

# NextSeq™ 550Dx Instrument

Plataforma de sequenciamento  
de média produtividade  
com marcação CE  
e regulada pela FDA

- Oferece suporte a demandas clínicas e de pesquisa com duração de leitura flexível e várias configurações de saída.
- Acelera pesquisas com tempos de resposta rápidos e análise de dados fácil de usar.
- Possibilita a análise secundária em conformidade com IVDR com licença e servidor do DRAGEN™ local emparelhado (disponível em países selecionados).
- Acesso a um pipeline crescente de testes desenvolvidos em laboratório apoiados pela ciência e experiência da Illumina.



## Introdução

O NextSeq 550Dx Instrument é uma plataforma com marcação CE, regulada pela FDA e de média produtividade, projetada para proporcionar o potencial do sequenciamento de última geração (NGS) ao laboratório clínico (figura 1). Com a funcionalidade de inicialização dupla, o NextSeq 550Dx Instrument inclui um modo de diagnóstico (modo DIV)\* e um modo de pesquisa. Esses modos duplos fornecem a flexibilidade para a execução de testes de diagnóstico *in vitro* (DIV), testes desenvolvidos em laboratório (LDTs) e pesquisa clínica em um único instrumento.† O NextSeq 550Dx Instrument oferece uma plataforma validada de média produtividade e fornece acesso a um pipeline crescente de aplicações clínicas nos campos de oncologia, saúde reprodutiva e muito mais.

O NextSeq 550Dx Instrument pode gerar até 120 GB de dados em menos de dois dias, enquanto fornece a consistência necessária de uma plataforma regulamentada e inclui software de análise e instrumento totalmente integrado. Além disso, a execução do instrumento no modo de pesquisa é compatível com todas as aplicações de pesquisa atualmente disponíveis, incluindo sequenciamento de exoma, perfil de transcriptoma, painéis direcionados desenvolvidos pelo cliente e leitura de micromatrizes. O Illumina DRAGEN Server emparelhado opcional para NextSeq 550Dx Instruments‡ e a licença do DRAGEN possibilitam a análise de dados secundários em conformidade com IVDR, de forma precisa e eficiente. Com o NextSeq 550Dx Instrument, os laboratórios clínicos podem executar o modo DIV para testes de DIV ou o modo de pesquisa em uma única plataforma, acelerando os estudos clínicos sem sacrificar a velocidade e a potência de um sistema de sequenciamento de rendimento médio.

\* As execuções realizadas no modo DIV estão em conformidade com os padrões regulatórios globais, incluindo as regulamentações da FDA e do IVDR.

† Entre em contato com um representante da Illumina para obter mais informações sobre parcerias de desenvolvimento de DIV.

‡ O DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments está disponível em países selecionados.



Figura 1: NextSeq 550Dx Instrument: com a química SBS e fluxos de trabalho regulamentados fáceis de usar, o NextSeq 550Dx Instrument oferece resultados de alta qualidade para aplicações clínicas e de pesquisa.

## A química Illumina SBS oferece precisão excepcional

O NextSeq 550Dx Instrument fornece precisão excepcional para testes clínicos e aplicações de pesquisa. A comprovada química de sequenciamento por síntese (SBS) da Illumina está na essência do instrumento. Esse método baseado em terminadores reversíveis detecta bases simples à medida que são incorporadas em fitas de DNA crescentes e possibilita o sequenciamento paralelo de milhões de fragmentos de DNA. A química de SBS da Illumina emprega a competição natural entre todos os quatro nucleotídeos identificados, reduzindo a tendência à incorporação e permitindo um sequenciamento mais completo de regiões e homopolímeros repetidos.<sup>1</sup>

Em comparação com o sequenciamento Sanger baseado em eletroforese capilar (CE), o NGS pode detectar um conjunto mais amplo de variantes de DNA, incluindo variantes de baixa frequência e variantes em fases adjacentes, com mais rapidez até os resultados e menos etapas práticas.<sup>2,3</sup> Além disso, os reagentes de sequenciamento NextSeq fornecem intensidades de sinal aprimoradas e um número menor de falsos positivos e falsos negativos.<sup>4</sup>

## Fluxo de trabalho fácil em três etapas

Os ensaios executados no NextSeq 550Dx Instrument seguem um processo simples de três etapas que inclui a preparação da biblioteca, o sequenciamento e a análise de dados (figura 2).

