

Capacitar diagnósticos baseados em genoma

Plataformas e soluções Illumina Dx



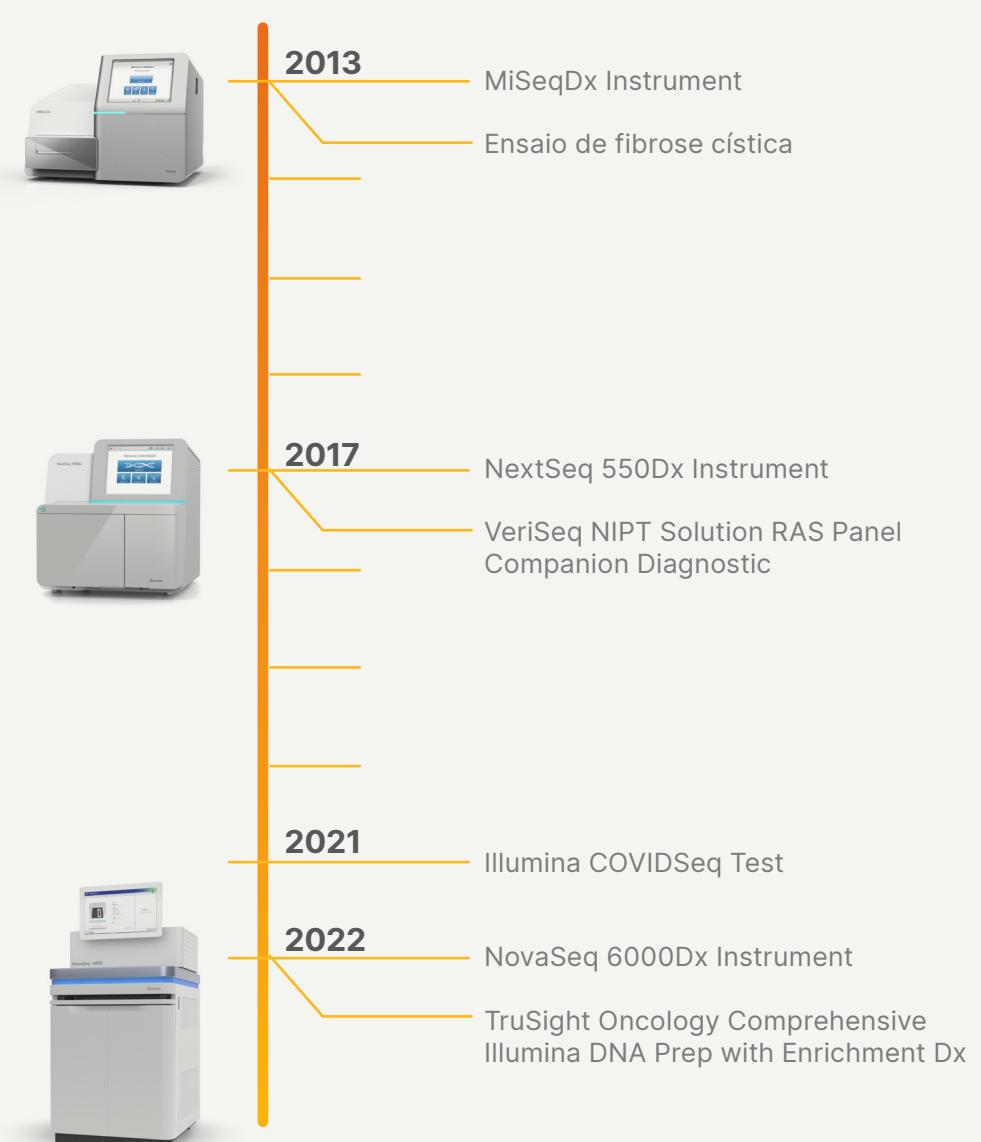
Uma década de inovação

Na Illumina, estamos comprometidos em melhorar a saúde humana desbloqueando o potencial do genoma. Há mais de uma década, usamos a nossa experiência única como líder do setor genômico para revolucionar a área da saúde por meio de diagnósticos baseados em sequenciamento de última geração (NGS).

