

유전체 분석 기반 연구 및 체외 진단 역량 강화 실현

Illumina Dx 제품군



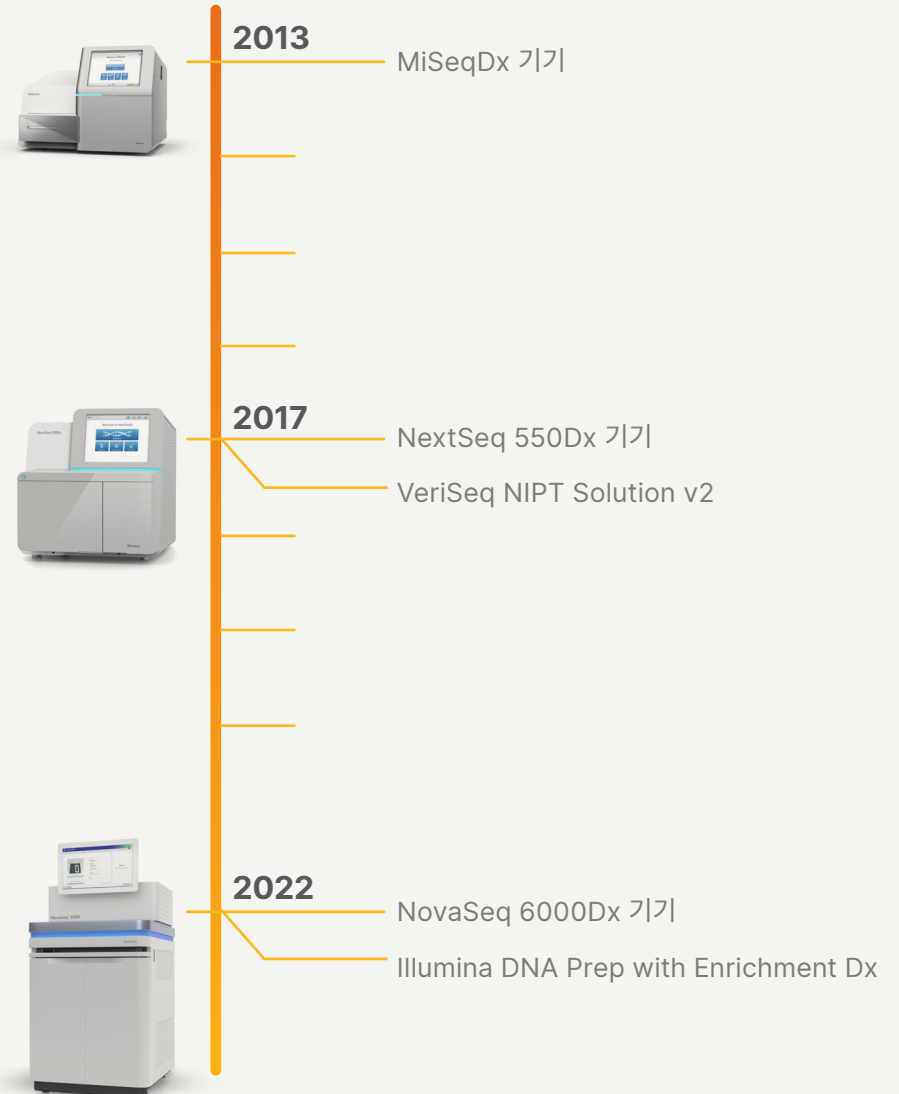
10여 년 발전의 발자취

유전체가 지닌 잠재력을 이끌어내어 인류의 건강 증진에 기여하고자 노력하는 Illumina는 지난 10년 동안 유전체 분석 업계를 선도하며 차세대 염기서열 분석(next-generation sequencing, NGS) 기반 진단을 통한 보건 의료의 발전 방향을 제시하는 전문 지식을 제공해 왔습니다.

Illumina는 2013년 FDA 등록을 마친 체외 진단(*in vitro* diagnostics, IVD) NGS 기기 MiSeq™ Dx를 출시한 이후 줄곧 업계를 이끌어왔습니다. 또 Illumina는 계속해서 기술을 개발하고 NextSeq™ 550Dx, NovaSeq™ 6000Dx 등 등록을 마친 NGS 플랫폼을 만들며 여러 관심 분야에 적합한 새로운 IVD assay를 개발하고 있습니다.

