

# NextSeq™ 550 System

Rendimiento de secuenciación  
personalizable y lectura de  
array en un solo instrumento

- Responda a las necesidades dinámicas de capacidad y los tiempos de procesamiento más rápidos con opciones de rendimiento elevado y medio
- Experimente un funcionamiento sencillo con el control por botón, los reactivos de carga y procesamiento y la bioinformática optimizada
- Saque provecho de las tecnologías de NGS y array para realizar estudios genómicos precisos para múltiples aplicaciones

**illumina**®

## Introducción

NextSeq 550 System combina la capacidad probada de secuenciación de nueva generación (NGS, Next-Generation Sequencing) y de array con rendimientos personalizables, lo que permite que tanto los laboratorios pequeños como los grandes evolucionen para satisfacer sus necesidades. Como instrumento fundamental en la gama de soluciones del sistema de NGS de Illumina, NextSeq 550 System es ideal para los laboratorios que desean expandirse más allá de su capacidad actual y para los nuevos laboratorios interesados en sacar provecho de la potencia adicional de la secuenciación y el genotipado en un solo instrumento (Figura 1). Su flujo de trabajo rápido desde el ADN hasta los resultados permite secuenciar con rapidez exomas, paneles selectivos y transcriptomas en un único experimento, todo ello con la flexibilidad de cambiar a una secuenciación de baja o elevada productividad si así lo necesita. Los científicos de Illumina están disponibles durante todo el proceso con asistencia técnica y orientación, lo que permite a los grandes laboratorios de investigación clínica evolucionar en sus operaciones con confianza y a los laboratorios más pequeños emplear tecnologías tanto de genotipado como de secuenciación.

## Asistencia técnica a las capacidades dinámicas

NextSeq 550 System permite a los investigadores ir al ritmo de la tecnología, cambiando rápidamente de una aplicación a otra, así como configurar el rendimiento en función del volumen de la muestra y de las necesidades de cobertura. Este sistema sólido y flexible convierte una amplia gama de aplicaciones de elevada productividad en herramientas cotidianas asequibles.

## Satisfacción de las exigencias de los laboratorios activos

NextSeq 550 System ofrece niveles de productividad variados, que proporcionan a los usuarios una eficiencia operativa óptima. Además, NextSeq 550 System permite procesar numerosas aplicaciones de secuenciación comunes en un día. Con este instrumento, los usuarios pueden secuenciar una amplia gama de muestras por experimento:

- 1-12 exomas
- 1-16 transcriptomas
- 6-96 paneles selectivos
- 12-40 muestras de creación de perfiles de expresión genéticas



Figura 1: NextSeq 550 System: plataforma reconocida que combina la potencia de las tecnologías de NGS y de array para proporcionar asistencia técnica a estudios genómicos precisos en una amplia gama de aplicaciones.

### Capacitación de los laboratorios de investigación clínica

Para los laboratorios que ya tienen NextSeq 550 System, la adquisición de un instrumento adicional aumenta la capacidad de secuenciación del laboratorio, lo que permite la redundancia y la modularidad sin necesidad de revalidación. Las incontables publicaciones y la adopción por parte de los principales centros de genómica han demostrado que NextSeq 550 System es una adición fiable a cualquier equipo.

### Capacitación de laboratorios más pequeños

NextSeq 550 System se configura fácilmente, lo que proporciona a los usuarios la capacidad de evolución necesaria para satisfacer las exigencias y los requisitos de tiempo de procesamiento. Las dos configuraciones de celdas de flujo (de rendimiento elevado y medio) permiten a los laboratorios cambiar fácilmente de una elevada a una baja productividad con cada experimento de secuenciación (Tabla 1 y Tabla 2). NextSeq 550 System proporciona asistencia técnica integrada para la secuenciación "paired-end", lo que ofrece longitudes de lectura definidas por el usuario de hasta  $2 \times 150$  pb. El sistema es compatible con el paquete completo de soluciones de enriquecimiento de objetivos y de preparación de librerías de Illumina, ofreciendo compatibilidad con toda la gama de soluciones de secuenciación de Illumina. Esto permite a los laboratorios evolucionar en sus estudios a NextSeq 2000 System y NovaSeq™ 6000 System de mayor productividad o realizar estudios de seguimiento en otra plataforma, tal como MiSeq™ System.