A Illumina assumiu o papel de liderança a partir de 2013, com o lançamento do MiSeq™ Dx Instrument, o primeiro instrumento NGS com marcação CE regulado pela *FDA para o uso em *diagnóstico in vitro* (IVD). Continuamos a inovar, criando plataformas NGS regulamentadas que incluem os instrumentos NextSeq™ 550Dx e NovaSeq™ 6000Dx, além de desenvolver os novos ensaios de IVD em áreas de interesse.

As soluções de IVD genômicas da Illumina capacitam os laboratórios clínicos a encontrar as respostas que buscam para melhorar os resultados dos pacientes. Nossa ampla linha de produtos, que vai de ensaios inovadores de NGS e microarray a instrumentos completos e soluções precisas de análise de dados, foi desenvolvida para atender ao rigor e à precisão do mundo do IVD.

Em conjunto, as soluções Illumina em diagnósticos estão iniciando uma nova era na área da saúde baseada em genoma.



* FDA, Food and Drug Administration



Para uso em diagnóstico *in vitro*. Não disponível em todos os países e regiões.

M-GL-00769 PTB v3.0 | 3

Instrumentos NGS regulamentados para todos os laboratórios clínicos

Com fluxos de trabalho fáceis de seguir e software integrado, os instrumentos MiSeqDx,¹ NextSeq 550Dx,² e NovaSeq 6000Dx³ produzem triagem e testes de diagnóstico precisos e confiáveis. Todos eles se baseiam na tecnologia comprovada Illumina NGS e na química de sequenciamento por síntese (SBS) (Figura 1, Tabela 1). Com o uso desses instrumentos, os laboratórios clínicos podem desenvolver, validar e realizar testes NGS, executar ensaios da Illumina ou de terceiros e buscar diversas aplicações de pesquisa clínica no Modo de pesquisa (RUO) (Figura 2).



illumina.com/miseqdx



illumina.com/nextseq550dx



illumina.com/novaseq6000dx

Figura 1: Portfólio de sistemas de IVD da Illumina

Tabela 1: Especificação para o instrumento de IVD da Illumina

	Kit de reagentes para sequenciamento	Comprimento da leitura	Filtro de passagem de clusters (por lâmina de fluxo)	Produtividade máxima	Tempo de corrida	Qualidade dos dados (Q30)
MiSeqDx Instrument	MiSeqDx Reagent Kit v3	2 × 300 bp	25 milhões	15 Gb	< 56 horas	≥ 80%
NextSeq 550Dx Instrument	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 Cycles)	2 × 150 bp	400 milhões	120 Gb	< 35 horas	> 75%
	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (75 Cycles)	1 × 75 bp	400 milhões	30 Gb	< 11 horas	> 80%
NovaSeq 6000Dx Instrument	NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	2 × 150 bp	4,1 bilhões	1 Tb	≤ 40 horas	> 85%
	NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	2 × 150 bp	10 bilhões	3 Tb	≤ 45 horas	> 85%



Figura 2: Flexibilidade da solução de IVD da Illumina



NovaSeq™ 6000Dx

Planejar. Monitorar. Analisar.

A Illumina oferece um conjunto de software que pode ser acessado por meio de interfaces de usuário simples para criar e monitorar corridas de sequenciamento, analisar dados e visualizar resultados (Figura 3, Tabela 2).

