

Illumina DRAGEN™ Server for NextSeq™ 550Dx Sequencing Instruments

Configuração simplificada de testes de diagnóstico de NGS

- Fácil integração entre a aplicação de análise DRAGEN NGS compatível com IVDR e o NextSeq 550Dx Instruments.
- Fluxo de trabalho intuitivo que incorpora a preparação comprovada da biblioteca do Illumina DNA Prep with Enrichment Dx.
- Análise eficiente e geração de arquivos com a tecnologia ORA que fornece compactação de até 5 vezes sem perdas de arquivos FASTQ.

illumina®

Análise de NGS para laboratórios de diagnóstico

O sequenciamento de última geração (NGS) é indispensável para testes de diagnóstico abrangentes, incluindo triagem de recém-nascidos, testes de doenças genéticas e testes oncológicos. Os protocolos de diagnóstico do NGS devem estar em conformidade com as regulamentações projetadas para garantir o mais alto padrão de tratamento e proteger os pacientes. O Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments, com materiais de consumo compatíveis com IVDR, simplifica a configuração dos testes de diagnóstico com um fluxo de trabalho de sequenciamento direcionado de três etapas, que inclui a preparação da biblioteca usando o Illumina DNA Prep with Enrichment Dx, o sequenciamento no NextSeq 550Dx Instrument e a análise de dados secundária acelerada pelo intuitivo software DRAGEN (figura 1).

O DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments foi projetado para simplificar as operações de NGS para laboratórios de diagnóstico com gerenciamento de execução integrado e manuseio eficiente de arquivos usando a tecnologia Original Read Archive (ORA). A interface do Illumina Run Manager permite que os usuários configurem execuções facilmente e gerenciem operações no NextSeq 550Dx Instrument. Além disso, o servidor oferece uma aplicação de análise secundária para o Illumina DNA Prep with Enrichment Dx que está em conformidade com a União Europeia (UE) e com o Regulamento de Diagnósticos *In Vitro* (IVDR) 2017/746,

além de oferecer identificação de variantes altamente precisa. O DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments pode ser facilmente incorporado ao NextSeq 550Dx Instruments existente ou, em países selecionados, adquirido como um pacote com o novo NextSeq 550Dx Instruments.

NextSeq 550Dx Instrument

O NextSeq 550Dx Instrument é um poderoso sistema de sequenciamento de bancada criado para atender às necessidades dos laboratórios clínicos (figura 2). O NextSeq 550Dx Instrument é um sistema de diagnóstico *in vitro* (DIV) regulado pela Federal Drug Administration (FDA) com marcação CE que permite



Figura 2: NextSeq 550Dx Instrument: o NextSeq 550Dx Instrument fornece resultados de alta qualidade para aplicações clínicas e de pesquisa.



Figura 1: Análise de NGS em conformidade com IVDR de amostras no DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments: o fluxo de trabalho de sequenciamento direcionado inclui a preparação da biblioteca de amostras extraídas com o fluxo de trabalho de NGS do Illumina DNA Prep with Enrichment Dx, com o sequenciamento no NextSeq 550Dx Instrument e a análise precisa e em conformidade com IVDR realizada no DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instrument.

que os laboratórios de diagnóstico desenvolvam e realizem ensaios de DIV de NGS que variam de painéis direcionados a exomas inteiros. O NextSeq 550Dx Instrument oferece a funcionalidade de inicialização dupla que inclui um modo de diagnóstico, ou modo Dx, e um modo de pesquisa. Esses modos duplos oferecem a flexibilidade de realizar testes de DIV, execução de testes desenvolvidos em laboratório (LDT) e pesquisa clínica em um único instrumento.

Operação e análise intuitivas

O DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments é um componente opcional para NextSeq 550Dx Instruments. O Illumina Run Manager é um sistema operacional totalmente integrado ao DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments. A interface intuitiva permite que os usuários gerenciem e executem no NextSeq 550Dx Instrument os fluxos de trabalho de NGS de diagnóstico bloqueados e validados no modo Dx. Os fluxos de trabalho podem ser configurados no instrumento direta ou remotamente. Após a execução do sequenciamento, o Illumina Run Manager inicia automaticamente a análise secundária de dados específica da aplicação configurada usando o módulo de análise durante a configuração de execução (figura 3).

