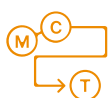


Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment

Gleichzeitiger gezielter
Nachweis von Genomvarianten
und Methylierungsereignissen
mit einem einzigen Assay



Hochsensitiver Nachweis
von Methylierungsereignissen
mithilfe neuartiger Chemie



2-in-1-Assay mit optimiertem
Workflow und einfacher Analyse



Flexible Anpassung zur
gezielten Gewinnung von
Erkenntnissen zum Genom
und zum Methylom

Hochsensitiver Multiomik-Nachweis

DNA ist inhärent multiomisch, d. h., sie enthält sowohl genetische als auch epigenetische molekulare Informationen. Neben der Sequenz aus Adenin (A), Thymin (T), Guanin (G) und Cytosin (C) sind modifizierte Basen wie 5-Methylcytosin (5mC) vorhanden, die der Steuerung der Genexpression dienen ([Abbildung 1](#)). Der Nachweis von Genomvarianten und DNA-Methylierung unterstützt die Ermittlung verborgener Mechanismen von Gesundheit und Erkrankung. Zur Untersuchung des Genoms und des Methyloms sind in der Regel separate Assays und Datenanalyseschritte erforderlich. Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment weist anhand einer neuartigen enzymatischen Methode und einer optimierten Analyse in einem Assay und mit denselben Sequenzierungs-Reads fünf Basen (A, T, G, C und 5mC) in einer Probe nach. Mit Hybrid-Capture-Anreicherung und anwendungsspezifischen Panels können sich Anwender auf spezifische Ziele konzentrieren und profitieren so kostengünstig von hoher Coverage-Tiefe für den hochsensitiven Multiomik-Nachweis.

Optimierter, flexibler Workflow

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment ermöglicht die gezielte DNA- und Methylierungssequenzierung mit einem einzigen anwenderfreundlichen Assay ([Abbildung 2](#)). Diese Lösung aus einer Hand zeichnet sich durch einen optimierten Bibliothek-Analyse-Workflow aus, der weniger als drei Tage benötigt. Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment eignet sich für zellfreie DNA (cfDNA, cell-free DNA) und genomische DNA (gDNA) aus Blut, Zelllinien oder frisch gefrorenem Gewebe. Die optimierte Vorbereitung angereicherter Bibliotheken, einschließlich der einfachen Umwandlung von 5mC in T in einem Schritt, erfordert minimale Eingriffe und lässt sich in weniger als 11 Stunden durchführen ([Tabelle 1](#), [Abbildung 3](#), [Abbildung 4](#)).^{*} Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment verwendet anwendungsspezifische Hybrid-Capture-Sondenpanels, die gezielte Studien ermöglichen. Der Assay eignet sich für die Vier-Plex-Anreicherung und bis zu 384 eindeutige duale Indizes. Die Bibliotheken können auf dem NextSeq™ 2000 System, dem NovaSeq™ 6000 System, dem NovaSeq 6000Dx Instrument (RUO-Modus) oder der NovaSeq X Series sequenziert werden, gefolgt von einer vereinfachten Datenanalyse. Eine integrierte DRAGEN™-Pipeline generiert eine duale Ausgabe ([Abbildung 5](#), [Abbildung 6](#)).

^{*} Basierend auf der manuellen Verarbeitung von 24 Proben. Umfasst (ggf.) DNA-Shearing und Bibliotheksquantifizierung. Die Normalisierungs- und Poolingdauer sind nicht enthalten.

