

NovaSeq™ 6000-Sequenziersystem

Skalierbarer Durchsatz und Flexibilität für praktisch jedes Genom, jede Sequenzierungsmethode und jeden Projektumfang.

Vorteile

- **Skalierbare Plattform**

Anpassen der Datenausgabe, der Zeit bis zum Ergebnis und des Preises je Probe für jede Studie

- **Flexible Leistung**

Konfigurieren der Sequenzierungsmethode, des Fließzellentyps und der Read-Länge für eine breite Palette von Anwendungen

- **Optimierter Betrieb**

Höhere Laboreffizienz durch einen vereinfachten Workflow und geringeren manuellen Aufwand

Einleitung

Das NovaSeq 6000-System ([Abbildung 1](#)) läutet mit bahnbrechenden Innovationen eine neue Ära der Sequenzierung ein. Dank seinem Durchsatz, seiner Geschwindigkeit und seiner Flexibilität lassen sich Projekte erheblich schneller und wirtschaftlicher durchführen als je zuvor. Durch die Nutzung der bewährten NGS-Technologie (Next-Generation Sequencing, Sequenzierung der nächsten Generation) von Illumina sowie von mehreren Fließzellentypen, zwei Workflows für das Laden von Bibliotheken und verschiedenen Kombinationen von Read-Längen ermöglicht das NovaSeq 6000-System eine effektive Skalierung des Durchsatzes für praktisch alle Studienanforderungen.

Anwendungen, die große Datenmengen erfordern, etwa die Gesamtgenom-Sequenzierung (Whole-Genome Sequencing, WGS), die ultratiefe Exom-Sequenzierung und das Tumor-/Normalproben-Profilieren, lassen sich nun kostengünstiger realisieren. Das individuelle Beladen von Lanes mit dem NovaSeq Xp-Workflow bietet zusätzliche Flexibilität, da in jeder Fließzellen-Lane unterschiedliche Bibliotheken sequenziert werden können. In Kombination mit Fließzellen mit geringerer Ausgabeleistung kann dasselbe Gerät für weniger datenintensive Verfahren verwendet werden. Der einfache Betrieb und die Integration mit Tools für die Datenspeicherung und -analyse, die zur Optimierung des Versuchsworkflows insgesamt beitragen, sind für jedes Projekt von Vorteil, unabhängig von dessen Umfang oder Zielsetzung. Ganz gleich, ob Sie nur ein einzelnes oder viele NGS-Systeme betreiben: Das NovaSeq 6000-System eröffnet ganz neue Möglichkeiten für eine breite Palette von Probentypen, Sequenzierungsmethoden und Anwendungen.

Skalierbare Plattform

Das NovaSeq 6000-System bietet Zugang zu einer leistungsfähigen Hochdurchsatz-Genomiklösung und ermöglicht

es Benutzern, den Durchsatz und den Preis je Probe für ihre Studien genau auf ihre Forschungsziele abzustimmen.

Abstimmung der Datenausgabe auf die Projektanforderungen

Das NovaSeq 6000-System bietet eine Ausgabeleistung von bis zu 6 Tb und 20 Mrd. Reads in weniger als 2 Tagen. Verschiedene Kombinationen aus Fließzellentypen und Read-Längen ermöglichen flexible Ausgabe- und Laufzeitkonfigurationen basierend auf den Projektanforderungen ([Tabelle 1](#)). Die Fließzellen NovaSeq S Prime (SP), S1 und S2 ermöglichen eine schnelle und leistungsfähige Sequenzierung für die meisten Anwendungen mit hohem Durchsatz. Mit weniger Reads als bei einer HiSeq™ 2500- oder HiSeq 4000-Fließzelle



Abbildung 1: Das NovaSeq 6000-System: neue Maßstäbe in der Sequenzierung durch die Kombination von Durchsatz, Flexibilität und Benutzerfreundlichkeit für praktisch jede Methode, jedes Genom und jeden Umfang.

