx Instrument dispongono della modalità RUO, che consente ai laboratori di perseguire varie applicazioni di ricerca clinica (Tabella 4).

Tabella 4: riepilogo dei pannelli di ricerca clinica supportati in modalità RUO

Area della malattia	Saggio	MiSeqDx Instrument	NextSeq 550Dx Instrument	NovaSeq 6000Dx Instrument
Oncologia	TruSight Tumor 170		✓	
Oncologia	TruSight Oncology 500		✓	
Oncologia	TruSight Oncology 500 High-Throughput			✓
Oncologia	TruSight Hereditary Cancer	✓	✓	
Oncologia	TruSight RNA Pan Cancer	✓	✓	
Oncologia	TruSight RNA Fusion	✓	✓	
Malattia genetica	Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment		✓	✓
Malattia genetica	Ampliamento di TruSight One/TruSight One		✓	✓
Malattia infettiva	Respiratory Pathogen ID/AMR Enrichment Panel	✓	✓	
Malattia infettiva	Urinary Pathogen ID/AMR Enrichment Kit	✓	✓	
Malattia infettiva	COVIDSeq Assay	✓		

I saggi supportati in questa tabella sono aggiornati alla data di pubblicazione (giugno 2025) di questo documento e potrebbero essere soggetti a modifiche.





# Potenziamento del sequenziamento clinico in tutto il mondo

Illustrina offre soluzioni affidabili, con saggi IVD basati su NGS e strumenti di sequenziamento installati in oltre 55 Paesi in tutto il mondo (Figura 5). Grazie alla chimica SBS di Illustrina, le nostre soluzioni forniscono dati di alta qualità con l'accuratezza e l'affidabilità necessarie per i test diagnostici.

*La mappatura genomica completa mediante NGS è in grado di identificare varianti clinicamente più rilevanti rispetto agli approcci di test convenzionali e di ridurre drasticamente l'odissea diagnostica per i pazienti.<sup>10</sup>*