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

As bibliotecas preparadas através do uso do Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit podem ser analisadas em um fluxo de trabalho simples e prático no DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments.

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit é um recurso de preparação rápida e enriquecimento de bibliotecas que oferece uma solução regulada pela FDA, compatível com EU-IVDR 2017/746, com desempenho comprovado em todas as plataformas de sequenciamento de DIV da Illumina. O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx conta com uma tagmentação inovadora nos beads, usando transposomas ligados aos beads para uma reação de tagmentação altamente uniforme. Ele é compatível com análises de amostras de DNA genômico (gDNA) derivadas de tecidos humanos, incluindo gDNA extraído de sangue total ou tecido fixado em formalina e embebido em parafina (FFPE). O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx é compatível com painéis de enriquecimento fixos e personalizados disponíveis pela Illumina ou por fornecedores terceiros, permitindo que os laboratórios clínicos adicionem o sequenciamento direcionado ao menu de aplicações de diagnóstico de NGS.

Análise eficiente

O software DRAGEN fornece aos laboratórios a eficiência e a precisão necessárias para a análise de NGS. A eficiência dos algoritmos de análise do DRAGEN foi comprovada com dois recordes mundiais de velocidade de análise de dados genômicos.^{1,2} O software DRAGEN também inclui a tecnologia ORA, que fornece compressão de até cinco vezes sem perdas de arquivos FASTQ para ajudar os laboratórios a lidar com as demandas substanciais de armazenamento e energia de grandes arquivos de dados de NGS dos pacientes. A compactação sem perdas do DRAGEN ORA é notavelmente rápida e requer cerca de 8 minutos para a compactação de arquivos FASTQ de 70 GB, com manutenção da integridade do arquivo (figura 4).

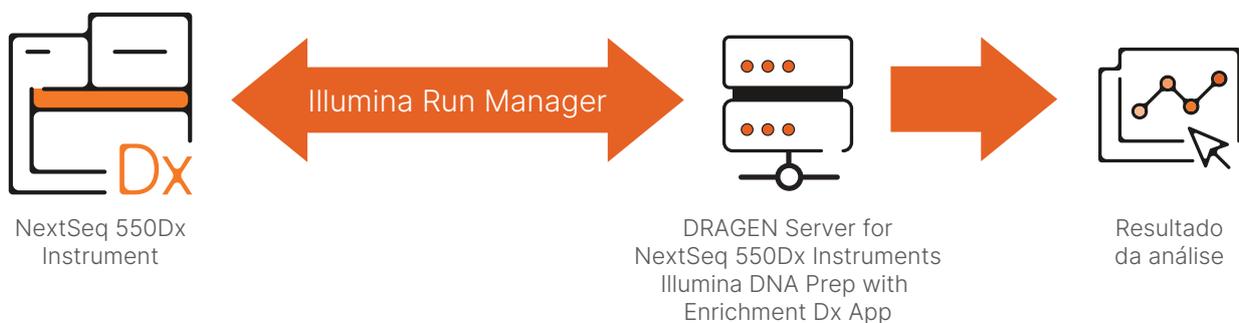


Figura 3: O Illumina Run Manager fornece uma configuração de execução intuitiva e inicia automaticamente a análise de dados secundários usando a aplicação selecionada durante a configuração de execução.