und der Option, Lanes einzeln zu beladen, erleichtern die Fließzellen NovaSeq SP und S1 Benutzern, die bereits mit dem HiSeq-System arbeiten, die Umstellung, ohne dass zusätzliche Proben pro Lauf erforderlich wären. (Vergleichs-Reads für das HiSeq 2500-System basierend auf den Spezifikationen für die v4-Hochleistungsfließzelle.) Die NovaSeq S4-Fließzelle ermöglicht eine kostengünstige Sequenzierung mit hohem Durchsatz für zahlreiche Anwendungen. Dadurch wird die interne Durchführung von WGS- oder WES-Studien für mehr Labore attraktiv und erschwinglich.

Flexible Leistung

Das NovaSeq 6000-System bietet eine enorme Flexibilität bei den Sequenzierungsoptionen und eignet sich damit für eine breite Palette von Anwendungen ([Abbildung 2](#)). Vier Fließzellentypen

(SP, S1, S2 und S4) lassen sich nach Belieben miteinander kombinieren und es können eine oder zwei Fließzellen gleichzeitig verwendet werden. Außerdem stehen mehrere Read-Längen zur Auswahl. So lassen sich die Ausgabe und der Probendurchsatz problemlos für jeden Sequenzierunslauf anpassen (Tabelle 1).

Maximale Konfigurierbarkeit beim Laden der Bibliothek

Das NovaSeq 6000-System bietet zwei Methoden für das Laden der Fließzelle: den NovaSeq Xp- oder den Standard-Workflow.

NovaSeq Xp-Workflow

Der optionale, separat erhältliche NovaSeq Xp-Workflow ermöglicht es, jede Fließzellen-Lane einzeln zu beladen und unterschiedliche Projekte oder Methoden zwischen Lanes zu trennen. Der NovaSeq Xp-Workflow erlaubt zudem das Multiplexing der Proben innerhalb einer Lane, wodurch die Gesamtzahl der Proben pro Fließzelle maximiert werden kann (z. B. 96-Plex pro Lane in jeder der vier Lanes auf der NovaSeq S4-Fließzelle für insgesamt 384 Proben). Darüber hinaus erfordert dieses Multiplexing eine geringere DNA-Zugabe im Vergleich zum Standard-Workflow.

Der NovaSeq Xp-Workflow kann alternativ zur im Gerät integrierten Standard-Clusterbildung verwendet werden. Er besteht aus dem NovaSeq Xp Kit mit Reagenzien und einem Einweg-Manifold für das Laden der Proben sowie aus dem NovaSeq Xp Flow Cell Dock (der NovaSeq Xp-Fließzellenstation) mit den Fließzellen zum Laden. Der NovaSeq Xp-Workflow ist mit den Automatisierungsfunktionen kompatibel.

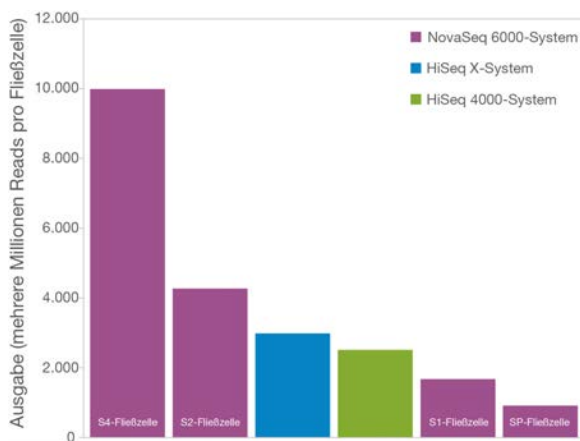


Abbildung 2: Das NovaSeq 6000-System bietet den größten

Ausgabebereich: Das NovaSeq 6000-System generiert im Modus mit einer Fließzelle Daten von 80 Gb und 800 Mio. Reads bis zu 3 Tb und 10 Mrd. Reads. Im Modus mit zwei Fließzellen ist eine Ausgabe von bis zu 6 Tb und 20 Mrd. Reads möglich. Durch die konfigurierbare Ausgabe eignet sich das NovaSeq 6000-System für eine breite Palette von Anwendungen.