Tabla 1: Rendimiento de secuenciación de NextSeq 550 System

Configuración de la celda de flujo	Longitud de lectura	Rendimiento	Calidad de los datos
Celda de flujo de alto rendimiento Hasta 400 millones de lecturas individuales Hasta 800 millones de lecturas "paired-end"	2 × 150 pb	De 100 a 120 Gb	>75 % > Q30
	2 × 75 pb	De 50 a 60 Gb	>80 % > Q30
	1 × 75 pb	De 25 a 30 Gb	>80 % > Q30
Celda de flujo de rendimiento medio Hasta 130 millones de lecturas individuales Hasta 260 millones de lecturas "paired-end"	2 × 150 pb	De 32 a 39 Gb	>75 % > Q30
	2 × 75 pb	De 16 a 19 Gb	>80 % > Q30

Las especificaciones de instalación se basan en la librería de control PhiX de Illumina con las densidades de grupos admitidas (entre 129 y 165 k/mm<sup>2</sup> de grupos que pasan el filtro). Los parámetros de rendimiento reales pueden variar en función del tipo de muestra, de la calidad de la muestra y de los grupos que pasan el filtro. En todo el experimento, se promedia un porcentaje de bases por encima de Q30.

Tabla 2: Flexibilidad excepcional para varias aplicaciones

Secuenciación					
Aplicación	Celda de flujo de alto rendimiento		Celda de flujo de rendimiento medio		Entrada requerida <sup>b</sup>
	N.º de muestras	Tiempo	N.º de muestras	Tiempo <sup>a</sup>	
Creación de perfiles de expresión genética >10 millones de lecturas 1 × 75 pb	40	11 h	13	11 h	25-1000 ng de ARNm 10-20 ng de ARN total
mRNA-Seq >25 millones de lecturas 2 × 75 pb	16	18 h	5	15 h	25-1000 ng de ARNm
Panel de enriquecimiento Región de 12 Mb Cobertura más de 20 veces superior en más del 95 % de los objetivos	36	29 h	12	26 h	10-100 ng de ADN
Secuenciación del exoma completo 50 veces la cobertura media	12	18 h	3	15 h	50 ng de ADN
Secuenciación del genoma completo de tamaño pequeño Genoma de 130 Mb Cobertura más de 30 veces superior 2 × 150 pb	30	29 h	10	26 h	1-300 ng de ADN

Rendimiento de lectura de array			
BeadChip	Tiempos de lectura por BeadChip	N.º de muestras	Tiempo de lectura por muestra
Infinium MethylationEPIC	40 min	8	5 min
Infinium CytoSNP-850K	40 min	8	5 min
Infinium HumanCytoSNP-12	40 min	12	3,3 min
Infinium HumanKaryomap-12	40 min	12	3,3 min

a. Las duraciones totales incluyen la generación de grupos, la secuenciación y la llamada de bases en NextSeq 550 System.

b. La cantidad de entrada depende de la calidad de la muestra y de la solución de preparación de librerías usada. Para ver una lista completa de los kits de preparación de librerías de Illumina, visite [illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/library-prep-kits.html](http://illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/library-prep-kits.html)

## Flujo de trabajo de NGS optimizado

NextSeq 550 System forma parte de un flujo de trabajo totalmente integrado que abarca desde la preparación de librerías hasta el análisis de datos, la creación de informes y el intercambio de datos (Figura 2).



Figura 2: Ejemplo de flujo de trabajo de secuenciación de NextSeq 550 System: NextSeq 550 System ofrece un flujo de trabajo de secuenciación sencillo e integrado que abarca desde la preparación de librerías hasta el análisis de datos. Los tiempos del flujo de trabajo variarán en función del tipo de ensayo y de experimento. Los detalles que se muestran son para Illumina Stranded mRNA Prep y una longitud de lectura de 2 × 75 pb. El análisis incluye la expresión diferencial y la identificación de las transcripciones alternativas.

### Kits de preparación de librerías para una amplia gama de aplicaciones

Illumina ofrece varios kits de preparación de librerías que son compatibles con NextSeq 550 System. Las soluciones incluyen paneles selectivos para investigar regiones concretas de interés y compatibilidad con diversos métodos. Si desea consultar la lista completa, visite [illumina.com](https://www.illumina.com).

### Funcionamiento sencillo del sistema

NextSeq 550 System incluye una interfaz de usuario intuitiva y un diseño de carga y procesamiento que permite a los usuarios trabajar con varias aplicaciones de secuenciación con una tiempos de capacitación o de configuración del instrumento mínimos.