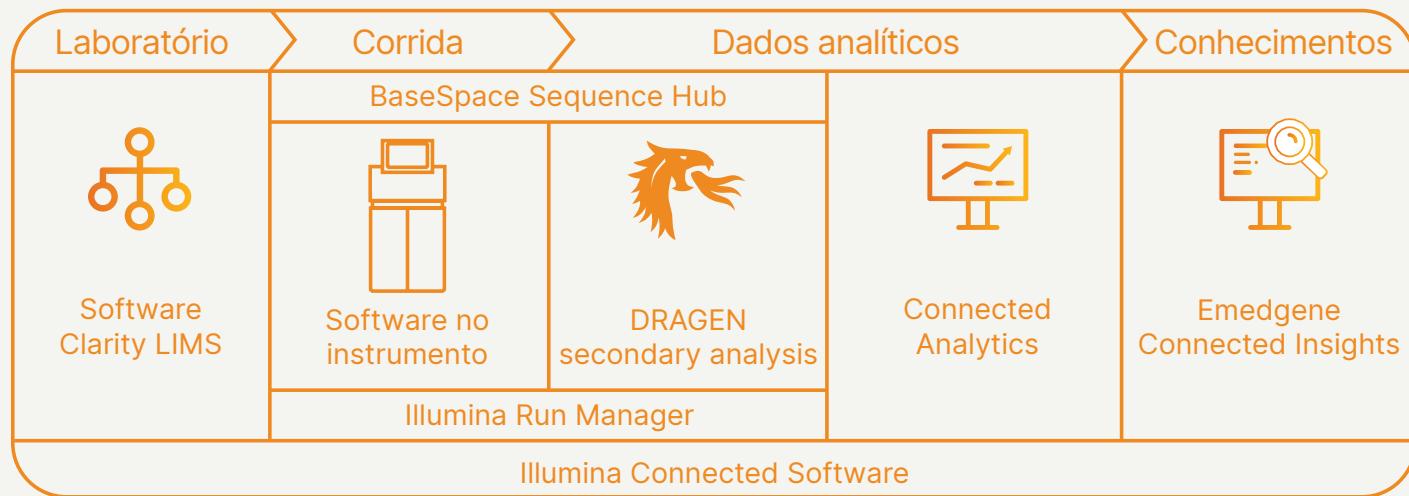


Figura 3: Illumina Connected Software

Tabela 2: Opções de informática da Illumina para instrumentos Dx

	Modo instrumento	MiSeqDx Instrument	NextSeq 550Dx Instrument	NovaSeq 6000Dx Instrument
Software		Local Run Manager	Local Run Manager Illumina Run Manager DRAGEN Server	Illumina Run Manager DRAGEN Server
Compatível com o DRAGEN Server	IVD	-	✓	✓
Conectado ao BaseSpace Sequence Hub	RUO	-	-	✓
Conectado ao Illumina Connected Analytics	RUO	-	-	✓
Compatível com o software Clarity LIMS	RUO	✓	✓	✓
Compatível com o software Emedgene	RUO	-	✓	✓
Compatível com o Connected Insights	RUO	✓	✓	✓

Modo IVD–software específico

Local Run Manager

O software Local Run Manager é uma solução integrada projetada para criar corridas de sequenciamento, monitorar o status da corrida, analisar dados do sequenciamento e visualizar os resultados. O software integra-se ao software de controle do instrumento e inclui diversos módulos de análise para diferentes ensaios.

Illumina Run Manager

O Illumina Run Manager permite que os usuários combinem instrumentos de sequenciamento a um DRAGEN™ Server e habilita a inicialização automática da análise secundária. O software fornece fluxos de trabalho paralelos para o sequenciamento e a análise, a fim de proporcionar aos laboratórios um tempo de resposta rápido. Estão disponíveis vários fluxos de trabalho do DRAGEN secondary analysis baseados em aplicações para os ensaios da Illumina.

Otimização laboratorial

Software Clarity LIMS™

O software Clarity LIMS é um sistema de gerenciamento de informações laboratoriais (LIMS) inovador, o qual permite que os laboratórios que usam sistemas de sequenciamento da Illumina executem amostras de modo mais rápido, rastreiem-nas facilmente e obtenham ou mantenham a conformidade regulatória com eficiência. O software é fácil de usar, implantar e configurar.



Recursos de pesquisa

Gerenciamento e análise de dados em larga escala (RUO)

BaseSpace Sequence Hub

O BaseSpace Sequence Hub é uma plataforma computacional genômica na nuvem somente para pesquisa (RUO) projetada para fornecer ferramentas simples de gerenciamento de dados e sequenciamento analítico em um formato de fácil utilização. Ela proporciona flexibilidade e conveniência com uma gama de ferramentas, que permite aos usuários configurar e monitorar corridas, acessar e analisar dados armazenados na nuvem com um conjunto organizado de aplicações de análise e compartilhar, de forma segura, dados com colaboradores.