Standard-Workflow

Zum schnelleren Laden der Proben bietet das NovaSeq 6000-System den Standard-Workflow mit einer vollständig automatisierten und im Gerät integrierten Clusterbildung, womit

der manuelle Aufwand geringer ist. Vorbereitete Bibliotheken werden direkt in ein Probenröhrchen geladen, das sich in einer vorkonfigurierten Reagenzienkartusche befindet. Diese wird zur vollständigen automatisierten Clusterbildung direkt in das System geladen.

Große Bandbreite an Sequenzierungsmethoden

Das NovaSeq 6000-System ist mit zahlreichen Bibliotheksvorbereitungskits von Illumina kompatibel und unterstützt ein breites Spektrum von Methoden wie Expressions-Profiling, WGS und mehr (Tabelle 2).

Optimierter Betrieb

Das NovaSeq 6000-System verfügt über mehrere hochmoderne Funktionen für eine höhere Laboreffizienz (Abbildung 3):

- Load-and-go-Reagenzienkartuschen erfordern gegenüber den Systemen der HiSeq-Serie 80 % weniger Verbrauchsmaterialien.
- Gebrauchsfertige Reagenzien erfordern keine andere Vorbereitung als das Auftauen, wodurch Eingriffe des Benutzers entfallen. Dadurch werden Handhabungsfehler reduziert und der Zeitaufwand für die Laufkonfiguration verringert sich erheblich auf nur wenige Minuten.
- RFID-codierte Verbrauchsmaterialien ermöglichen eine automatisierte Verfolgung von Reagenzien und stellen die Kompatibilität aller Sequenzierungsreagenzien und Fließzellen sicher.
- Das automatische Laden der Fließzellen und die geräteinterne Clusterbildung minimieren den manuellen Aufwand.
- Die längere Haltbarkeit der Reagenzien ermöglicht die effiziente Planung künftiger Projekte.
- Ein 35-Zyklus-Kit vergrößert das Anwendungsspektrum, zu dem auch CovidSeq- und Zählungsanwendungen gehören, bei geringeren Kosten pro Read.
- Die verbesserte Reagenzienchemie optimiert den Workflow, erhöht die Anzahl der UMIs (Unique Molecular Identifiers) für komplexere Indizierungsstrategien und unterstützt ein breites Spektrum an Illumina-Bibliotheksvorbereitungslösungen (Tabelle 2).

Tabelle 1: Spezifikationen der Fließzellen für das NovaSeq 6000-System

Fließzellen- typ	SP	S1	S2	S4
Lanes pro Fließzelle	2	2	2	4
Ausgabe pro Fließzelle^{a, b}				
1 × 35 bp	n. z.	n. z.	n. z.	280–350 Gb
2 × 50 bp	65–80 Gb	134–167 Gb	333–417 Gb	n. z.
2 × 100 bp	134–167 Gb	266–333 Gb	667–833 Gb	1.600–2.000 Gb
2 × 150 bp	200–250 Gb	400–500 Gb	1.000–1.250 Gb	2.400–3.000 Gb
2 × 250 bp	325–400 Gb	n. z.	n. z.	n. z.
Einzelne Reads (CPF)	0,65– 0,8 Mrd.	1,3–1,6 Mrd.	3,3–4,1 Mrd.	8–10 Mrd.
Paired-End- Reads (CPF)	1,3–1,6 Mrd.	2,6–3,2 Mrd.	6,6–8,2 Mrd.	16–20 Mrd.
Qualitäts-Scores^c				
1 × 35 bp	Q30 ≥ 90 %			
2 × 50 bp	Q30 ≥ 90 %			
2 × 100 bp	Q30 ≥ 85 %			
2 × 150 bp	Q30 ≥ 85 %			
2 × 250 bp	Q30 ≥ 75 %			
Laufzeit^d				
1 × 35 bp	n. z.	n. z.	n. z.	ca. 14 h
2 × 50 bp	ca. 13 h	ca. 13 h	ca. 16 h	n. z.
2 × 100 bp	ca. 19 h	ca. 19 h	ca. 25 h	ca. 36 h
2 × 150 bp	ca. 25 h	ca. 25 h	ca. 36 h	ca. 44 h
2 × 250 bp	ca. 38 h	n. z.	n. z.	n. z.