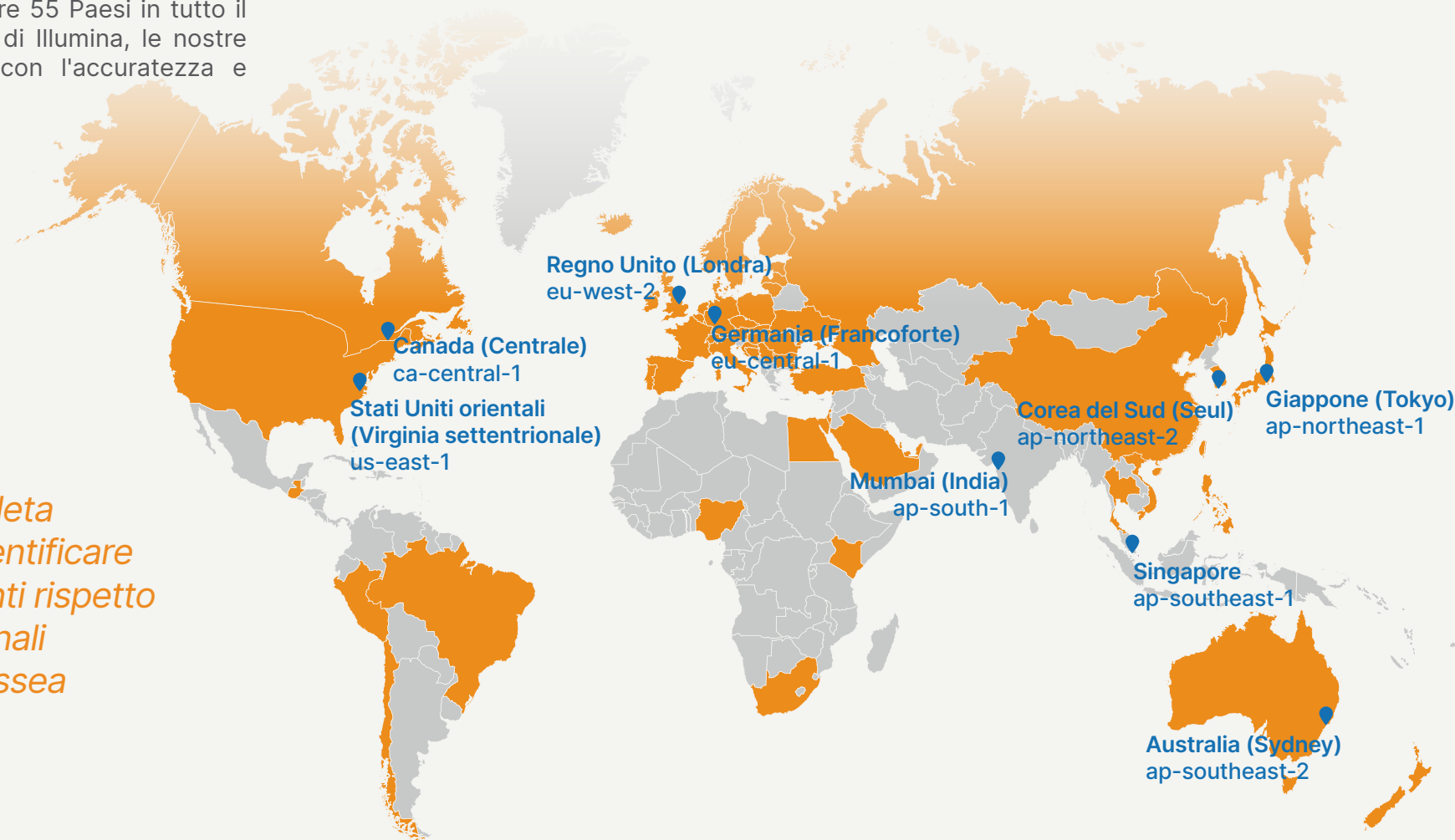


Figura 5: distribuzione globale di piattaforme e soluzioni IVD e data center Illustrina. Le soluzioni diagnostiche Illustrina sono in uso in Paesi di ogni parte del mondo (ombreggiatura color arancione). La distribuzione di data center locali tramite Amazon Web Services (grigio) consente di archiviare i dati a livello locale in conformità a leggi e normative locali sulla protezione dei dati.

# Il mondo dell'assistenza Illumina

Il servizio e l'assistenza Illumina iniziano con la consegna dello strumento Illumina. I nostri tecnici e i nostri ingegneri forniscono assistenza con l'installazione dello strumento e la configurazione del laboratorio. Oltre all'assistenza in sede, offriamo corsi per formare gli utenti sui diversi flussi di lavoro.

I tecnici Illumina sono disponibili 24 ore al giorno, cinque giorni alla settimana, in tutto il mondo, per rispondere alle domande in ogni fase del processo.

Per maggiori informazioni sulle nostre soluzioni diagnostiche, contattare il rappresentante di vendita Illumina.  
[illumina.com/systems/ivd-instruments.html](https://www.illumina.com/systems/ivd-instruments.html)



Siamo sempre disponibili per domande, approfondimenti e colloqui.  
Visitare il sito [illumina.com](https://www.illumina.com).

Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | Tel. +1.858.202.4566

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

Per uso diagnostico *in vitro*. Non disponibile in tutti i Paesi e le aree geografiche.



## Servizi di qualificazione Illumina

Soddisfa i requisiti di conformità sfruttando i servizi completi di qualificazione Illumina all'indirizzo [www.illumina.com/services/instrument-services-training/qualification-services.html](https://www.illumina.com/services/instrument-services-training/qualification-services.html).



## Formazione Illumina

Ottieni risultati di alta qualità dalla tecnologia Illumina ancora più velocemente con corsi pratici con insegnante e opzioni di formazione basate sul web alla pagina [www.illumina.com/services/instrument-services-training/training.html](https://www.illumina.com/services/instrument-services-training/training.html).

## Bibliografia

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). Pubblicato nel 2024. Consultato il 18 giugno 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). Pubblicato nel 2025. Consultato il 18 giugno 2025.
3. Illumina. NovaSeq 6000Dx Instrument. [illumina.com/systems/ivd-instruments/novaseq-6000dx.html](https://www.illumina.com/systems/ivd-instruments/novaseq-6000dx.html). Consultato il 18 giugno 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). Pubblicato nel 2022. Consultato il 18 giugno 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). Pubblicato nel 2024. Consultato il 18 giugno 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). Pubblicato a gennaio 2022. Consultato il 18 giugno 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). Pubblicato nel 2024. Consultato il 18 giugno 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). Pubblicato nel 2024. Consultato il 18 giugno 2025.