### Preparação da biblioteca

A preparação da biblioteca começa com a adição de primers às amostras de DNA genômico (gDNA), gerando bibliotecas indexadas para captura e amplificação simultâneas de centenas de regiões-alvo. Para uma variedade de aplicações clínicas, o kit de preparação da biblioteca do Illumina DNA Prep with Enrichment Dx é compatível com painéis de oligonucleotídeos definidos pelo usuário. Esse kit de preparação de bibliotecas rápido e eficiente requer apenas 50 ng de gDNA derivado de tecido fixado em formalina e embebido em parafina (FFPE) para produzir bibliotecas de sequenciamento de alta qualidade em menos de um dia.

## Sequenciamento no NextSeq 550Dx Instrument

Com os cartuchos de reagentes pré-carregados, descongelar, carregar e iniciar a execução no NextSeq 550Dx Instrument leva aproximadamente 30 minutos. A interface do usuário intuitiva permite que os pesquisadores executem várias aplicações com o mínimo de tempo de treinamento ou de configuração do instrumento. Além disso, o NextSeq 550Dx Instrument realiza a clusterização e o sequenciamento SBS em um único instrumento, oferecendo uma transição simples para análise de dados integrada ou baseada em nuvem. Assim como o NextSeq 550 System, o NextSeq 550Dx Instrument fornece dados de alta qualidade com mais de 75% das bases sequenciadas, produzindo uma pontuação de qualidade de Q30 ou superior (tabela 1).



Figura 2: Processo de ensaio do NextSeq 550Dx em três etapas: o NextSeq 550Dx Instrument faz parte de um fluxo de trabalho integrado de três etapas. Relatórios detalhados dos resultados estão disponíveis com o ensaio do Illumina DNA Prep with Enrichment Dx.

a. O Illumina Run Manager está incluído na compra do DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments.

Tabela 1: Parâmetros de desempenho do NextSeq 550Dx Instrument - modo DIV<sup>a,b</sup>

Configuração de lâmina de fluxo	Duração da leitura	Saída	Tempo de execução	Qualidade dos dados <sup>c</sup>
Lâmina de fluxo de alto rendimento	2 × 150 bp	120 Gb	< 35 horas	> 75% ≥ Q30

a. Bibliotecas geradas com o kit de preparação da biblioteca do Illumina DNA Prep with Enrichment Dx.

b. Para parâmetros de desempenho no modo de pesquisa, consulte as especificações do NextSeq 550 System.

c. Uma pontuação de qualidade de Q30 corresponde a uma taxa de erro de 0,1% na identificação de bases.

O NextSeq 550Dx Instrument pode ser configurado facilmente, fornecendo aos pesquisadores o dimensionamento ideal para lidar com projetos de baixo a alto rendimento. No modo de pesquisa, os usuários podem escolher entre duas configurações de lâmina de fluxo (média ou alta produtividade), mudando facilmente de baixo rendimento para maior rendimento, conforme necessário. Com um portfólio em expansão de soluções de DIV, os pesquisadores podem fazer com facilidade o dimensionamento do MiSeq™ Dx Instrument para o NextSeq 550Dx Instrument.

### Software de sistema integrado

Há duas opções de software para o NextSeq 550Dx Instrument: Illumina Run Manager (disponível com o Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments) ou Local Run Manager.

O Illumina Run Manager permite a identificação rápida e altamente precisa de variantes para fluxos de trabalho de diagnóstico usando a preparação de biblioteca direcionada e flexível do Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. Após concluir uma execução do sequenciamento, o Illumina Run Manager inicia automaticamente a análise de dados usando um dos módulos de análise específicos durante a configuração da execução. O Illumina Run Manager emprega várias medidas digitais para garantir a segurança e a privacidade dos dados. Acessando via instrumento

ou remotamente, os usuários podem planejar e escalar várias execuções do sequenciamento, rastrear bibliotecas com trilhas de auditoria e monitorar o progresso da execução.

A interface de usuário gráfica e avançada do Illumina Run Manager no Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments permite a configuração fácil da execução do sequenciamento e a análise secundária de dados. Além disso, a integração perfeita com NextSeq 550Dx Instruments diminui o número de pontos de interação do usuário e o tempo total até a obtenção dos resultados (figura 3, tabela 2). Essa solução produz dados de sequenciamento de alta qualidade e detecção precisa de variantes somáticas e de linha genética em testes de diagnóstico (tabela 3).

