

Illumina DRAGEN^{MC} Server for NextSeq^{MC} 550Dx Sequencing Instruments

Simplifier la configuration des
tests diagnostiques de SNG

- Intégration facile de l'application d'analyse de SNG DRAGEN conforme à l'IVDR aux instruments NextSeq 550Dx
- Flux de travail intuitif incorporant la préparation de bibliothèques éprouvée Illumina DNA Prep with Enrichment Dx
- Analyse et génération de fichiers efficaces grâce à la technologie ORA qui permet une compression sans perte des fichiers FASTQ jusqu'à cinq fois



Analyse de SNG pour les laboratoires de diagnostic

Le séquençage de nouvelle génération (SNG) est indispensable à la réalisation de tests diagnostiques complets, notamment le dépistage néonatal, les tests de maladies génétiques et les tests oncologiques. Les protocoles de SNG de diagnostic doivent être conformes aux réglementations qui sont conçues pour garantir le plus haut niveau de soins et protéger les patients. Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments, avec des consommables conformes au règlement relatif aux dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro* (IVDR, *In Vitro* Diagnostic Medical Devices Regulation), simplifie la configuration des tests diagnostiques grâce à un flux de travail de séquençage ciblé en trois étapes qui comprend la préparation de bibliothèques à l'aide d'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx, le séquençage sur l'instrument NextSeq 550Dx et l'analyse secondaire des données accélérée par le logiciel intuitif DRAGEN (figure 1).

DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments est conçu pour rationaliser les opérations de SNG pour les laboratoires de diagnostic grâce à une gestion intégrée des analyses et à une manipulation efficace des fichiers à l'aide de la technologie d'archive des lectures d'origine (ORA, Original Read Archive). L'interface d'Illumina Run Manager permet aux utilisateurs de configurer facilement les analyses et de gérer les opérations sur l'instrument NextSeq 550Dx.

De plus, le serveur offre une application d'analyse secondaire pour Illumina DNA Prep with Enrichment Dx conforme au règlement de l'Union européenne (UE) 2017/746 relatif aux dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro* (IVDR) et fournit un appel très précis des variants. DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments peut être facilement intégré aux instruments NextSeq 550Dx existants ou, dans certains pays, acheté en bloc avec les nouveaux instruments NextSeq 550Dx.

Instrument NextSeq 550Dx

L'instrument NextSeq 550Dx est un puissant système de séquençage de paillasse destiné à répondre aux besoins des laboratoires cliniques (figure 2).



Figure 2 : L'instrument NextSeq 550Dx : l'instrument NextSeq 550Dx fournit des résultats de grande qualité pour les applications cliniques et de recherche.



Figure 1 : Analyse de SNG conforme à l'IVDR des échantillons sur DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments : le flux de travail de séquençage ciblé comprend la préparation de bibliothèques d'échantillons extraits avec le flux de travail de SNG Illumina DNA Prep with Enrichment Dx, le séquençage sur l'instrument NextSeq 550Dx et une analyse précise conforme à l'IVDR effectuée sur DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instrument.

L'instrument NextSeq 550Dx est un système de diagnostic *in vitro* (DIV) réglementé par la FDA et portant le marquage CE qui permet aux laboratoires de diagnostic de développer et d'effectuer des tests de SNG de DIV allant des panels ciblés aux exomes entiers. L'instrument NextSeq 550Dx est doté d'une fonctionnalité d'amorçage double qui inclut un mode de diagnostic (mode Dx) et un mode de recherche. Ces deux modes permettent, au moyen d'un seul instrument, d'effectuer des tests DIV, des tests développés en laboratoire (TDL) et des recherches cliniques.

Analyse et fonctionnement intuitifs

DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments est un composant facultatif pour les instruments NextSeq 550Dx. Illumina Run Manager est le système d'exploitation entièrement intégré sur DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments. L'interface intuitive permet aux utilisateurs de gérer et d'exécuter des flux de travail de SNG de diagnostic verrouillés et validés en mode Dx sur l'instrument NextSeq 550Dx. Les flux de travail peuvent être configurés directement sur l'instrument ou à distance. Une fois l'analyse de séquençage effectuée, Illumina Run Manager lance automatiquement l'analyse secondaire des données spécifique à l'application configurée à l'aide du module d'analyse lors de la configuration de l'analyse (figure 3).