Illumina의 IVD 유전체 분석 제품군은 임상 검사실이 환자 예후 개선에 도움이 되는 정보를 찾을 수 있도록 해 줍니다. 새로운 NGS와 마이크로어레이(microarray) 제품에서 강력한 기기와 정확한 데이터 분석 도구에 이르기까지, Illumina의 광범위한 제품군은 체외 진단 검사가 요구하는 엄격하고 정밀한 요구 사항을 충족하도록 설계되었습니다.

Illumina는 이처럼 다양한 IVD 제품군을 통해 유전체 분석 기반 보건의료 서비스의 새로운 장을 열어 나갈 것입니다.





NovaSeq™ 6000Dx

illumina



체외진단의료기기입니다. 일부 지역이나 국가에서는 지원되지 않습니다.

문서 번호: M-KR-00135 KOR
영어 원본: M-GL-00769 v1.0 | 3

임상 검사실에서 활용 가능한 등록된 NGS 기기

사용하기 쉬운 워크플로우와 통합된 소프트웨어를 갖춘 MiSeqDx, NextSeq 550Dx 및 NovaSeq 6000Dx 기기는 정확하고 신뢰할 수 있는 선별 및 체외 진단 검사 기능을 제공합니다. 모든 기기는 Illumina의 입증된 NGS 기술과 합성에 의한 염기서열 분석(sequencing-by-synthesis, SBS) 화학 반응(chemistry)을 기반으로 합니다(그림 1, 표 1). 임상 검사실에서는 이러한 기기를 활용하여 자체적인 NGS 검사를 개발, 검증 및 수행할 수 있으며, Illumina 또는 타사의 assay를 사용할 수도 있고, 연구 전용 (research use only)인 RUO Mode를 선택해 다양한 임상 연구를 시도해 볼 수도 있습니다(그림 2).



MiSeqDx



NextSeq 550Dx



NovaSeq 6000Dx

그림 1: Illumina IVD 시스템 포트폴리오

표 1: Illumina IVD 기기 사양

	염기서열 분석 시약	리드 길이	최소 데이터 아웃풋	런 타임	데이터 품질(Q30)
MiSeqDx	MiSeqDx Reagent Kit v3	2 × 150 bp	> 5 Gb	-	≥ 80%
NextSeq 550Dx	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 Cycles)	2 × 150 bp	> 90 Gb	< 35시간	> 75%
NovaSeq 6000Dx	NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	2 × 150 bp	> 1 Tb	≤ 40시간	> 85%
	NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	2 × 150 bp	> 3 Tb	≤ 45시간	> 85%

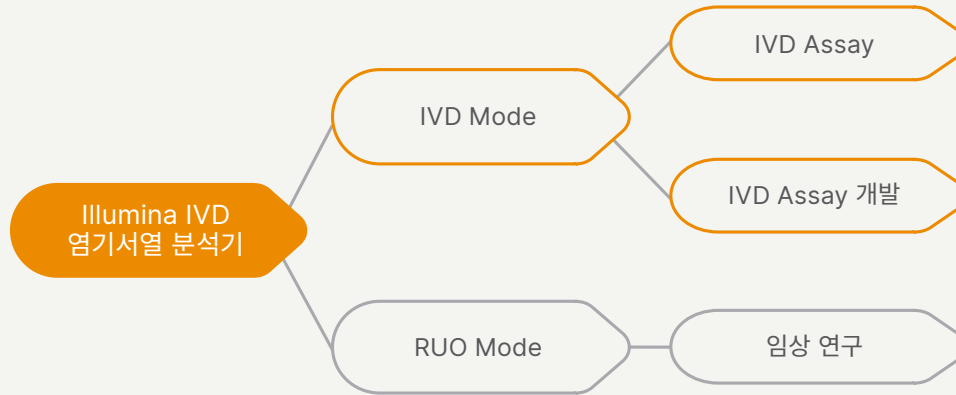
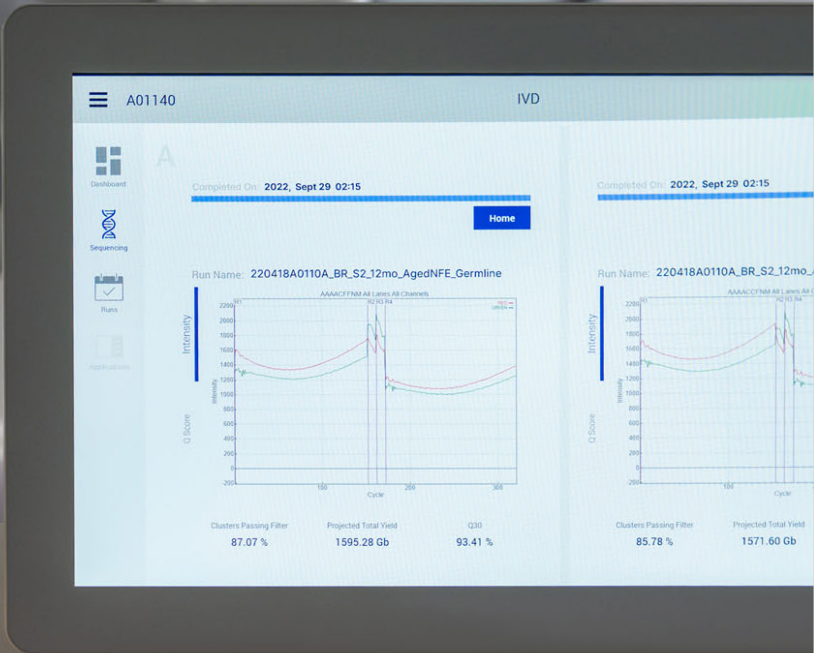