O software Local Run Manager dá suporte ao planejamento de execuções do sequenciamento, ao monitoramento de bibliotecas e execuções com trilhas de auditoria e à integração com módulos de análise de dados. Embora o Local Run Manager seja executado no computador do instrumento, os usuários podem monitorar o progresso da execução e exibir os resultados da análise a partir de outros computadores conectados à mesma rede. Depois de concluir uma execução do sequenciamento, o Local Run Manager inicia automaticamente a análise de dados para FASTQ, usando um dos módulos de análise específicos da aplicação.

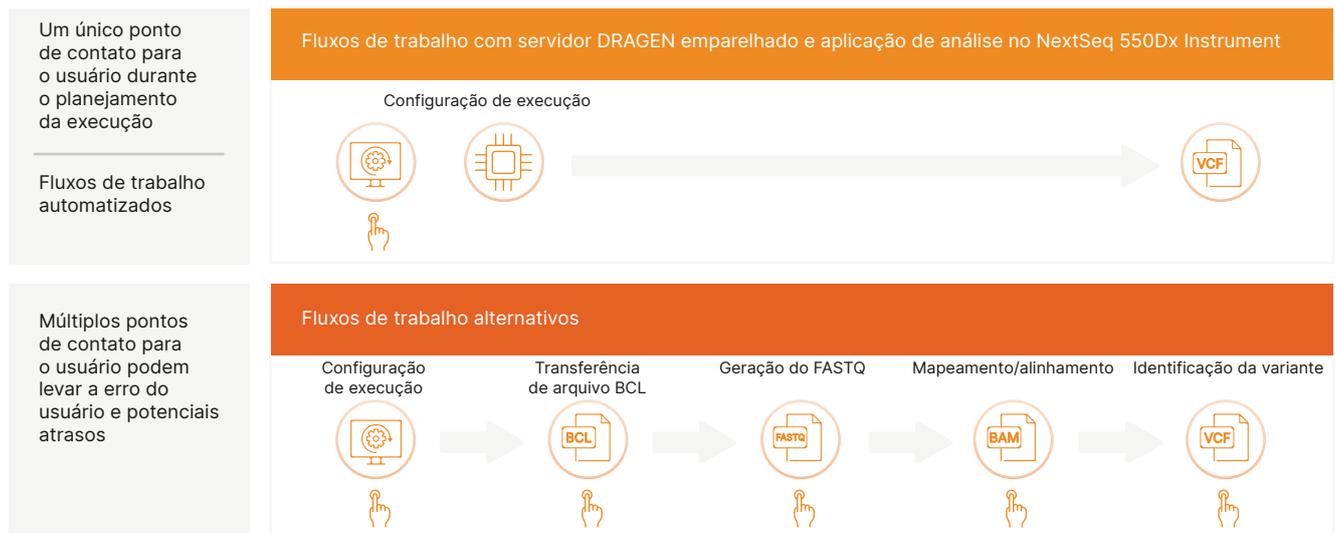


Figura 3: Fluxo de trabalho de contato único que minimiza atrasos e erros do usuário: os fluxos de trabalho emparelhados com o DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments e aplicações de análise são automatizados para exigir apenas um único ponto de contato do usuário durante o planejamento da execução, em comparação com fluxos de trabalho alternativos que exigem vários pontos de contato.

Tabela 2: Tempo de análise usando o DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App no Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments

	Tempo de análise <sup>a</sup>
DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App, compressão com ORA	5,82 min
DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App	4,98 min

a. Tempo médio de execução da análise de linha genética de oito amostras. Os dados de sequenciamento foram gerados através de um painel de exoma de 42,5 Mb com uma profundidade de leitura de 200x.

Tabela 3: Comparação da precisão de identificação da variante da linha genética no modo DIV<sup>a</sup>

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

a. Comparação da precisão de identificação de variantes com base no DNA genômico extraído de amostras de referência do Coriell Institute. A precisão da identificação de variantes foi avaliada com a Illumina Variant Calling Assessment Tool (VCAT 4.1.0), comparando cada amostra com um conjunto de verdades. SNV, variante de nucleotídeo único; Indel, variante de inserção-exclusão.

b. Para comparação, os dados de sequenciamento foram alinhados com BWA-MEM (0.7.17), processados com SAMtools (1.15.1) e Picard (2.27.5) e analisados com GATK 4.3.0.

