

DNA Prep with Enrichment Dx di Illumina

Una soluzione di
preparazione delle librerie e
di arricchimento conforme al
regolamento IVDR 2017/746
dell'Unione Europea e
regolamentata dalla FDA
per uso diagnostico *in vitro*

- Soluzione convalidata IVDR e regolamentata dalla FDA per applicazioni diagnostiche per la preparazione delle librerie e l'arricchimento
- 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

DNA Prep with Enrichment Dx di Illumina è una soluzione per la preparazione delle librerie e l'arricchimento regolamentata dalla Food and Drug Administration (FDA) e conforme con la regolamentazione per i dispositivi medico-diagnostici *in vitro* (IVDR) 2017/746 dell'Unione Europea (UE). Supporta un'ampia gamma di DNA genomico (gDNA, Genomic DNA) ottenuto da cellule e tessuto umano, incluso il gDNA estratto da sangue intero o tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded) (Tabella 1). Il DNA Prep with Enrichment Dx di Illumina fa parte di un flusso di lavoro del sequenziamento di nuova generazione (NGS, Next-Generation Sequencing) e consente ai laboratori clinici di aggiungere alla propria offerta di applicazioni diagnostiche i pannelli di arricchimento per il sequenziamento mirato (Figura 1).

Semplice preparazione delle librerie e arricchimento

Il DNA Prep with Enrichment di Illumina offre una innovativa tagmentazione su microsfere, che utilizza i trasposoni legati alle microsfere per mediare una reazione di tagmentazione uniforme. Quando viene utilizzato assieme a una singola e semplificata fase di ibridazione fornisce una rapida soluzione per la preparazione delle librerie e l'arricchimento (Tabella 1).

Per migliorare la praticità e la facilità di utilizzo il kit include le microsfere per la pulizia per la purificazione delle librerie e indici di sequenziamento.

Tabella 1: Specifiche di DNA Prep with Enrichment di Illumina

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

- Gli input di DNA che non rientrano in queste soglie non sono stati convalidati e sono off-label.
- 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.
- Includere le fasi di preparazione delle librerie, arricchimento e normalizzazione/raggruppamento in pool delle librerie.



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

- MiSeqDx Instrument e NextSeq 550Dx Instrument.
- NovaSeq 6000Dx Instrument.

Supporto flessibile per contenuto del pannello

Il DNA Prep with Enrichment Dx di Illumina supporta sia i pannelli di diverse dimensioni sia fissi che personalizzati, inclusi i pannelli esoma. Grazie a una migliorata flessibilità 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 DNA Prep with Enrichment Dx di Illumina

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

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

Prestazioni ottimizzate sulle piattaforme di sequenziamento Illumina

DNA Prep with Enrichment Dx di Illumina è compatibile con gli strumenti MiSeq™ Dx NextSeq™ 550Dx e NovaSeq™ 6000Dx (Figura 2). Queste piattaforme regolamentate dalla FDA e dotate di marcatura Conformité Européenne per diagnostica *in vitro* (marcatura CE per IVD) sono progettate appositamente per portare la potenza della tecnologia NGS nei laboratori clinici. Grazie alla comprovata tecnologia di sequenziamento mediante sintesi (SBS, Sequencing By Synthesis) di Illumina, questi strumenti forniscono risultati altamente accurati e affidabili per 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 offre un'opzione di analisi completamente integrata alla quale si accede mediante una semplice interfaccia utente dotata di touch screen sullo strumento MiSeq Dx o NextSeq 550 Dx. 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 il GenerateFASTQ Dx Module.

Il NovaSeq 6000Dx Instrument include Illumina Run Manager integrato sulla piattaforma DRAGEN e fornisce l'analisi secondaria accurata ed efficace utilizzando l'applicazione DRAGEN for ILMN DNA Prep with Enrichment Dx. Per l'analisi secondaria può essere utilizzato qualsiasi strumento software conforme per IVD.