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Les librairies préparées à l'aide d'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit peuvent être analysées dans un flux de travail simple et rationalisé sur DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments.

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit est une solution rapide de préparation et d'enrichissement de librairies réglementée par la FDA et conforme au règlement de l'UE 2017/746 relatif aux dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro* présentant des performances éprouvées sur les plateformes de séquençage de DIV d'Illumina. Illumina DNA Prep with Enrichment Dx est doté de la tagmentation sur billes innovante, qui utilise des transposomes liés aux billes pour produire une réaction de tagmentation très uniforme. Elle prend en charge l'analyse d'échantillons d'ADN génomique (ADNg) dérivé de tissus humains, notamment l'ADNg extrait à partir de sang total ou de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP). Illumina DNA Prep with Enrichment Dx est compatible avec les panels d'enrichissement préconçus et personnalisés disponibles auprès d'Illumina et de fournisseurs tiers, ce qui permet aux laboratoires cliniques d'ajouter le séquençage ciblé à leur portefeuille d'applications de diagnostic de SNG.

Analyse efficace

Le logiciel DRAGEN fournit aux laboratoires l'efficacité et la précision d'analyse dont ils ont besoin pour leurs analyses de SNG. L'efficacité des algorithmes d'analyse DRAGEN a été démontrée par deux records mondiaux de vitesse d'analyse de données génomiques^{1,2}. Le logiciel DRAGEN comprend également la technologie ORA qui fournit une compression cinq fois sans perte des fichiers FASTQ pour aider les laboratoires à répondre aux besoins considérables en stockage et en énergie des fichiers patients volumineux de données de SNG. La compression sans perte de l'ORA de DRAGEN est incroyablement rapide, compressant des fichiers FASTQ de 70 Go en huit minutes environ, tout en maintenant l'intégrité des fichiers (figure 4).

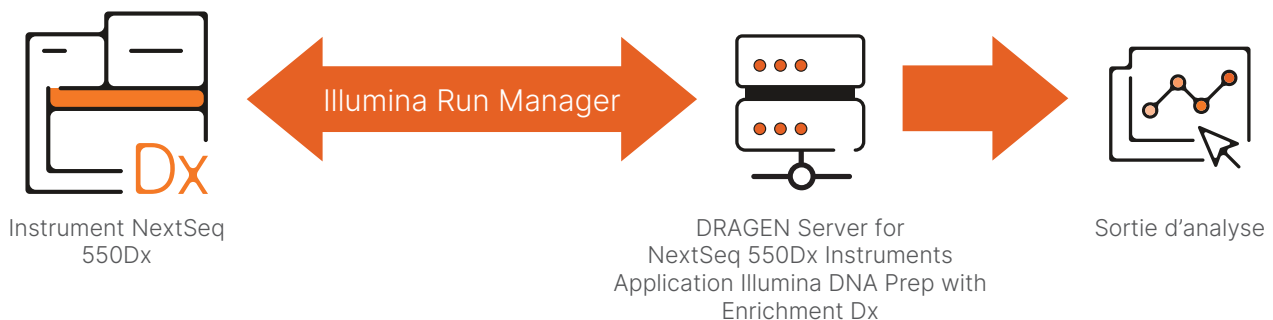


Figure 3 : Illumina Run Manager fournit une configuration intuitive de l'analyse et lance automatiquement l'analyse secondaire des données à l'aide de l'application sélectionnée lors de la configuration de l'analyse.

