

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Soluzione per la preparazione
di librerie e l'arricchimento
dotata di marchio CE
(conforme all'IVDR)
e regolamentata dall'FDA

- Soluzione convalidata in base all'IVDR e regolamentata dalla FDA per applicazioni di preparazione delle librerie e di arricchimento a fini diagnostici
- Supporto flessibile per diversi tipi di contenuto, inclusi pannelli fissi, personalizzati ed esoma
- Prestazioni ottimizzate sulle piattaforme IVD di Illumina per la generazione di dati altamente accurata

illumina[®]

Introduzione

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx è una soluzione per la preparazione di librerie e l'arricchimento dotata di marchio CE (conforme al regolamento relativo ai dispositivi medico-diagnostici *in vitro* (IVDR, *In Vitro* Diagnostics Regulation) 2017/746 dell'Unione europea (UE)) e regolamentata dalla Food and Drug Administration (FDA) statunitense. Supporta la preparazione di librerie per un'ampia gamma di tipologie di DNA genomico (gDNA, genomic DNA) ottenuto da cellule e tessuti umani, incluso il gDNA estratto da sangue intero o da tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded) (Tabella 1). Integrato in un flusso di lavoro di sequenziamento di nuova generazione (NGS, Next-Generation Sequencing), ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx consente ai laboratori clinici di aggiungere i pannelli di arricchimento per il sequenziamento mirato alla propria offerta di applicazioni diagnostiche (Figura 1).

Preparazione delle librerie e arricchimento semplificati

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment offre un'innovativa tagmentazione su microsfere, che utilizza i trasposoni legati alle microsfere per favorire una reazione

* Tutti i test diagnostici sviluppati per l'uso con questo prodotto richiedono la piena convalida per ogni aspetto prestazionale.

di tagmentazione uniforme. In combinazione con una singola fase di ibridazione semplificata, la tagmentazione fornisce una soluzione rapida per la preparazione delle librerie e l'arricchimento (Tabella 1). Per migliorare la praticità e la facilità di utilizzo, il kit include microsfere per la pulizia per la purificazione delle librerie e indici di sequenziamento.

Tabella 1: specifiche di ILLUMINA DNA Prep with Enrichment

Parametro	Specifica	
Tipo di input di gDNA	Sangue intero	Tessuto FFPE
Input di DNA verificato ^a	50-1.000 ng	
Qualità dell'input di DNA richiesto	260/280 rapporto di 1,8-2,0	Valore ΔCq di ≤5
Raggruppamento in pool prima dell'arricchimento ^b	12 plex	1 plex
Piattaforme di sequenziamento supportate	MiSeqDx Instrument, NextSeq 550Dx Instrument e NovaSeq 6000Dx Instrument	
Durata totale del flusso di lavoro ^c	Circa 7,0 ore	

- a. Gli input di DNA che non rientrano in queste soglie non sono stati convalidati e sono considerati per l'uso off-label.
 b. Il gDNA ottenuto da tessuto FFPE è raccomandato esclusivamente per reazioni di arricchimento di 1 plex; il gDNA ottenuto da sangue è raccomandato esclusivamente per reazioni di arricchimento di 12 plex; plex non standard potrebbero richiedere ulteriore ottimizzazione.
 c. Include le fasi di preparazione delle librerie, arricchimento e normalizzazione/raggruppamento in pool delle librerie.



Figura 1: flusso di lavoro di ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx. Una volta preparati i campioni con un metodo di estrazione del DNA convalidato, il flusso di lavoro NGS di ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx prosegue a partire dalla preparazione delle librerie fino al sequenziamento e all'analisi dei dati per applicazioni di sequenziamento mirato basato sull'arricchimento.

a. Disponibile su MiSeqDx Instrument.

b. Disponibile su NextSeq 550Dx Instrument e NovaSeq 6000Dx Instrument.

Supporto flessibile per contenuto del pannello

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx è compatibile con pannelli di diverse dimensioni sia fissi sia personalizzati, compresi i pannelli esomici. Grazie alla flessibilità avanzata, il kit è compatibile con i pannelli sonde di arricchimento del DNA di Illumina e di terze parti (Tabella 2).