그림 2: Illumina IVD 제품의 유연성



NovaSeq™ 6000Dx

런 계획, 모니터링, 데이터 분석을 간편하게

Illumina는 연구자가 간소화된 사용자 인터페이스를 통해 편리하게 염기서열 분석 런(run) 생성과 모니터링, 데이터 분석 및 결과 확인을 할 수 있는 인포매틱스(informatics) 소프트웨어 제품군을 제공하고 있습니다(그림 3, 표 2).

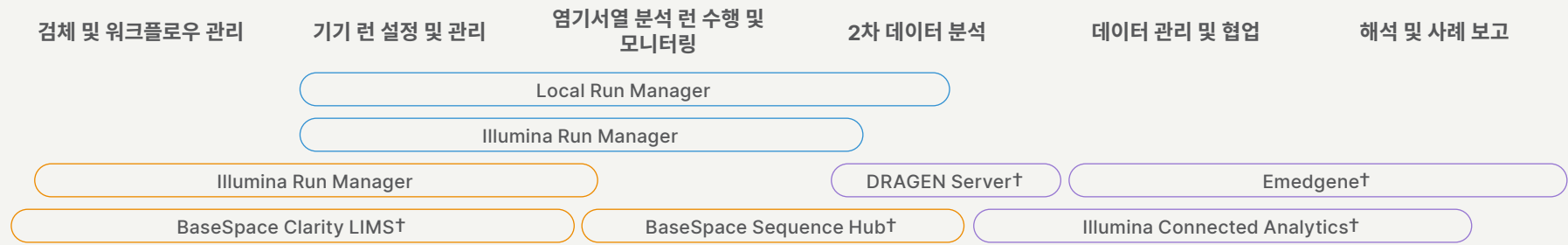


그림 3: Illumina 인포매틱스 제품군

† 명시된 Illumina 인포매틱스 제품군은 기기에서 생성된 데이터를 분석하는 독립적인 RUO 제품으로, 의료기기 광고 심의 대상이 아닙니다.

표 2: Dx 기기별 지원되는 Illumina 인포매틱스 제품

	기기 모드	MiSeqDx 기기	NextSeq 550Dx 기기	NovaSeq 6000Dx 기기
인포매틱스 소프트웨어		Local Run Manager	Local Run Manager	Illumina Run Manager DRAGEN Server
DRAGEN Server 호환 가능	IVD‡	-	-	✓
BaseSpace Sequence Hub 연결	RUO	-	-	✓
Illumina Connected Analytics 연결	RUO	-	-	✓
BaseSpace Clarity LIMS 호환 가능	RUO	✓	✓	✓
Emedgene 호환 가능	RUO	-	✓	✓

‡ NovaSeq 6000Dx의 RUO 모드를 사용한 RUO assay의 데이터를 DRAGEN을 이용하여 분석하고자 할 경우, 별도의 DRAGEN Server를 사용해야 합니다.