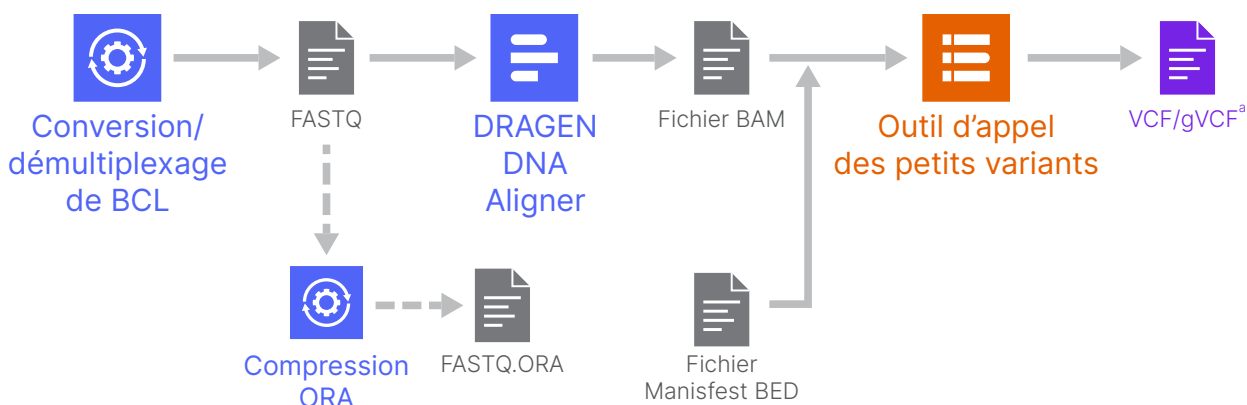


Figure 4 : Flux de travail de l'application DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx : l'analyse peut être configurée dans Illumina Run Manager pour démarrer automatiquement une fois l'analyse de séquençage terminée. Le flux de travail prend en charge la génération de fichiers VCF avec des outils d'appel des variants somatiques ou germinaux. La compression ORA, d'une efficacité exceptionnelle, est capable de générer des fichiers FASTQ.ORA jusqu'à cinq fois plus petits.

a. Les fichiers gVCF ne sont pas générés avec l'appel des variants somatiques.

La technologie hautement configurable de la matrice prédiffusée programmable par l'utilisateur (FPGA, Field-programmable Gate Array) utilisée dans les applications DRAGEN permet la mise en place ultra efficace par accélération matérielle d'algorithmes d'analyse du génome, comme la conversion de fichiers de définitions des bases (BCL), le mappage, l'alignement, le triage, le marquage des répétitions et l'appel des variants haplotypes.

Pour l'évaluation de la performance, des échantillons d'ADN génomique (ADNg) provenant de sang total ont été achetés au Coriell Institute (référence n° NA24631, NA24385, NA12877 et NA12878) et préparés à l'aide d'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (référence n° 20051354).

Les résultats de l'application DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx ont été comparés aux résultats obtenus à l'aide de Burrows-Wheeler Aligner (BWA, v.0.7.17)³ et de Genome Analysis Toolkit (GATK, v.4.3.0)⁴ (tableau 1). Les données montrent que l'application DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx génère des données de séquençage de haute qualité et fournit une détection sensible des variants qui dépasse celle de l'analyse BWA-GATK établie.

Application DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

L'application DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx sur DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instrument offre un appel extrêmement précis des variants germinaux et somatiques (figure 4).

Tableau 1 : Appel de variants en mode Dx

Pipeline	SNV			Indel		
	Précision	Rappel	F1	Précision des indels	Rappel des indels	Indel F1
BWA-GATK	97,36 %	93,95 %	95,62 %	65,29 %	79,83 %	71,78 %
Application Illumina DNA Prep with Enrichment Dx	99,14 %	95,85 %	97,46 %	90,12 %	85,43 %	87,70 %

Garantie et service

ILLUMINA s'engage à fournir un excellent service client et une assistance pour tous ses produits. Le gestionnaire de compte de votre région coordonnera l'installation de votre DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instrument avec l'équipe de service et d'assistance d'ILLUMINA. L'équipe de service et d'assistance vous fournira des conseils relatifs aux exigences sur site avant l'installation afin de garantir qu'aucun retard ne se produise lors de la livraison et de l'installation de votre système.

Une fois votre DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments livré, un ingénieur d'ILLUMINA travaillera avec vous pour s'assurer que l'instrument fonctionne comme prévu. Une fois le système opérationnel, l'équipe de service et d'assistance d'ILLUMINA planifiera une formation en fonction de votre disponibilité et de vos besoins.

DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments inclut, pour tout achat de système, une garantie complète de 12 mois qui couvre le matériel, les accessoires et les logiciels installés en option. La garantie standard comprend :

- la réparation des pièces, la main-d'œuvre et les frais de déplacement;
- un délai ciblé d'intervention sur site de cinq jours ouvrables;
- le remplacement des réactifs en cas de panne de l'instrument;
- les mises à jour de logiciels et du matériel;
- une assistance pour les applications;
- une assistance technique par téléphone et courriel huit heures par jour, du lundi au vendredi.