Illumina Connected Analytics

Illumina Connected Analytics é uma plataforma de dados genômicos segura usada para operacionalizar os equipamentos de informática e gerar conhecimento científico. Um componente central para laboratórios que usam os sistemas de sequenciamento da Illumina, o Connected Analytics permite que os usuários criem e personalizem pipelines de análise, executem fluxos de trabalho de produção em escala e explorem e compartilhem dados e resultados.

Análise secundária (RUO/IVD)

DRAGEN Server

O DRAGEN secondary analysis fornece soluções de análise de dados genômicos precisas, eficientes e amplas para abordar os desafios comuns, incluindo tempos de computação longos e grandes volumes de dados. Quando pareado com um instrumento de sequenciamento de IVD por meio do Illumina Run Manager, um DRAGEN Server permite que os laboratórios clínicos analisem dados NGS de forma precisa e eficiente, usando diversas aplicações projetadas para ensaios IVD específicos.

Análise terciária (RUO)

Software Emedgene™

O software Emedgene é uma plataforma de análise genômica com tecnologia de inteligência artificial explicável (XAI), que permite a interpretação de alto rendimento. Possibilitando reduções consideráveis no tempo de análise, o software Emedgene fornece uma plataforma altamente configurável e simplificada para gerar insights de pesquisa fundamentados em evidências.

Connected Insights

O Illumina Connected Insights é uma plataforma baseada na nuvem que permite a análise terciária por meio de identificação baseada em API*. A plataforma permite que os laboratórios simplifiquem a interpretação e a geração de relatórios e ampliem suas operações NGS ao fornecer fluxos de trabalho automatizáveis definidos pelo usuário e fontes de conhecimento eficientes para filtrar uma ampla gama de áreas de aplicações de pesquisa.

* API, interface de programação de aplicações

Inovação em IVD. Ampliada.