NextSeq 550 System ofrece:

- Reactivos listos para usar
- Consumibles codificados con seguimiento de identificación de radiofrecuencia (RFID, Radio-Frequency Identification)
- Capacidades integradas secuenciación y generación de grupos
- Controles de fácil seguimiento

Las librerías preparadas se cargan en NextSeq 550 System, donde se realiza la secuenciación de forma rápida y automatizada. Los datos se generan en solo unas 6,5 horas en los experimentos de secuenciación de 75 ciclos y en menos de 30 horas en el caso de experimentos "paired-end" de 150 ciclos.

"El aspecto más valioso de NextSeq 550 System es su facilidad de uso. Realmente, se ha convertido en un pilar fundamental para nuestro trabajo en los últimos cinco años".

—Dr. Angie Fawkes, Centro de Genética,  
Centro de Investigación Clínica de Edimburgo

### Bioinformática optimizada

En el análisis de los datos, los controles del sistema integrado realizan la llamada de bases inicial y la puntuación de la calidad. Hay varias opciones disponibles para el análisis secundario, entre ellas, DRAGEN™ Bio-IT Platform, un paquete de procesos de análisis de datos rápidos, precisos e intuitivos disponibles a través de BaseSpace™ Sequence Hub, basado en la nube o en las instalaciones a través de un servidor local. También se puede usar un amplio ecosistema de herramientas de software de análisis de datos comerciales y de código abierto.

#### Análisis rápido con DRAGEN Bio-IT Platform en BaseSpace Sequence Hub

DRAGEN (Dynamic Read Analysis for GENomics) Bio-IT Platform ofrece un análisis secundario ultrarrápido. Esta solución informática galardonada por la PrecisionFDA\*<sup>1</sup> usa algoritmos optimizados y acelerados por hardware para proporcionar una precisión<sup>2</sup> líder del sector para hacer llamadas de diversos tipos de variantes, incluidas variantes pequeñas, variaciones del número de copias (CNV, Copy Number Variations)<sup>†</sup> e indels. Gracias al uso de los mejores algoritmos de proceso de este tipo de DRAGEN, los usuarios principiantes y expertos pueden superar los cuellos de botella que se produzcan en el análisis de los datos y reducir así la dependencia de expertos informáticos externos.

\* DRAGEN Bio-IT Platform fue galardonada con el premio al mejor rendimiento para las regiones difíciles de trazar y con el de mejor rendimiento para todas las regiones de referencia en el 2020 PrecisionFDA Truth Challenge V2.<sup>1</sup>

† CNV llamadas en estudios de secuenciación del exoma completo de la línea germinal.

La plataforma DRAGEN está disponible en la nube a través de BaseSpace Sequence Hub, la sencilla plataforma informática de gestión de datos basada en la nube de Illumina. Los usuarios pueden acceder en la nube a una amplia selección de herramientas de bioinformática en un formato fácil de usar y compartir los datos a escala mundial.

BaseSpace Sequence Hub es una plataforma en la que lo más importante es la seguridad y que incorpora opciones de cifrado completo, auditoría y control de acceso detallado. Cumple con la Ley de Transferibilidad y Responsabilidad del Seguro Sanitario (Health Insurance Portability and Accountability Act, HIPAA), la norma ISO 27001 (Sistema de Gestión de Seguridad de la Información, SGSI) y el Reglamento General de Protección de Datos (RGPD).

#### Local Run Manager

Los clientes también pueden realizar análisis en el instrumento o fuera de él mediante Local Run Manager. Local Run Manager ofrece una solución integrada para la creación y el análisis de experimentos de secuenciación con capacidad para vincular módulos desde la configuración del experimento hasta el análisis.

## Precisión excepcional

En el motor de NextSeq 550 System se encuentran los procesos químicos reconocidos de secuenciación por síntesis (SBS, Sequencing By Synthesis) de Illumina. Este método exclusivo basado en terminadores reversibles permite secuenciar en paralelo millones de fragmentos de ADN y detecta bases individuales a medida que estas se incorporan a las cadenas de ADN en crecimiento. Este método elimina prácticamente todos los errores y las llamadas perdidas asociadas a las cadenas con nucleótidos repetidos (homopolímeros).