- a. Die Spezifikationen zu Ausgabe und Read-Anzahl basieren auf einer einzelnen Fließzelle unter Verwendung der Illumina-PhiX-Kontrollbibliothek bei unterstützten Clusterdichten. Das NovaSeq 6000-System kann eine oder zwei Fließzellen gleichzeitig verarbeiten.
- b. **n. z.** = nicht zutreffend, **CPF** = Clusters Passing Filter (Cluster nach Filterung).
- c. Die Qualitäts-Scores basieren auf einem Lauf mit den NovaSeq 6000-Reagenzien-Kits SP, S2 und S4 in der Version 1.5 auf dem NovaSeq 6000-System unter Verwendung einer Illumina-PhiX-Kontrollbibliothek. Die Leistung kann je nach Bibliothekstyp und -qualität, Insertgröße, Ladekonzentration und anderen Versuchsfaktoren variieren.
- d. Die Laufzeiten basieren auf der Durchführung mit zwei Fließzellen desselben Typs. Die Verwendung von zwei unterschiedlichen Fließzellen wirkt sich auf die Laufdauer aus.

Hochmoderne Technologie

Das NovaSeq 6000-System ermöglicht die leistungsstarke, einfache, skalierbare und zuverlässige Hochdurchsatzsequenzierung, die Daten von herausragender Qualität liefert. Das Gerät nutzt die bewährte Chemie zur Sequenzierung durch Synthese (Sequencing by Synthesis – SBS) von Illumina. Diese proprietäre Methode auf der Basis reversibler Terminatoren ermöglicht die massiv-parallele Sequenzierung von Milliarden von DNA-Fragmenten. Dabei werden einzelne Basen erkannt, während sie in wachsende DNA-Stränge eingebaut werden. Diese Methode reduziert deutlich Fehler und verpasste

Calls in Verbindung mit Abfolgen wiederholter Nukleotide (Homopolymere).

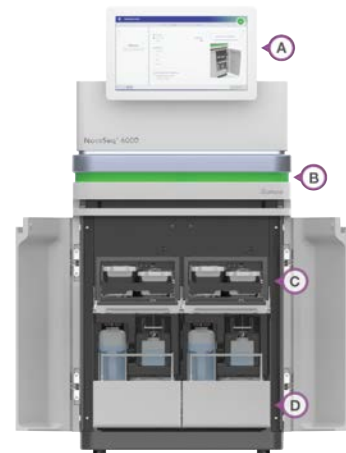


Abbildung 3: Einfacher Betrieb des NovaSeq 6000-Systems: Zahlreiche Merkmale des NovaSeq 6000-Systems sind speziell darauf ausgerichtet, genomische Studien zu vereinfachen. Hierzu zählen: a) eine intuitive Touchscreen-Benutzeroberfläche, b) ein beleuchtetes LED-Display, das den Fließzellenstatus angibt, c) einrastende Kartuschen mit gebrauchsfertigen Reagenzien und d) für die Entsorgung einfach zu entnehmende Abfallbehälter.