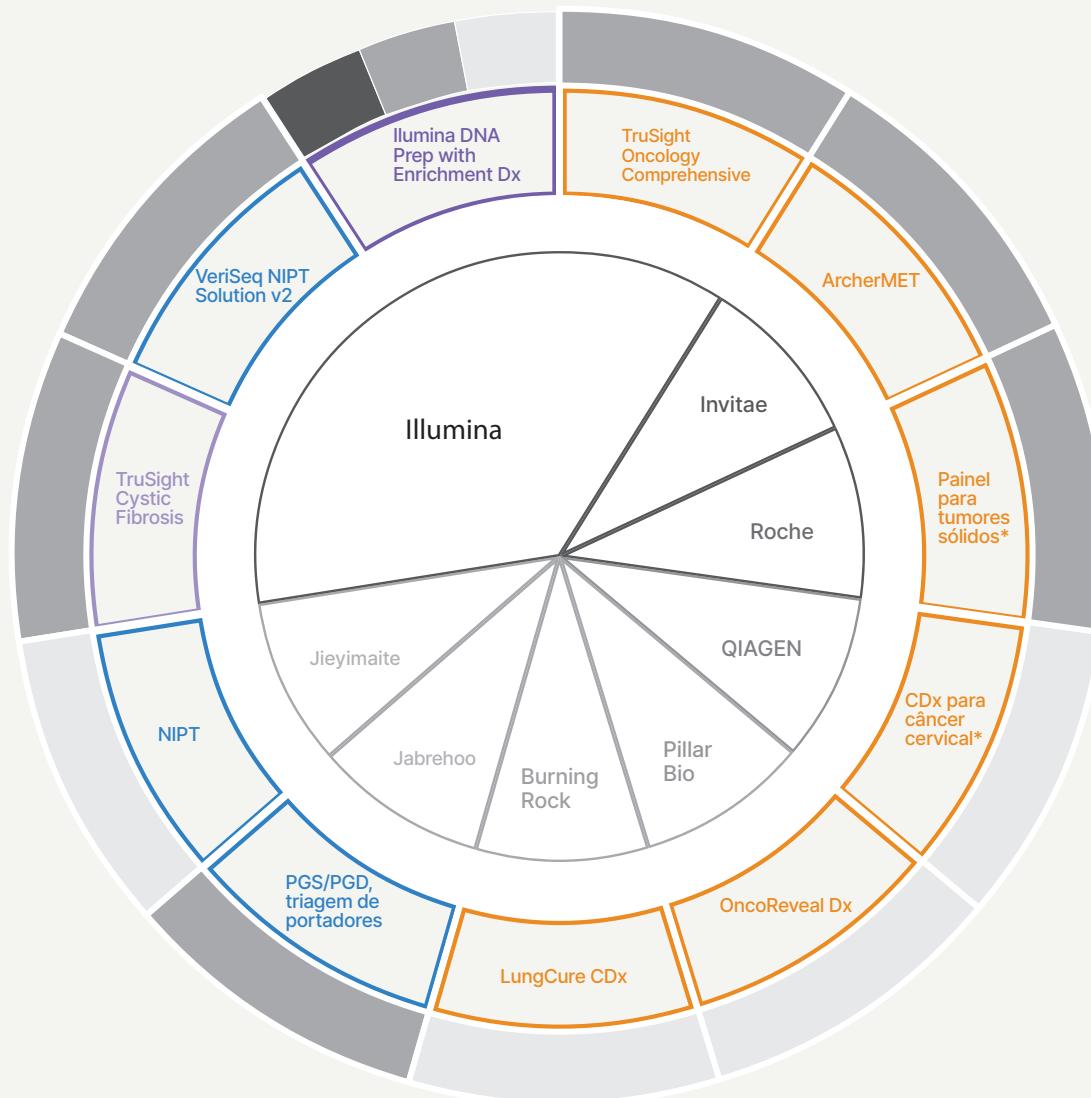


Figura 4: Menu dos ensaios de IVD Illumina e de parceiros

A Illumina oferece ensaios de IVD baseados em NGS e kits que permitem aos laboratórios clínicos aplicarem a potência da genômica em exames pré-natais não invasivos (NIPT), testes de doenças genéticas raras, testes oncológicos e muito mais (Figura 4, Tabela 3). Cada vez mais estamos trabalhando com outros parceiros a fim de desenvolver ensaios clínicos para enfrentar os maiores desafios de saúde do mundo (Figura 4).

Área da doença ou desenvolvimento de ensaio

- Doença genética rara
- Saúde reprodutiva
- Desenvolvimento de ensaio
- Oncologia

Plataforma de sequenciamento da Illumina

- MiSeqDx instrument
- NextSeq 550Dx instrument
- NovaSeq 6000Dx instrument

*Ensaio em desenvolvimento.

†TEUA aprovado em determinados países.



Tabela 3: Visão geral dos ensaios de IVD compatíveis

Área da doença ou desenvolvimento de ensaio	Ensaio	Fabricante	MiSeqDx Instrument	NextSeq 550Dx Instrument	NovaSeq 6000Dx Instrument	Aprovação regulatória
Doença genética	TruSight Cystic Fibrosis	Illumina	✓			EUA, CE
Doença genética	PrismGuide IRD Panel System	Sysmex	✓			Japão
Saúde reprodutiva	VeriSeq NIPT Solution v2	Illumina		✓		CE
Oncologia	TruSight Oncology Comprehensive	Illumina		✓		EUA, CE, Japão
Desenvolvimento de ensaio	Illumina DNA Prep with Enrichment Dx	Illumina	✓	✓	✓	EUA, CE
Oncologia	oncoReveal Dx	Pillar	✓			EUA, CE, China
Oncologia	ArcherMET	Invitae	✓			Japão
Oncologia	OncoGuide NCC Oncopanel System	Sysmex		✓		Japão
Saúde reprodutiva	VeriSeq PGS	Jabrehoo	✓			China
Oncologia	Essencare	Geneseeq	✓			China
Oncologia	LungCure CDx	Burning Rock	✓			China
Oncologia	BRCA1 e BRCA2	AmoyDx	✓			China, CE
Oncologia	EGFR/KRAS/BRAF/PIK3CA/ALK/ROS1	Geneis	✓			China
Oncologia	KRAS/NRAS/BRAF/PIK3CA	Genecast	✓			China
Oncologia	Onco Core	3DMed	✓	✓		China

Os ensaios compatíveis nesta tabela estão em curso na data da publicação (junho de 2025) deste documento e podem estar sujeitos a alteração.