Las celdas de flujo en NextSeq v2.5 Reagent Kits optimizados mantienen la intensidad de fluorescencia inicial y, además, mejoran el rendimiento a lo largo del experimento.<sup>3</sup> Además, las celdas de flujo v2.5 son más resistentes que sus versiones anteriores, pueden soportar más humedad, calor y un almacenamiento prolongado que las celdas de flujo v2 y se pueden transportar a temperatura ambiente. Gracias a los procesos químicos de NextSeq v2.5, NextSeq 550 System proporciona un nivel de precisión excepcional para una amplia gama de métodos, incluidos datos sobre el genoma completo de tamaño pequeño, paneles selectivos, exomas y transcriptomas con niveles de cobertura muy distintos.

## Un sistema y dos tecnologías

NextSeq 550 System integra las capacidades de secuenciación y lectura de microarray en una única plataforma (Tabla 2). Esto reduce la necesidad de varios instrumentos, lo que ahorra dinero y el limitado espacio del laboratorio.

### Flexibilidad experimental con lectura de array

La lectura de microarray en NextSeq 550 System permite a los laboratorios que trabajan en diferentes niveles acceder al instante a una potente tecnología para seguir explorando. La lectura de array cuenta con la tecnología BeadArray™ basada en bolas y los procesos químicos reconocidos de Infinium™. Los procesos químicos probados de Infinium producen datos y tasas de llamadas de una calidad excepcional, así como resultados reproducibles.

La capacidad de leer microarrays proporciona un método ortogonal rentable para identificar regiones con metilación diferencial usando BeadChip Infinium MethylationEPIC y una rápida confirmación de las CNV usando BeadChip Infinium CytoSNP. NextSeq 550 System aprovecha al máximo toda la oferta de aplicaciones innovadoras de investigación y, al mismo tiempo, reduce al mínimo los costes en instrumentos.

### Análisis de los datos de array

Los datos de array se pueden analizar usando varias soluciones de software de Illumina o aplicaciones de terceros. Para los datos de BeadChip Infinium MethylationEPIC, Illumina ofrece GenomeStudio™ Methylation Module, que permite a los investigadores llevar a cabo análisis de metilación diferenciales para estudios a pequeña escala. En el caso de estudios a gran escala, hay muchos paquetes de análisis disponibles de manera gratuita que funcionan en el entorno del software R para normalizar y realizar análisis diferenciales de los datos de metilación.<sup>4,5</sup>

"Alternar entre la secuenciación y la metilación es muy sencillo".

—Dr. Mike Friez, Director de los Laboratorios de Diagnóstico del Centro Genético Greenwood

## Atención al cliente y asistencia técnica de primera clase

### Mayor control de las muestras y reducción del tiempo de inactividad

llumina Proactive es un servicio de asistencia técnica de rendimiento del instrumento remoto y seguro, que se ha diseñado para detectar fallos de riesgo de forma preventiva, para solucionar problemas de los experimentos de forma más eficiente y para evitar fallos durante los experimentos. El servicio ayuda a reducir al mínimo el tiempo de inactividad no planificado y a evitar la pérdida innecesaria de muestras.

### Máximo aprovechamiento de la inversión, el mejor rendimiento y una reducción al mínimo de las interrupciones

llumina proporciona un equipo de asistencia técnica de primera clase compuesto por científicos expertos en la preparación, secuenciación y análisis de librerías. Este equipo específico incluye ingenieros de servicio de campo (FSE, Field Service Engineers) altamente cualificados, científicos de aplicaciones técnicas (TAS, Technical Applications Scientists), científicos de aplicaciones de campo (FAS, Field Application Scientists), ingenieros de asistencia técnica de sistemas, bioinformáticos y expertos en redes informáticas, todos ellos ampliamente familiarizados con las aplicaciones que los clientes de Illumina llevan a cabo en todo el mundo. La asistencia técnica está disponible en todo el mundo y en varios idiomas, por teléfono 5 días a la semana o en línea las 24 horas del día y los 7 días de la semana.

Con la adquisición de cada sistema se incluye una garantía de servicio de un año. También hay disponibles soluciones integrales de mantenimiento, reparación y calificación. Además, Illumina ofrece formación en sus instalaciones, asistencia técnica continuada, consultas telefónicas, seminarios web y cursos en diferentes centros de Illumina en todo el mundo.