IVD Mode 전용 소프트웨어

Local Run Manager

Local Run Manager 소프트웨어는 염기서열 분석 런 생성, 런 상태 모니터링, 데이터 분석 및 결과 확인을 위해 설계된 통합 도구입니다. 이 소프트웨어는 Control Software(기기 제어 소프트웨어)에 통합되며 다양한 assay에 적용 가능한 analysis module(분석 모듈)을 포함하고 있습니다.

Illumina Run Manager

Illumina Run Manager를 사용하면 염기서열 분석기와 DRAGEN 서버를 연동하여 2차 분석을 자동화할 수 있습니다. 이 소프트웨어는 염기서열 분석 및 데이터 분석을 위한 병렬(parallel) 워크플로우를 적용하여 검사실에서 작업 소요 시간을 단축할 수 있도록 하였습니다. Illumina assay 제품에 활용 가능한 다양한 앱 기반의 DRAGEN 워크플로우가 마련되어 있습니다.

검사실 최적화

BaseSpace™ Clarity LIMS™

BaseSpace Clarity LIMS는 Illumina의 염기서열 분석기를 사용하는 검사실에서 검체 데이터를 더 빨리 생산하고, 더 손쉽게 추적하며, 효율적으로 규정 준수를 달성 및 유지할 수 있도록 하는 우수한 검사실 정보 관리 시스템(laboratory information management system, LIMS)으로 맞춤 설정, 사용, 구현이 용이합니다.



연구 역량

대규모 데이터 관리 및 분석

BaseSpace Sequence Hub

BaseSpace Sequence Hub는 사용이 용이한 간소화된 데이터 관리 및 염기서열 분석 도구를 제공하기 위한 목적으로 설계된 연구 전용 유전체학 클라우드 컴퓨팅 플랫폼입니다. 다양한 도구를 통해 유연성과 편리성을 제공하는 BaseSpace Sequence Hub는 연구자가 런 설정 및 모니터링을 실행하고, 큐레이션을 거친 여러 가지 데이터 분석 앱을 통해 클라우드에 저장된 데이터에 액세스하고 분석하며, 다른 이들과 안전하게 데이터를 공유할 수 있도록 해줍니다.

Illumina Connected Analytics

Illumina Connected Analytics(ICA)는 연구자가 인포매틱스 워크플로우를 운영하고 과학적 통찰을 얻을 수 있도록 해주는 안전한 클라우드 기반의 유전체 데이터 플랫폼입니다. Illumina 염기서열 분석기를 사용하는 검사실에 꼭 필요한 ICA는 연구자가 분석 파이프라인을 구축 및 맞춤 설정하고, 규모에 맞는 프로덕션 워크플로우를 실행하며, 데이터 및 결과를 탐색하거나 타인과 공유할 수 있도록 해 줍니다.

2차 분석(RUO/IVD)

DRAGEN™ Server

DRAGEN Bio-IT Platform은 정확하고 효율적이며 포괄적인 유전체 데이터 분석 도구를 제공하는 로컬(local)/온프레미스(on-premise) 서버로, 유전체 분석 시 흔히 발생하는 긴 처리 시간과 방대한 양의 데이터 등 난제를 해결하는 데에 중점을 두고 있습니다. 임상 검사실에서 Illumina Run Manager를 통해 DRAGEN Server를 IVD 염기서열 분석기와 결합하면, 현재 개발 중인 일부 IVD assay를 위해 설계된 다양한 앱을 활용하여 염기서열 분석 데이터를 정확하고 효율적으로 분석할 수 있습니다.

해석(RUO)

Emedgene™

Emedgene은 설명 가능한 인공 지능(explainable artificial intelligence, XAI) 기반의 유전체 분석 플랫폼으로 고처리량 해석을 지원합니다. 분석 시간을 크게 단축해주는 Emedgene은 증거 기반의 통찰을 제시할 수 있는 다양하게 설정이 가능한 자동화된 클라우드 기반의 생식세포(germline) 변이 분석 플랫폼입니다.

illumina의 기술 지원 서비스

illumina의 기술 지원 서비스는 고객님의 illumina 기기가 배송되는 순간 시작됩니다. illumina의 과학자와 엔지니어가 검사실에 기기를 설치하고 설정하는 것을 도와드립니다. 현장 지원 외에도 사용자를 위한 다양한 워크플로우 교육 과정이 마련되어 있습니다.

illumina의 과학자가 주 5일, 하루 24시간 전 세계 고객님의 질문에 성심껏 답변해 드립니다.