Transformar dados em respostas

TESTES DE DOENÇAS GENÉTICAS

TruSight™ Cystic Fibrosis

Uma solução de testes moleculares totalmente integrados para fibrose cística no MiSeqDx Instrument. Os módulos de análise Local Run Manager CF 139-Variant 2.0 e CF Clinical Seq 2.0 permitem a detecção de 139 variantes *CFTR* clinicamente relevantes ou informações de sequência abrangentes para todas as regiões de codificação da proteína no gene *CFTR*, respectivamente.⁴

DESENVOLVIMENTO DE ENSAIO

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Uma solução de preparação e enriquecimento de bibliotecas compatível em conformidade com o Regulamento da União Europeia de Diagnóstico *In Vitro* 2017/746. Como parte de um fluxo de trabalho NGS nos instrumentos MiSeqDx, NextSeq 550Dx e NovaSeq 6000Dx, essa solução permite que os laboratórios clínicos adicionem painéis de enriquecimento de sequenciamento específico ao respectivo menu de aplicações diagnósticas. A aplicação DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx no NovaSeq 6000Dx Instrument realiza o alinhamento e a identificação de variantes no DNA de mutações somáticas e de linha genética.⁸

TESTES ONCOLÓGICOS

TruSight Oncology Comprehensive

O TruSight Oncology Comprehensive é um teste de diagnóstico qualitativo *in vitro* que usa sequenciamento direcionado de última geração para detectar variantes em 517 genes usando ácidos nucleicos extraídos de amostras de tecido tumoral fixadas em formalina e emblocadas em parafina (FFPE) de pacientes com câncer com neoplasias malignas sólidas usando o Illumina NextSeq 550Dx Instrument. O teste pode ser usado para detectar variantes de nucleotídeo único, variantes de múltiplos nucleotídeos, inserções e deleções do DNA e fusões em 24 genes e variantes de splicing em um gene do RNA. O teste também relata uma Pontuação de Carga Mutacional Tumoral (TMB).⁶

NIPT

VeriSeq™ NIPT Solution v2

Um teste de IVD que usa o sequenciamento de genoma completo sem PCR para ampliar a triagem pré-natal para todas as aneuploidias autossômicas raras, aneuploidias de cromossomos sexuais e duplicações parciais e deleções ≥ 7 Mb para todos os autossomos. O VeriSeq NIPT Assay Software v2 realiza a análise de dados automaticamente e gera um relatório que fornece resultados qualitativos.⁵

* Este teste não está disponível em todos os países ou regiões. O COVIDSeq está disponível apenas para laboratórios autorizados mediante Autorização para uso emergencial ou autorização semelhante apenas para a detecção do vírus SARS-CoV02, não se estendendo a outros vírus ou patógenos. Esse teste está autorizado apenas durante o período da declaração de emergência para COVID-19.

Opções de teste de IVD

Ao planejar ensaios de IVD, devem-se considerar três abordagens



1 Fluxo de trabalho completo



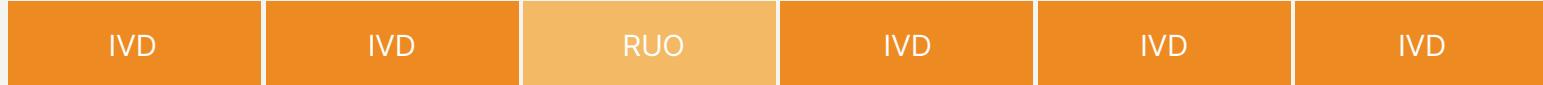
Sistema de IVD mais tradicional, por exemplo, VeriSeq NIPT Solution v2

2 Plataforma (em desenvolvimento)



Desenvolver e validar seu próprio ensaio

3 Criado a partir de componentes



Escolher componentes individuais para criar seu próprio ensaio

Pesquisa clínica no Modo RUO

Os instrumentos MiSeqDx, NextSeq 550Dx e NovaSeq 6000Dx são equipados com o Modo RUO, permitindo que os laboratórios clínicos busquem diversas aplicações de pesquisa clínica (Tabela 4).