Tabella 2: requisiti dei pannelli sonda Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Parametro	Specifica
Tipo di sonda	DNA a filamento singolo o doppio
Lunghezza sonda	80 bp o 120 bp
Dimensione pannello	500-675.000 sonde
Input totale della sonda ^a	≥ 3 pmol

a. Per l'arricchimento da 1 a 12 plex.

Prestazioni ottimizzate sulle piattaforme di sequenziamento Illumina

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx è compatibile con MiSeq™ Dx Instrument, NextSeq™ 550Dx Instrument e NovaSeq™ 6000Dx Instrument (Figura 2). Queste piattaforme IVD regolamentate dalla FDA e con marchio CE sono state concepite appositamente per offrire ai laboratori clinici la potenza dell'NGS. Grazie alla collaudata chimica di sequenziamento mediante sintesi (SBS, Sequencing By Synthesis) di Illumina, questi strumenti forniscono risultati altamente accurati e affidabili per i test diagnostici.



Figura 2: prestazioni ottimizzate su piattaforme convalidate. Questi strumenti regolamentati dalla FDA e dotati di marcatura CE per IVD offrono interfacce di facile utilizzo, maggiore sicurezza e risultati di alta qualità per le applicazioni cliniche.

Software di sistema integrato

Local Run Manager in modalità Dx rappresenta una soluzione di analisi completamente integrata, alla quale si accede mediante una semplice interfaccia utente dotata di touchscreen dai sistemi MiSeq Dx Instrument. Il software supporta la pianificazione delle corse di sequenziamento e il monitoraggio delle librerie e delle corse con audit trail. Al completamento di una corsa di sequenziamento, Local Run Manager avvia automaticamente l'analisi primaria (generazione di file FASTQ ottenuti dalle identificazioni delle basi) con GenerateFASTQ Dx Module.

Per l'analisi con Illumina Prep with Enrichment Dx su NextSeq 550Dx Instrument e NovaSeq 6000Dx Instrument, è consigliata la piattaforma di analisi secondaria DRAGEN™. Per NextSeq 550Dx Instrument o NovaSeq 6000Dx Instrument, l'applicazione Illumina DNA Prep with Enrichment Dx è disponibile su server DRAGEN locale con Illumina Run Manager. Illumina Run Manager consente la configurazione intuitiva delle corse di sequenziamento in modalità Dx. L'app DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx esegue la mappatura delle letture, l'allineamento e l'identificazione accurata ed efficiente delle varianti.

Dati altamente accurati

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx offre elevata uniformità di copertura e arricchimento di letture "padded" per pannelli dell'intero esoma e consente l'identificazione accurata e precisa di varianti a singolo nucleotide (SNV, Single Nucleotide Variant) e inserzioni/delezioni (indel) (Tabella 3).

Tabella 3: prestazioni del saggio con pannelli dell'intero esoma^a

Pannello	Exome Panel I (45 Mb) ^b	Exome Panel T (36,8 Mb) ^c
Arricchimento di letture "padded" uniche	78,65%	93,29%
Uniformità di copertura	95,37%	97,50%
Richiamo SNV ^d	96,11%	96,26%
Precisione SNV ^e	98,16%	99,34%
Richiamo indel ^d	89,84%	92,18%
Precisione indel ^e	84,19%	90,27%

a. gDNA della linea cellulare Coriell NA12878, con un set vero e noto per il rilevamento delle varianti della linea germinale (Coriell Platinum Genome). Le librerie sono state sequenziate sul NextSeq 550Dx Instrument con file FASTQ generati dalle identificazioni delle basi utilizzando il GenerateFASTQ Dx Module in Local Run Manager; per l'analisi sono stati utilizzati gli script personalizzati nella piattaforma DRAGEN v3.8.4.

b. 24 replicati tecnici in due reazioni di arricchimento di 12 plex.

c. 12 replicati tecnici in una singola reazione di arricchimento di 12 plex.

d. Richiamo = veri positivi/(veri positivi + falsi negativi).

e. Precisione = veri positivi/(veri positivi + falsi positivi).