illumina 적격성 평가 서비스

illumina의 종합적인 적격성 평가(qualification) 서비스를 통해 규정 준수 요건을 충족하실 수 있습니다. 상세 정보: www.illumina.com/services/instrument-services-training/qualification-services.html



illumina 교육

강사가 진행하는 실습 과정과 웹 기반 교육을 통해 illumina 기술을 활용하여 원하는 수준의 결과를 더 빠르게 얻으실 수 있습니다. 상세 정보: www.illumina.com/services/instrument-services-training/training.html

illumina의 다양한 IVD 제품에 관한 정보는 영업 담당자에게 문의하시기 바랍니다.

체외진단 의료기기*

- 품목명: 차세대염기서열분석장치 (N01060.01)
- 형명(제품명/모델명): NovaSeq 6000Dx / 20068232
- 허가번호: 체외 수인 23-4040호
- 사용목적: 차세대염기서열분석(NGS, Next-Generation Sequencing)법을 이용하여 DNA 라이브러리의 염기서열을 분석하는 데 사용되는 체외진단의료기기

체외진단 의료기기*

- 품목명: 기타분자유전검사시약 I (N20020.01)
- 형명(제품명/모델명): NovaSeq 6000Dx Reagent v1.5 Kit 300 cycles / 20046931, 20046933
- 허가번호: 체외 수인 23-734호
- 사용목적: 잠재적 위해성이 1등급인 분자유전검사용 기타 검사시약

체외진단 의료기기*

- 품목명: 차세대염기서열분석장치 (N01060.01)
- 형명(제품명/모델명): NextSeq 550Dx / 20005715
- 허가번호: 체외 수인 18-4162호
- 사용목적: 유전자의 특정 여러 위치에서 변이 등을 검출하기 위하여 차세대염기서열분석법(NGS, Next-generation Sequencing)으로 유전자 서열 검사에 사용하는 장치

체외진단 의료기기*

- 품목명: 기타 분자유전검사시약 I (N20020.01)
- 형명(제품명/모델명): NextSeq 550Dx High Output Reagent Kit v2.5 300 Cycles / 20028871
- 허가번호: 체외 수인 19-1025 호
- 사용목적: 잠재적 위해성이 1등급인 분자유전검사용 기타 검사시약

체외진단 의료기기*

- 품목명: 기타 분자유전검사시약 I (N20020.01)
- 형명(제품명/모델명): NextSeq 550Dx High Output Reagent Kit v2.5 75 Cycles / 20028870
- 허가번호: 체외 수인 19-1004호
- 사용목적: 잠재적 위해성이 1등급인 분자유전검사용 기타 검사시약

체외진단 의료기기*

- 품목명: 차세대염기서열분석장치 (N01060.01)
- 형명(제품명/모델명): MiSeqDx / DX-410-1001
- 허가번호: 체외 수인 18-4469호
- 사용목적: 짧은 범위의 유전자 염기서열만 분석가능한 기존 염기서열분석기와 달리 유전자 라이브러리 기술, 형광검출기술, 전위차검출 기술 등으로 넓은 범위의 유전자 염기서열을 분석하여 진단에 사용하는 장치

체외진단 의료기기*

- 품목명: 기타 분자유전검사시약 I (N20020.01)
- 형명(제품명/모델명): MiSeqDx Reagent Kit v3
- 허가번호: 체외 수인 18-456호
- 사용목적: 잠재적 위해성이 1등급인 분자유전검사용 기타 검사시약

* 본 제품은 체외진단용 의료기기이며, 사용 시 주의사항과 사용방법을 잘 읽고 사용하십시오.

의료기기 광고심의회필 32023-ET1-19-0271
(유효기간 26.05.23)

illumina®

언제나 문의 응답, 정보 제공, 상담이 가능합니다.
지금 [illumina.com](https://www.illumina.com)을 방문해 보세요.

무료 전화(한국) 080-234-5300

© 2023 Illumina, Inc. All rights reserved.

모든 상표는 Illumina, Inc. 또는 각 소유주의 자산입니다.

특정 상표 정보는 www.illumina.com/company/legal.html을 참조하십시오.

체외진단의료기기입니다. 일부 지역이나 국가에서는 지원되지 않습니다.

문서 번호: M-KR-00135 KOR
영어 원본: M-GL-00769 v1.0