Dati altamente accurati

Il DNA Prep with Enrichment Dx di Illumina fornisce elevata uniformità di copertura e arricchimento di letture "padded" per pannelli dell'intero esoma e consente l'identificazione ripetuta accurata e precisa di varianti di singolo nucleotide (SNV, Single Nucleotide Variant) e inserzione/delezione (indel) (Tabella 3).

Tabella 3: Prestazione del saggio con due pannelli di esomi interi^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%
Identificazione ripetuta di SNV ^d	96,11%	96,26%
Precisione SNV ^e	98,16%	99,34%
Identificazione ripetuta delle indel ^d	89,84%	92,18%
Precisione delle 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 sistema di sequenziamento NextSeq 550Dx con file FASTQ generati dalle identificazioni delle basi utilizzando il GenerateFASTQ Dx Module in Local Run Manager; per l'analisi sono stati utilizzati i trascritti 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. Identificazione ripetuta = veri positivi/(veri positivi + falsi negativi)
- e. Precisione = veri positivi/(veri positivi + falsi positivi)

Riepilogo

Il DNA Prep with Enrichment Dx di Illumina fornisce una soluzione regolamentata dalla FDA e conforme alla regolamentazione 2017/746 per IVDR dell'Unione Europea per applicazioni di arricchimento per il sequenziamento mirato e pannelli personalizzati. Questo kit consente ai laboratori clinici di incrementare l'offerta di servizi diagnostici grazie all'aggiunta di arricchimento ottimale dei target e sequenziamento dell'esoma.

Maggiori informazioni

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

Informazioni per gli ordini

Prodotto	N. di catalogo
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (16 samples)	20051354

Prodotto	N. di catalogo
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

DNA Prep with Enrichment Dx (CE-IVD) di Illumina

Il DNA Prep with Enrichment Dx di Illumina è un set di reagenti e materiali di consumo per la preparazione di librerie di campioni a partire da DNA genomico ottenuto da cellule e tessuti umani. 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.

DNA Prep with Enrichment Dx di Illumina (Stati Uniti)

Il DNA Prep with Enrichment Dx di Illumina 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 (FFPE).

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.

MiSeq Instrument

Il MiSeqDx Instrument è previsto per il 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. Il MiSeqDx Instrument non è previsto per il sequenziamento dell'intero genoma o il sequenziamento *de novo*. Il MiSeqDx Instrument è previsto per l'uso con reagenti IVD e software analitici registrati ed elencati, autorizzati o approvati.

NextSeq 550Dx Instrument (Stati Uniti)

Il NextSeq 550Dx Instrument è previsto per il 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. Il NextSeq 550Dx Instrument non è previsto per il sequenziamento dell'intero genoma o il sequenziamento *de novo*. Il NextSeq 550Dx Instrument deve essere utilizzato con reagenti IVD e software analitici registrati ed elencati, autorizzati o approvati.

NextSeq 550Dx Instrument (Stati Uniti)

Il NextSeq 550Dx Instrument è previsto per il 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.

Il NextSeq 550Dx Instrument non è previsto per il sequenziamento dell'intero genoma o il sequenziamento *de novo*. Il NextSeq 550Dx Instrument deve essere utilizzato con reagenti IVD e software analitici registrati ed elencati, autorizzati o approvati.

Uso previsto del NextSeq 550Dx Instrument (Unione Europea/altro)

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

NovaSeq 6000Dx Instrument (Stati Uniti)

Il NovaSeq 6000Dx Instrument è previsto per il 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). Il NovaSeq 6000Dx Instrument non è previsto per il sequenziamento dell'intero genoma o il sequenziamento *de novo*. Il NovaSeq 6000Dx Instrument è previsto per l'uso con reagenti IVD e software analitici registrati, certificati o approvati.

Uso previsto del NovaSeq 6000Dx Instrument (Unione Europea/altro)

Il NovaSeq 6000Dx Instrument è previsto per il sequenziamento di librerie di DNA quando utilizzato con saggi per diagnostica *in vitro*. Il NovaSeq 6000Dx Instrument è previsto per l'uso con reagenti IVD e software analitici registrati, certificati o approvati.

illumina®

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

© 2022 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, visitate la pagina Web www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-00743 ITA v2.0