Geniales Design

Das NovaSeq 6000-System vereint Hochleistungsbildgebung und strukturierte Fließzellen, was den Durchsatz massiv erhöht. Die hochwertige Optik sorgt für schnelles Scannen mit hoher Auflösung und trägt dazu bei, dass das NovaSeq 6000-System die Sequenzierungsplattform von Illumina mit dem bislang höchsten Durchsatz ist. Jede NovaSeq-Fließzelle enthält Milliarden von Nanowells an festen Positionen, was gleichmäßige Clusterabstände und eine einheitliche Funktionsgröße ermöglicht. Dank dem geringeren Abstand zwischen den Nanowells zeichnen sich die NovaSeq-Fließzellen durch eine deutlich höhere Clusterdichte aus. Durch die höhere Clusterdichte in Kombination mit der proprietären Clusterbildung der Ausschlussamplifikation wird die Anzahl der Nanowells, die mit DNA-Clustern aus einer einzelnen DNA-Matrize belegt sind, maximiert, wodurch sich eine deutlich höhere Datenausgabe erzielen lässt.

Umfassender Sequenzierungsworkflow

Das NovaSeq 6000-System ist der Eckpfeiler eines Ökosystems für die Sequenzierung, das Workflow-Management, manuelle oder automatische Bibliotheksvorbereitung, Sequenzierung, Datenanalyse und -interpretation sowie Service und Support umfasst (Abbildung 4).

Laborinformations- und Managementsystem (LIMS)

Das NovaSeq 6000-System ist von Anfang an vollständig mit BaseSpace™ Clarity LIMS kompatibel. Mit einem LIMS können Labore dank einer umfassenden Verfolgung von Proben und

Reagenzien, automatisierten Workflows sowie einem integrierten Gerätebetrieb die Betriebseffizienz steigern. BaseSpace Clarity LIMS bietet eine intuitive Benutzeroberfläche sowie vorkonfigurierte Workflows, die eine schnelle Implementierung für eine sofortige Prozessverfolgung und Skalierung ermöglichen. Das NovaSeq 6000-System kann auch in selbstentwickelte oder von Drittanbietern bereitgestellte LIMS integriert werden.

Automatische Bibliotheksvorbereitung

Illumina hat zusammen mit führenden Anbietern automatischer Liquid-Handling-Systeme verschiedene „Illumina Qualified“-Methoden entwickelt (Tabelle 2). Die Bezeichnung „Illumina Qualified“ bedeutet, dass mit diesen Methoden vorbereitete Bibliotheken hinsichtlich der Leistung mit manuell vorbereiteten Bibliotheken vergleichbar sind. „Illumina Qualified“-Methoden können in kürzester Zeit installiert und sofort in jedem Labor eingesetzt werden. Damit werden zeit- und kostenintensive Entwicklungsarbeiten vermieden. Durch die Automatisierung der Bibliotheksvorbereitung wird versuchsübergreifend eine höhere Einheitlichkeit erreicht, Fehler werden vermieden, der manuelle Aufwand wird verringert und es wird ein höherer Durchsatz erzielt. Die Benutzer profitieren somit von der beispiellosen Produktivität des NovaSeq 6000-Systems.

Tabelle 2: Beispiele häufig verwendeter Sequenzierungsmethoden

Gesamtgenom-Sequenzierung
Illumina DNA PCR-Free Prep
Illumina DNA Prep
Gezielte Resequenzierung
Illumina DNA Prep with Enrichment + Illumina Exome Panel
Illumina RNA Prep with Enrichment + Illumina Exome Panel
RNA-Sequenzierung
Illumina Stranded Total RNA Prep with Ribo-Zero Plus
Illumina Stranded mRNA Library Prep
Epigenetische Sequenzierung
TruSeq Methyl Capture EPIC
Eindeutige doppelte Indizierung
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes, Tagmentation (384 Indizes in den Sets A–D)

Die aufgeführten Bibliotheksvorbereitungsmethoden sind nur einige, die für das NovaSeq 6000-System verfügbar sind. Eine vollständige Liste finden Sie unter www.illumina.com.