Tabela 4: Visão geral dos painéis de pesquisa clínica compatíveis com o modo RUO

Área da doença	Ensaio	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	✓	✓	
Doença genética	Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment		✓	✓
Doença genética	TruSight One/TruSight One Expanded		✓	✓
Doença infecciosa	Respiratory Pathogen ID/AMR Enrichment Panel (RPIP)	✓	✓	
Doença infecciosa	Urinary Pathogen ID/AMR Enrichment Kit	✓	✓	
Doença infecciosa	COVIDSeq Assay	✓		

Os ensaios compatíveis nesta tabela estão em curso na data da publicação (junho de 2025) deste documento e podem estar sujeitos a alteração.

Capacitar o sequenciamento clínico em todo o mundo

A Illumina oferece soluções confiáveis, com ensaios de IVD baseados em NGS e instrumentos de sequenciamento disponíveis em mais de 55 países em todo o mundo (Figura 5). Desenvolvidas pela química de SBS da Illumina, nossas soluções produzem dados de alta qualidade com a precisão e a confiabilidade necessárias para testes de diagnóstico.

O painel genômico abrangente usando NGS pode identificar variantes clinicamente mais relevantes do que abordagens de teste convencionais e reduzir consideravelmente a odisseia diagnóstica para os pacientes.¹⁰