## Aplicações de DIV disponíveis no Illumina Run Manager

No modo de DIV, o NextSeq 550Dx Instrument é compatível com aplicações realizadas com o ensaio Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. Com a preparação da biblioteca a partir do gDNA derivado de FFPE, o DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App pode produzir identificações de variantes somáticas com um limite de detecção (LoD) de 0,05. O instrumento é compatível com até 192 amostras multiplexadas no NextSeq 550Dx Instrument.

 [Nota de aplicação de identificação de variante precisa e em conformidade com IVDR usando o Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments](#)

 [Guia do usuário do DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx on NextSeq 550Dx Application](#)

## Leitura de matriz no modo de pesquisa

No modo de pesquisa, o NextSeq 550Dx Instrument permite flexibilidade experimental, com suporte a sequenciamento e leitura de microarrays do Illumina BeadChips.<sup>§</sup> Com a leitura de microarrays, os pesquisadores têm acesso instantâneo a uma tecnologia altamente complementar para medir variantes do número de cópias e de metilação de DNA ([tabela 4](#)). Os fluxos de trabalho integrados de DNA para dados permitem o sequenciamento rápido de exomas, painéis de sequenciamento direcionados e transcriptomas com configurações de execução de média ou alta produtividade. Para obter mais informações sobre a ampla gama de aplicações de sequenciamento e microarrays compatíveis com o NextSeq 550Dx Instrument no modo de pesquisa, consulte a planilha de especificações do NextSeq 550 System.<sup>5</sup>

§ O NextSeq 550Dx Instrument no modo de pesquisa é compatível com a leitura de microarrays do Infinium™ MethylationEPIC BeadChip e Infinium HumanCytoSNP-850K BeadChip.

Tabela 4: Parâmetros de leitura de matrizes do NextSeq 550Dx Instrument no modo de pesquisa

BeadChip	Tempo de leitura por BeadChip	Tempo de leitura por amostra
Infinium MethylationEPIC BeadChip	40 minutos	5 minutos
Infinium HumanCytoSNP-850K BeadChip	40 minutos	5 minutos

## Resumo

O NextSeq 550Dx Instrument oferece recursos de NGS de média produtividade para o laboratório clínico em aplicações de pesquisa e diagnóstico. Essa plataforma transformadora apresenta um fluxo de trabalho fácil de três etapas, usando o sequenciamento comprovado da Illumina e um servidor DRAGEN emparelhado opcional. O NextSeq 550Dx Instrument fornece acesso a fluxos de trabalho rápidos e regulamentados para aplicações de identificação de variantes somáticas e de linhas genéticas, bem como um menu crescente de ensaios clínicos baseados em NGS. O NextSeq 550Dx Instrument oferece aos clientes a flexibilidade de fornecer dados de DIV de curto prazo ou buscar as perguntas mais recentes da pesquisa clínica.

## Saiba mais

[NextSeq 550Dx Instrument](#)

[NextSeq 550Dx applications](#)

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

[Illumina DNA Prep with Enrichment Dx](#)

## Informações para pedidos

Produto	N.º do catálogo
NextSeq 550Dx Instrument	20005715
NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (75 cycles) <sup>a</sup>	20028870
NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 cycles) <sup>a</sup>	20028871
Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx <sup>b</sup>	20086130
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
NextSeq Air Filter	20063988

- a. Os materiais de consumo de sequenciamento de Classe I têm remessa de lote único, testes de lote de kit, notificação de alteração antecipada e um Certificado de análise disponível para cada lote. Os reagentes são desenvolvidos de acordo com os princípios de controle de projeto, fabricados de acordo com cGMP (current good manufacturing practices, boas práticas de fabricação atuais) e verificados para garantir a conformidade com as especificações.
- b. O DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments está disponível em países selecionados.