Informazioni per gli ordini

Prodotto	N. di catalogo
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (16 samples)	20051354
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (96 samples)	20051352
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set B (16 samples)	20051355
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set B (96 samples)	20051353
MiSeqDx Instrument	DX-410-1001
MiSeqDx Reagent Kit v3	20037124
NextSeq 550Dx Instrument	20005715
NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 cycles)	20028871
NovaSeq 6000Dx Instrument	20068232
NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	20046931
NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	20046933
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Training	20028457

Dichiarazioni di uso previsto

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Il kit Illumina DNA Prep with Enrichment Dx è un set di reagenti e materiali di consumo utilizzato per preparare le librerie di campioni ottenute da DNA genomico proveniente da cellule e tessuti umani per sviluppare saggi diagnostici *in vitro*. Per la preparazione delle librerie mirate a determinate regioni di interesse genomico è necessario l'uso di pannelli sonda forniti dall'utente. Le librerie di campioni ottenute sono destinate all'uso sui sistemi di sequenziamento di Illumina. Illumina DNA Prep with Enrichment Dx include un software per la configurazione, il monitoraggio e l'analisi della corsa di sequenziamento.

Riepilogo

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx è una soluzione inclusiva di pannelli fissi e pannelli personalizzati, regolamentata dall'FDA e conforme al regolamento IVDR 2017/746 dell'Unione europea, per applicazioni di arricchimento finalizzate al sequenziamento mirato. Questo kit consente ai laboratori clinici di incrementare l'offerta di servizi diagnostici grazie all'aggiunta dell'arricchimento ottimale dei target e del sequenziamento dell'esoma.

Maggiori informazioni

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx,
illumina.com/idpedx.

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (Stati Uniti)

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx è un set di reagenti e materiali di consumo per preparare le librerie di campioni ottenute da DNA estratto da sangue intero periferico e tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina. Per la preparazione delle librerie mirate a determinate regioni di interesse genomico è necessario l'uso di pannelli sonda forniti dall'utente. Le librerie di campioni ottenute sono destinate all'uso sui sistemi di sequenziamento di Illumina.

MiSeqDx Instrument

MiSeqDx Instrument è destinato al sequenziamento mirato di librerie di DNA ottenute da DNA genomico umano estratto da sangue intero periferico o da tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE), quando utilizzato con i saggi per diagnostica *in vitro* (IVD, *In Vitro* Diagnostics) eseguiti sullo strumento. MiSeqDx Instrument non è destinato al sequenziamento dell'intero genoma né al sequenziamento *de novo*. MiSeqDx Instrument va utilizzato con software analitici e reagenti per IVD registrati e certificati, autorizzati o approvati.

NextSeq 550Dx Instrument (Stati Uniti e Canada)

NextSeq 550Dx Instrument è destinato al sequenziamento mirato di librerie di DNA ottenute da DNA genomico umano estratto da sangue intero periferico o da tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE), quando utilizzato con i saggi per diagnostica *in vitro* (IVD) eseguiti sullo strumento. NextSeq 550Dx Instrument non è destinato al sequenziamento dell'intero genoma né al sequenziamento *de novo*. NextSeq 550Dx Instrument deve essere utilizzato con reagenti IVD e software analitici registrati ed elencati, autorizzati o approvati.

NextSeq 550Dx Instrument (Unione europea/ altri territori)

NextSeq 550Dx Instrument è destinato al sequenziamento di librerie di DNA quando utilizzato con saggi per diagnostica *in vitro* (IVD) eseguiti sullo strumento. NextSeq 550Dx Instrument deve essere utilizzato con reagenti IVD e software analitici registrati, certificati o approvati.

NovaSeq 6000Dx Instrument (Stati Uniti)

NovaSeq 6000Dx Instrument è destinato al sequenziamento mirato di librerie di DNA ottenute da DNA genomico umano estratto da sangue intero periferico o da tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE), quando utilizzato con i saggi per diagnostica *in vitro* (IVD). NovaSeq 6000Dx Instrument non è destinato al sequenziamento dell'intero genoma né al sequenziamento *de novo*. NovaSeq 6000Dx Instrument va utilizzato con reagenti IVD e software analitici registrati, certificati o approvati.

NovaSeq 6000Dx Instrument (Unione europea/ altri territori)

NovaSeq 6000Dx Instrument è destinato al sequenziamento di librerie di DNA quando utilizzato con saggi per diagnostica *in vitro* (IVD). NovaSeq 6000Dx Instrument va utilizzato con reagenti IVD e software analitici registrati, certificati o approvati.



Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | Tel. +1.858.202.4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2024 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitare la pagina web www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-00743 ITA v4.0