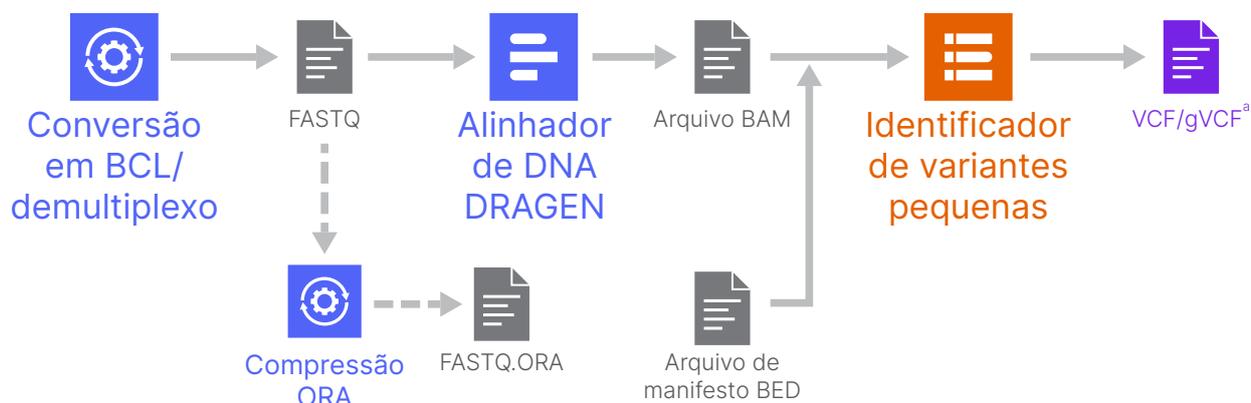


Figura 4: Fluxo de trabalho do DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App: a análise pode ser configurada no Illumina Run Manager para iniciar automaticamente após a conclusão da execução do sequenciamento. O fluxo de trabalho é compatível com a geração de arquivos VCF com identificadores de variantes somáticas ou de linha genética. A excepcional e eficiente compactação ORA pode gerar arquivos FASTQ.ORA até cinco vezes menores.

a. Os arquivos gVCF não são gerados com a identificação de variante somática.

A tecnologia de matriz de portas programáveis em campo (FPGA) altamente configurável usada para aplicações do DRAGEN permite implementações aceleradas por hardware ultraeficientes de algoritmos de análise genômica, como conversão de arquivos de identificação de bases (BCL), mapeamento, alinhamento, classificação, marcação duplicada e identificação de variante de haplótipo.

DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App

O DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App no DRAGEN Server para NextSeq 550Dx Instrument fornece uma identificação de variantes excepcionalmente precisa para variantes de linha genética e somáticas (figura 4).

Para a avaliação de desempenho, amostras de DNA genômico (gDNA) de sangue total foram compradas do Coriell Institute (números do catálogo NA24631, NA24385, NA12877 e NA12878) e preparadas usando o Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (nº do catálogo 20051354).

Os resultados do DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App foram comparados com os resultados obtidos usando o Burrows-Wheeler Aligner (BWA, v.0.7.17)³ e o Genome Analysis Toolkit (GATK, v.4.3.0)⁴ (tabela 1). Os números mostram que o DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App produz dados de sequenciamento de alta qualidade e detecção sensível de variantes que superam a análise do BWA-GATK estabelecida.

Tabela 1: Identificação de variante no modo Dx

Pipeline	SNV			Indel		
	Precisão	Recall	F1	Precisão de indel	Recall de indel	Indel F1
BWA-GATK	97,36%	93,95%	95,62%	65,29%	79,83%	71,78%
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App	99,14%	95,85%	97,46%	90,12%	85,43%	87,70%

Garantia e serviço

A Illumina tem o compromisso de fornecer um excelente atendimento e suporte ao cliente para todos os nossos produtos. O gerente de conta local coordenará a instalação do DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instrument com a equipe de serviço e suporte da Illumina. A equipe de serviço e suporte fornecerá orientação quanto aos requisitos locais antes da instalação para garantir que não ocorram atrasos durante a entrega e instalação do sistema.

Após a entrega do DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments, um engenheiro da Illumina trabalhará com você para garantir que o instrumento funcione conforme o esperado. Depois que o sistema estiver funcionando, a equipe de serviço e suporte da Illumina agendará o treinamento com base em sua disponibilidade e em suas necessidades.

O DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments inclui uma garantia abrangente de 12 meses com cobertura para hardware, acessórios e pacotes de opções instalados, incluída em todas as aquisições do sistema.