## Referências

1. Bentley D.R., Balasubramanian S., Swerdlow H.P., et al. [Accurate whole human genome sequencing using reversible terminator chemistry.](#) *Nature.* 2008;456(7218):53-59. doi:10.1038/nature07517
2. Shokralla S, Porter TM, Gibson JF, et al. [Massively parallel multiplex DNA sequencing for specimen identification using an Illumina MiSeq platform.](#) *Sci Rep.* 2015;5:9687. doi:10.1038/srep09687
3. Precone V, Monaco VD, Esposito MV. [Cracking the Code of Human Diseases Using Next-Generation Sequencing: Applications, Challenges, and Perspectives.](#) *Biomed Res Int.* 2015;161648. doi:10.1155/2015/161648
4. Eberle MA, Fritzilas E, Krusche P, et al. [A reference data set of 5.4 million phased human variants validated by genetic inheritance from sequencing a three-generation 17-member pedigree.](#) *Genome Res.* 2017;27:157-164. doi:10.1101/gr.210500.116
5. Illumina. Folha de especificações do NextSeq 550 System. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/nextseq-550-system-spec-sheet-m-gl-01298/nextseq-550-system-spec-sheet-m-gl-01298.pdf](https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/nextseq-550-system-spec-sheet-m-gl-01298/nextseq-550-system-spec-sheet-m-gl-01298.pdf). Publicado em 2017. Atualizado em 2022. Acessado em 20 de maio de 2024.

## Especificações do NextSeq 550Dx Instrument

Parâmetro	Especificação
Configuração do instrumento	Rastreamento por RFID para materiais de consumo
Computador de controle do instrumento	Processador: Dual Intel Xeon E5-2648L v3 CPU de 1,8 GHz, memória: 128 GB Disco rígido, modo DIV: 2 × 2 TB (RAID 1) Disco rígido, modo de pesquisa: 2 × 2 TB (RAID 1) Sistema operacional: Windows 10
Ambiente de operação	Temperatura: 19 °C a 25 °C (22 °C ± 3 °C) Umidade: 20% a 80% de umidade relativa sem condensação Altitude: 0 a 2.000 m (6.500 pés) Ventilação: até 2048 BTU/h a 600 W Somente para uso em ambientes fechados
Diodo emissor de luz (LED)	Verde 510 a 525 nm, vermelho 645 a 655 nm; diodo laser: 780 nm, classe IIIb
Dimensões	L × P × A: 54 cm × 69 cm × 58 cm Peso: 186 lbs, peso da caixa: 360 lbs
Requisitos de energia	100 a 120 VCA 15 A, 220 a 240 VCA 10 A
Identificador de radiofrequência (RFID)	Frequência: 13,56 MHz Alimentação: corrente de alimentação 120 mA, potência de saída de RF 200 mW
Conformidade e segurança do produto	Certificado pelo NRTL Marcação CE IEC 61010-1 Aprovado pela FCC/IC

## Declarações de uso pretendido

### Uso pretendido do NextSeq 550Dx Instrument (CE-DIV)

O NextSeq 550Dx Instrument destina-se ao sequenciamento de bibliotecas de DNA quando usado com ensaios de diagnóstico *in vitro*. O NextSeq 550Dx Instrument deve ser usado com reagentes específicos, registrados, certificados ou aprovados para diagnóstico *in vitro* e software analítico.

### Uso pretendido do NextSeq 550Dx Instrument (Estados Unidos e Canadá)

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 com ensaios de diagnóstico *in vitro* (DIV). O NextSeq 550Dx Instrument não se destina ao sequenciamento do genoma completo ou de novo. O NextSeq 550Dx Instrument deve ser usado com reagentes específicos, registrados, certificados ou aprovados para diagnóstico *in vitro* e software analítico.

### Uso pretendido do Illumina NextSeq 550Dx High Output Reagent Kit v2.5 (75 Cycles)

O NextSeq 550Dx High Output Reagent Kit v2.5 (75 Cycles) da Illumina é um conjunto de reagentes e materiais de consumo destinado ao sequenciamento de bibliotecas de amostra quando usado com ensaios validados. O kit destina-se ao uso com o NextSeq 550Dx Instrument e software analítico.

### Uso pretendido do Illumina NextSeq 550Dx High Output Reagent Kit v2.5 (300 Cycles)

O Illumina NextSeq 550Dx High Output Reagent Kit v2.5 (300 Cycles) é um conjunto de reagentes e materiais de consumo previsto para o sequenciamento de bibliotecas de amostras quando usado com ensaios validados. O kit destina-se ao uso com o NextSeq 550Dx Instrument e software analítico.

### Uso pretendido do Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (CE-DIV)

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.

### Uso pretendido do Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (Estados Unidos)

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 extraído de sangue total periférico ou de tecido fixado em formalina e embebido em parafina (FFPE). 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.



+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](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
M-GL-00035 PTB v4.0