Résumé

DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments fournit une technologie de pointe pour les tests de SNG de DIV ciblés et, avec l'application ILLUMINA DNA Prep for Enrichment Dx, permet aux laboratoires cliniques de répondre aux normes élevées de l'IVDR au profit des soins aux patients. L'instrument NextSeq 550Dx procure aux laboratoires cliniques des capacités de SNG à débit élevé réglementées par la FDA et portant le marquage CE, aux fins des applications de recherche et de diagnostic. DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments, avec des consommables conformes à l'IVDR, simplifie la configuration de l'analyse des données de SNG dans les applications respectant l'IVDR.

L'application DRAGEN for ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx sur DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments permet une analyse secondaire précise, efficace et rationalisée des données de SNG.

L'instrument NextSeq 550Dx et DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments font partie de la gamme grandissante de produits et de solutions de SNG de DIV d'ILLUMINA. Le portefeuille des applications prises en charge sur DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments s'élargira en fonction des futurs développements de tests de DIV.

Renseignements relatifs à la commande

Produit	N° de référence
DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments	20086130
Instrument NextSeq 550Dx	20005715

En savoir plus

[DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments](#)

[Règlement UE 2017/746 relatif aux dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro*](#)

[Instrument NextSeq 550Dx](#)

Références

1. BioIT World. Children's Hospital Of Philadelphia, Edict Set World Record For Secondary Analysis Speed. bio-itworld.com/news/2017/10/23/children-s-hospital-of-philadelphia-edico-set-world-record-for-secondary-analysis-speed. Publié le 23 octobre 2017. Consulté le 14 mars 2022.
2. San Diego Union Tribune. Rady Children's Institute sets Guinness world record. www.sandiegouniontribune.com/95899028-132.html. Publié le 12 février 2018. Consulté le 14 mars 2022.
3. Li H, Durbin R. [Fast and accurate short read alignment with Burrows-Wheeler transform](#). *Bioinformatics*. 2009;25(14):1754-1760. doi:10.1093/bioinformatics/btp324
4. McKenna A, Hanna M, Banks E, et al. [The Genome Analysis Toolkit: a MapReduce framework for analyzing next-generation DNA sequencing data](#). *Genome Res*. 2010;20(9):1297-1303. doi:10.1101/gr.107524.110

Déclarations relatives à l'utilisation prévue

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (CE-IVD)

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit est un ensemble de réactifs et de consommables utilisés pour préparer les bibliothèques d'échantillons à partir d'ADN génomique dérivé de cellules et de tissus humains dans le cadre de test de diagnostic *in vitro*. Des panels de sondes fournis par l'utilisateur sont nécessaires pour la préparation de bibliothèques qui ciblent des régions génomiques d'intérêt spécifiques. Les bibliothèques d'échantillons ainsi générées sont destinées aux systèmes de séquençage d'Illumina. Illumina DNA Prep with Enrichment Dx comprend un logiciel pour l'analyse, la surveillance et la configuration des analyses de séquençage.

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (États-Unis)

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx est un ensemble de réactifs et de consommables utilisés dans la préparation de bibliothèques d'échantillons à base d'ADN extrait de sang total périphérique et de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP). Des panels de sondes fournis par l'utilisateur sont nécessaires pour la préparation de bibliothèques qui ciblent des régions génomiques d'intérêt spécifiques. Les bibliothèques d'échantillons ainsi générées sont destinées aux systèmes de séquençage d'Illumina.

Instrument NextSeq 550Dx (États-Unis)

L'instrument NextSeq 550Dx est destiné au séquençage ciblé de bibliothèques d'ADN provenant d'ADN génomique humain extrait de sang total périphérique ou de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP), à utiliser avec les tests de diagnostic *in vitro* (DIV) réalisés sur l'instrument. L'instrument NextSeq 550Dx n'est pas destiné au séquençage de génome entier ou *de novo*. L'instrument NextSeq 550Dx doit être utilisé avec les réactifs de DIV enregistrés, répertoriés, homologués et approuvés ainsi qu'avec le logiciel d'analyse.

Instrument NextSeq 550Dx (Union européenne/autre)

L'instrument NextSeq 550Dx est destiné au séquençage ciblé de bibliothèques d'ADN provenant d'ADN génomique humain extrait de sang total périphérique ou de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP), à utiliser avec les tests de diagnostic *in vitro* (DIV) réalisés sur l'instrument.



Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809-4566 | Téléphone : + (1) 858 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-01471 FRA v2.0