Datenanalyse und -interpretation

Auf dem NovaSeq 6000-System generierte Daten können in BaseSpace Sequence Hub übertragen werden, eine benutzerfreundliche Plattform für Genomik-Cloud-Computing, die für die Verarbeitung großer Datenmengen ausgelegt ist. BaseSpace Sequence Hub vereinfacht die Datenverwaltung, -analyse und -speicherung. Benutzer haben dort Zugriff auf die DRAGEN™ Bio-IT-Plattform (Dynamic Read Analysis for GENomics), die die genaue und ultraschnelle Sekundäranalyse von NGS-Daten ermöglicht, sowie auf zahlreiche BaseSpace-

Apps für Tool-Alignment, Variantenerkennung, Annotation, Visualisierung und vieles mehr. Die Software des NovaSeq-Systems generiert FASTQ-Dateien mit Base-Calls und Qualitäts-Scores, die in der nachgeschalteten Analyse (z. B. In-house-Pipelines) eingesetzt werden können.

Zur Unterstützung der Dateninterpretation bietet Illumina die TruSight™ Software Suite und BaseSpace Correlation Engine. Die TruSight Software Suite enthält intuitive und umfassende Tools für die Visualisierung, Triage und Interpretation von Varianten in Zusammenhang mit genetischen Erkrankungen. Die BaseSpace Correlation Engine integriert Daten in die weltweite Genomik-Knowledgebase und ermöglicht so den Vergleich mit einem umfassenden, kuratierten Bestand öffentlich zugänglicher Datensätze.

Zusammenfassung

Das NovaSeq 6000-System erschließt allen Forschern umfangreichere Möglichkeiten der NGS (Next-Generation Sequencing, Sequenzierung der nächsten Generation). Mit einem beispiellos skalierbaren Durchsatz, enormer Flexibilität für eine breite Palette von Anwendungen sowie einem optimierten Betrieb ist das NovaSeq 6000-System das bisher leistungsfähigste Hochdurchsatz-Sequenziersystem von Illumina. Mit ihm sind die Benutzer bestens dafür aufgestellt, das Genom besser als je zuvor zu erforschen.

Bestellinformationen

Bestellen Sie NovaSeq-Reagenzien-Kits unter www.illumina.com.

System	Katalog-Nr.
NovaSeq 6000-System	20012850
Sequenzierungsreagenzien-Kits	Katalog-Nr.
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (100 Zyklen)	20028401
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (200 Zyklen)	20040719
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (300 Zyklen)	20028400
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (500 Zyklen)	20028402
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (100 Zyklen)	20028319
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (200 Zyklen)	20028318
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (300 Zyklen)	20028317
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (100 Zyklen)	20028316
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (200 Zyklen)	20028315
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (300 Zyklen)	20028314
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (35 Zyklen)	20044417
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (200 Zyklen)	20028313
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (300 Zyklen)	20028312
NovaSeq Xp-Workflow	Katalog-Nr.
NovaSeq Xp Flow Cell Dock	20021663
NovaSeq Xp 2-Lane Kit v1.5	20043130
NovaSeq Xp 4-Lane Kit v1.5	20043131