## Resumen

NextSeq 550 System es el compañero de laboratorio ideal, ya que cuenta con los procesos químicos reconocidos de SBS, un funcionamiento sencillo y un flujo de trabajo optimizado desde el ADN hasta los resultados. Acceda a las tecnologías de NGS

y de array líderes del sector en un solo sistema, logre la productividad y el tiempo necesarios con diversas opciones de celdas de flujo y observe lo que se puede lograr con NextSeq 550 System en la actualidad.

### Especificaciones de NextSeq 550 System

Parámetro	Especificación
Configuración del instrumento	Seguimiento de RFID para consumibles
Ordenador de control del instrumento (interno) <sup>a</sup>	Unidad base: CPU Dual Intel Xeon E5-2618L a 2,2 GHz Memoria: RAM de 96 GB Unidad de disco duro: 750 GB Sistema operativo: Windows 10 Enterprise
Entorno operativo	Temperatura: de 19 °C a 25 °C (22 °C ± 3 °C) Humedad: humedad relativa sin condensación entre el 20 % y el 80 % Altitud: menor de 2000 m (6500 ft) Calidad del aire: clasificación II del grado de contaminación Ventilación: hasta 2048 BTU/h a 600 W Para uso exclusivo en interiores
Diodo luminiscente (LED)	Verde a 510-525 nm, rojo a 645-655 nm; diodo láser: 780 nm, clase IIIb
Dimensiones	Anchura × profundidad × altura: 53,3 cm × 63,5 cm × 58,4 cm (21,0 in × 25,0 in × 23,0 in) Peso: 83 kg (183 lb) Peso con el embalaje: 151,5 kg (334 lb)
Requisitos de alimentación	100-120 VCA, 15 A 220-240 VCA, 10 A
Identificador de radiofrecuencia (RFID)	Frecuencia: 13,56 MHz Alimentación: corriente de alimentación de 120 mA, potencia de salida de RF de 200 mW
Seguridad y cumplimiento del producto	NRTL con certificación IEC 61010-1 Marcado CE Aprobado por FCC/IC

a. Las especificaciones del ordenador están sujetas a cambios.

## Información adicional

NextSeq 550 System, [illumina.com/nextseq550](http://illumina.com/nextseq550)

DRAGEN Bio-IT Platform, [illumina.com/DRAGEN](http://illumina.com/DRAGEN)



## Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de catálogo
NextSeq 550 System	SY-415-1002
NextSeq 500/550 Mid-Output v2.5 Kit (150 cycles)	20024904
NextSeq 500/550 Mid-Output v2.5 Kit (300 cycles)	20024905
NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (75 cycles)	20024906
NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (150 cycles)	20024907
NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (300 cycles)	20024908
TG NextSeq 500/550 Mid-Output Kit v2.5 (150 cycles)	20024909
TG NextSeq 500/550 Mid-Output Kit v2.5 (300 cycles)	20024910
TG NextSeq 500/550 High-Output Kit v2.5 (75 cycles)	20024911
TG NextSeq 500/550 High-Output Kit v2.5 (150 cycles)	20024912
TG NextSeq 500/550 High-Output Kit v2.5 (300 cycles)	20024913

Los consumibles con la etiqueta TG tienen características que ayudan a los usuarios a reducir la frecuencia de revalidación. Estos consumibles solo están disponibles con un acuerdo de suministro y es necesario que los clientes proporcionen una estimación vinculante. Póngase en contacto con su comercial para obtener más información.

## Bibliografía

1. Truth Challenge V2: Calling Variants from Short and Long Reads in Difficult-to-Map Regions. Sitio web de PrecisionFDA. [precision.fda.gov/challenges/10](https://precision.fda.gov/challenges/10). Fecha de consulta: 8 de enero de 2021.
2. Illumina. [Accuracy Improvements in Germline Small Variant Calling with the DRAGEN Platform](#). Fecha de consulta: 8 de enero de 2021.
3. Cálculos de datos en archivo. Illumina, Inc., 2018.
4. Morris TJ, Butcher LM, Feber A, et al. [ChAMP: 450K chip analysis methylation pipeline](#). *Bioinformatics*. 2014; 30(3): 428-430.
5. Assenov Y, Muller F, Lutsik P, et al. [Comprehensive analysis of DNA methylation with RnBeads](#). *Nat Methods*. 2015; 11(11): 1138-1140.



1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | tel.: +1 858 202 4566  
 techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2022 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, consulte [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

M-GL-01298 ESP v1.0