A garantia padrão inclui:

- Reparação de peças, mão de obra e deslocamento.
- Previsão de tempo de resposta no local de cinco dias úteis.
- Substituição de reagentes devido à falha do instrumento.
- Atualizações de hardware e software.
- Suporte a aplicações.
- Acesso por telefone e e-mail ao suporte técnico oito horas por dia, de segunda a sexta-feira.

Resumo

O DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments fornece tecnologia de ponta para ensaios de DIV de NGS direcionados e, com a aplicação Illumina DNA Prep for Enrichment Dx, possibilita que laboratórios clínicos atendam aos altos padrões de IVDR beneficiando o atendimento ao paciente. O NextSeq 550Dx Instrument oferece recursos de NGS de alto rendimento regulados pela FDA com marcação CE para aplicações de pesquisa e diagnóstico em laboratórios clínicos. O DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments, com materiais de consumo compatíveis com IVDR, simplifica a implementação da análise de dados de NGS em aplicações de IVDR.

A aplicação DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx no DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments permite uma análise secundária precisa, eficiente e simplificada dos dados de NGS.

O NextSeq 550Dx Instrument e o DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments fazem parte de uma linha crescente de produtos e soluções de DIV de NGS da Illumina. À medida que ensaios de DIV adicionais continuam a ser desenvolvidos, o menu de aplicações compatíveis no DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments também será expandido.

Informações para pedidos

Produto	N.º do catálogo
DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments	20086130
NextSeq 550Dx Instrument	20005715

Saiba mais

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

[Regulamento 2017/746 \(UE\) sobre dispositivos médicos para diagnóstico *in vitro*](#)

[NextSeq 550Dx Instrument](#)

Referências

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. Publicado em 23 de outubro de 2017. Acessado em 14 de março de 2022.
2. San Diego Union Tribune. Rady Children's Institute sets Guinness world record. www.sandiegouniontribune.com/95899028-132.html. Publicado em 12 de fevereiro de 2018. Acessado em 14 de março de 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

Declarações de uso pretendido

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (CE-IVD)

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit é um conjunto de reagentes e materiais de consumo usados para preparar bibliotecas de amostras com base em DNA genômico derivado de células e tecidos humanos para o desenvolvimento de ensaios de diagnóstico *in vitro*. Os painéis de sondas fornecidos pelo usuário são necessários para a preparação de bibliotecas direcionadas a regiões genômicas específicas de interesse. As bibliotecas de amostras geradas destinam-se ao uso em sistemas de sequenciamento da Illumina. O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx inclui software para configuração, monitoramento e análise da execução do sequenciamento.

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (Estados Unidos)

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx é um conjunto de reagentes e materiais de consumo usados para preparar bibliotecas de amostras com base em DNA extraído de sangue total periférico ou de tecido fixado em formalina e embebido em parafina. Os painéis de sondas fornecidos pelo usuário são necessários para a preparação de bibliotecas direcionadas a regiões genômicas específicas de interesse. As bibliotecas de amostras geradas destinam-se ao uso em sistemas de sequenciamento da Illumina.

NextSeq 550Dx Instrument (Estados Unidos)

O NextSeq 550Dx Instrument destina-se ao sequenciamento direcionado de bibliotecas de DNA baseado em DNA genômico humano extraído de sangue total periférico ou de tecido fixado em formalina e embebido em parafina (FFPE) quando usado em ensaios de diagnóstico *in vitro* (DIV) no instrumento. O NextSeq 550Dx Instrument não se destina ao sequenciamento do genoma completo ou *de novo*. O NextSeq 550Dx Instrument deve ser usado com reagentes de DIV e softwares analíticos registrados e listados, autorizados ou aprovados.

NextSeq 550Dx instrument (União Europeia/outro)

O NextSeq 550Dx Instrument destina-se ao sequenciamento direcionado de bibliotecas de DNA baseado em DNA genômico humano extraído de sangue total periférico ou de tecido fixado em formalina e embebido em parafina (FFPE) quando usado em ensaios de diagnóstico *in vitro* (DIV) no instrumento.



+1 (800) 809-4566, ligação gratuita (EUA) | tel. +1 (858) 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 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.
M-GL-01471 PTB v2.0