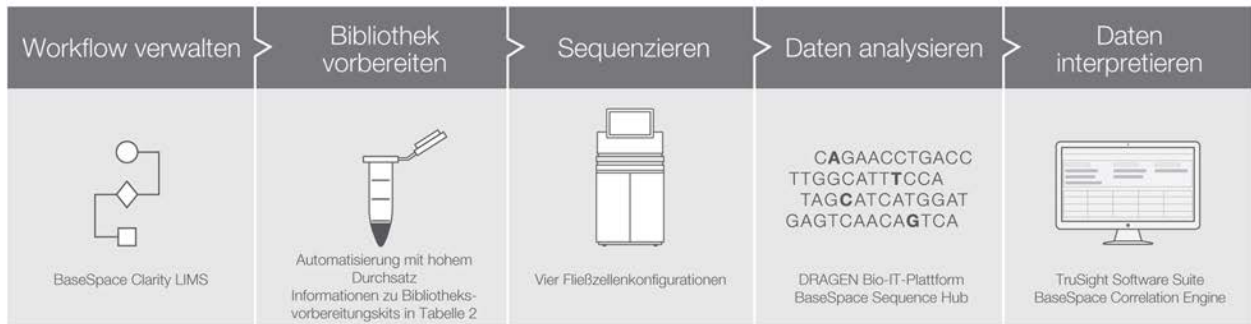


Abbildung 4: Das NovaSeq 6000-System ist Teil eines umfassenden Ökosystems für die Sequenzierung: Das NovaSeq 6000-System ist mit BaseSpace Clarity LIMS, dem Portfolio der Bibliotheksvorbereitungskits von Illumina, dem Illumina Qualified Methods-Support, mit Datenanalyselösungen wie der DRAGEN Bio-IT-Plattform und BaseSpace Sequence Hub sowie Tools für die nachgeschaltete Dateninterpretation wie der TruSight Software Suite und der BaseSpace Correlation Engine kompatibel.

NovaSeq 6000-System – Spezifikationen

Spezifikationen

Lieferumfang

Computer und Touchscreen-Bildschirm
Für die Installation erforderliche Ausstattung und Zubehör
Datenerfassungs- und Analysesoftware

Gerätesteuerungscomputer

Basiseinheit: Portwell WADE-8022 mit Intel i7 4700EQ-CPU
Arbeitsspeicher: 2 × 8 GB DDR3L SODIMM. Festplatte: Keine
SSD: 256 GB mSATA. Betriebssystem: Windows 10
Hinweis: Die Computerkonfigurationen werden regelmäßig aktualisiert. Die aktuelle Konfiguration erhalten Sie von Ihrem zuständigen Kundenbetreuer.

Betriebsbedingungen

Temperatur: 19 °C bis 25 °C (22 °C ± 3 °C), Änderung von < 2 °C pro Stunde
Luftfeuchtigkeit: 20–80 % relative Luftfeuchtigkeit (nicht kondensierend)
Höhe: unter 2.000 m
Belüftung: Maximal 8.530 BTU/h, durchschnittlich 6.000 BTU/h
Nur für den Innengebrauch.

Laser

532 nm, 660 nm, 780 nm, 790 nm

Abmessungen

B × T × H: 80,0 cm × 94,5 cm × 165,6 cm mit Monitor. Gewicht: 481 kg, einschließlich 3,5 kg für die Auffangschale und 0,9 kg für Tastatur und Maus, Bruttogewicht: 628 kg

Leistungsbedarf

200–240 V Wechselstrom, 50/60Hz, 16 A, einphasig, 2.500 W
Eine landesspezifische unterbrechungsfreie Stromversorgung ist im Lieferumfang des Geräts enthalten.

Netzwerkverbindung

Dedizierte 1-GB-Verbindung zwischen dem Gerät und dem Datenverwaltungssystem. Stellen Sie diese Verbindung direkt oder über ein Netzwerk her.

Bandbreite für Netzwerkverbindung

200 MB/s je Gerät für interne Netzwerk-Uploads
200 MB/s je Gerät für BaseSpace Sequence Hub-Uploads
5 MB/s je Gerät für Uploads von Betriebsdaten des Geräts

Weitere Informationen

www.illumina.com/novaseq

Illumina, Inc. • 1.800.809.4566 (USA, gebührenfrei) • +1.858.202.4566 (Tel. außerhalb der USA) • techsupport@illumina.com • www.illumina.com

© 2020 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Eigentümer. Weitere Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html. Pub.-Nr. 770-2016-025-N DEU QB6046

Nur für Forschungszwecke. Nicht zur Verwendung in Diagnoseverfahren.

illumina®

770-2016-025-N DEU | 5