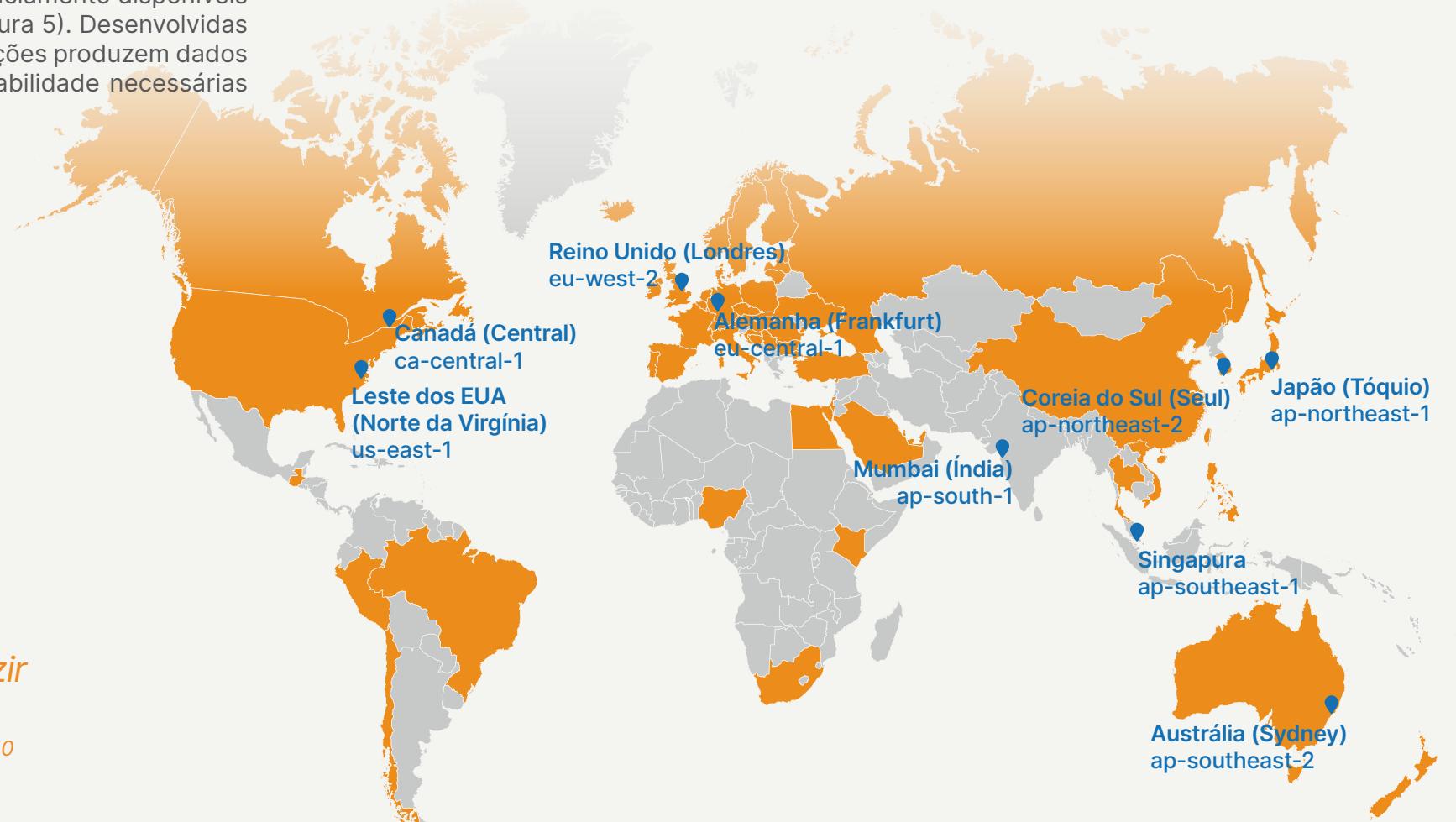


Figura 5: Distribuição global das plataformas, soluções e data centers de IVD da Illumina: as soluções diagnósticas da Illumina se encontram em diversos países do mundo (sombreado em laranja). A implantação de data centers regionais da Amazon Web Services (cinza) permite que os dados sejam armazenados regionalmente de acordo com as leis e os regulamentos locais de proteção de dados.

Um mundo de suporte para você

O serviço e o suporte da Illumina começam quando o instrumento da Illumina é entregue. Os nossos cientistas e engenheiros estão prontos para ajudar com a instalação dos instrumentos e com a configuração dos laboratórios. Além do suporte no local, também estão disponíveis cursos para treinar os usuários em diversos fluxos de trabalho.

Os cientistas da Illumina estão disponíveis 24 horas por dia, cinco dias por semana globalmente para tirar suas dúvidas a cada etapa do caminho.

Entre em contato com o representante de vendas da Illumina para saber mais sobre nossas soluções em diagnóstico.
illumina.com/systems/ivd-instruments.html



Estamos sempre à disposição em caso de dúvidas e para obtenção de insights.
Acesse illumina.com.

+1 (800) 809-4566, ligação gratuita (EUA) | tel. +1 (858) 202-4566

© 2025 Illumina, Inc. Todos os direitos reservados. Todas as marcas comerciais pertencem à Illumina, Inc. ou aos respectivos proprietários. Para obter informações específicas sobre marcas comerciais, consulte [www.illumina.com/company/legal.html](http://illumina.com/company/legal.html).

Para uso em diagnóstico *in vitro*. Não disponível em todos os países e regiões.



Serviços de qualificação da Illumina

Atenda aos requisitos de conformidade, aproveitando a ampla gama de serviços de qualificação da Illumina em www.illumina.com/services/instrument-services-training/qualification-services.html.



Treinamento da Illumina

Obtenha resultados de alta qualidade na tecnologia da Illumina de modo ainda mais rápido com os cursos interativos conduzidos por instrutores e com as opções de treinamento on-line em www.illumina.com/services/instrument-services-training/training.html.

Referências

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. Publicado em 2024. Acessado em 18 de junho de 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. Publicado em 2025. Acessado em 18 de junho de 2025.
3. Illumina. NovaSeq 6000Dx Instrument. illumina.com/systems/ivd-instruments/novaseq-6000dx.html. Acessado em 18 de junho de 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. Publicado em 2022. Acessado em 18 de junho de 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. Publicado em 2024. Acessado em 18 de junho de 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. Publicado em janeiro de 2022. Acessado em 18 de junho de 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. Publicado em 2024. Acessado em 18 de junho de 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. Publicado em 2024. Acessado em 18 de junho de 2025.