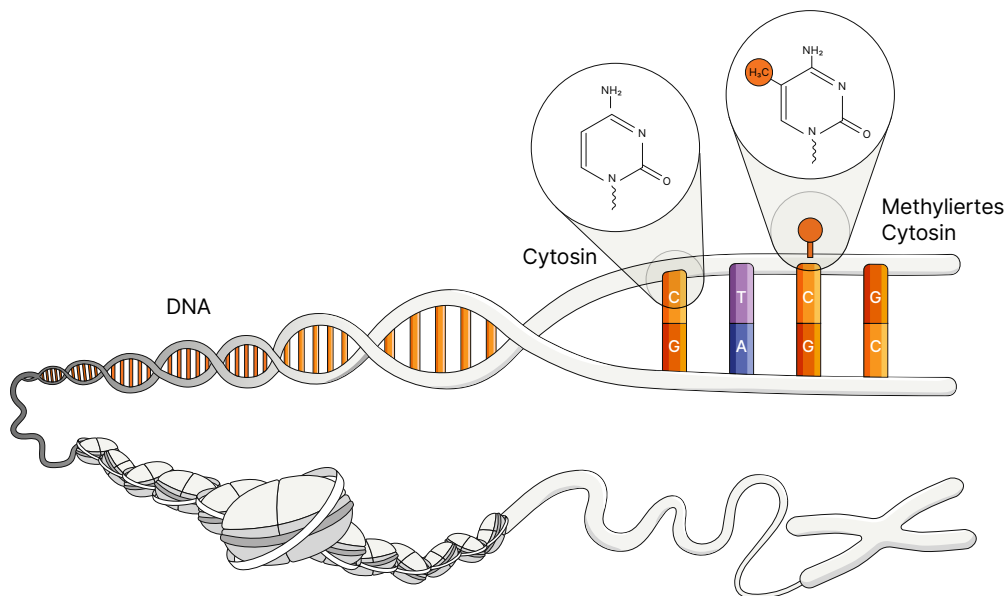


Abbildung 1: Bei der DNA-Methylierung von C zu 5mC handelt es sich um einen bestens untersuchten epigenetischen Marker für die Genregulation

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment weist 5mC zusammen mit unveränderten A-, T-, G- und C-Basen nach und liefert mit einem einzelnen NGS-Assay sowohl genomische als auch epigenomische Erkenntnisse.

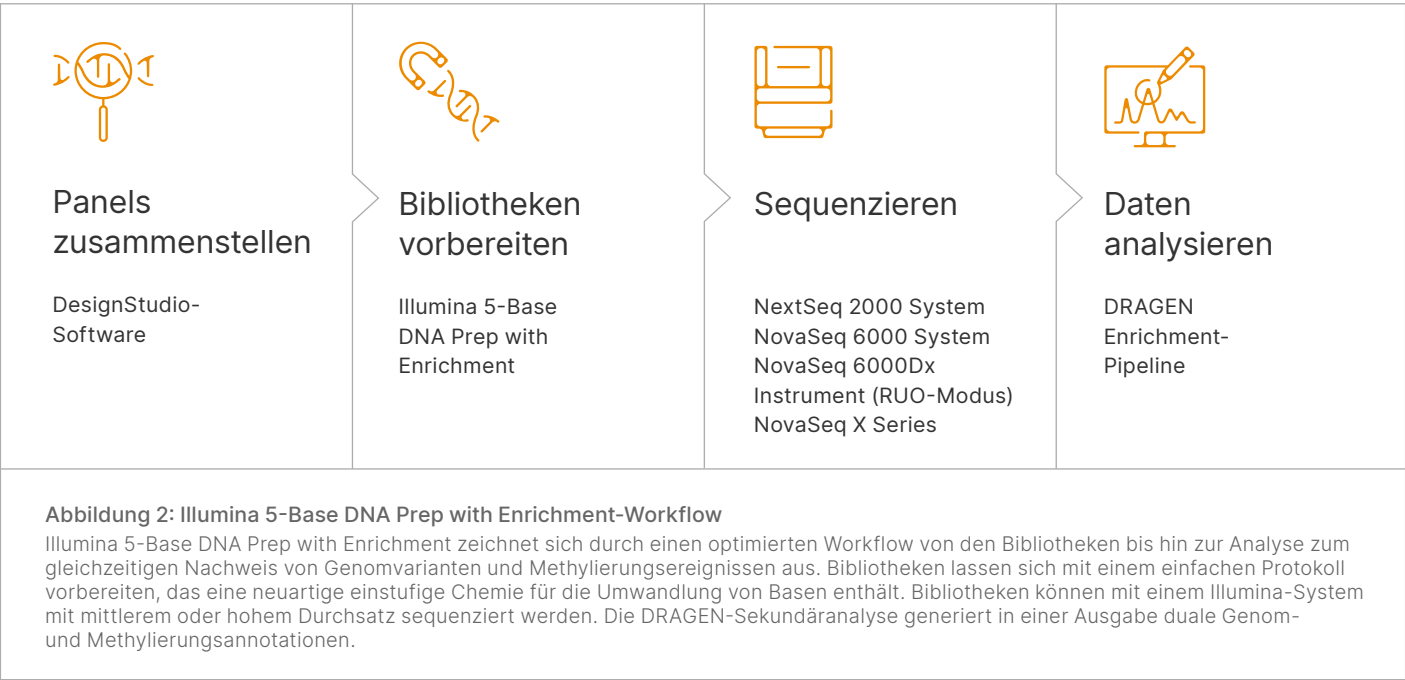


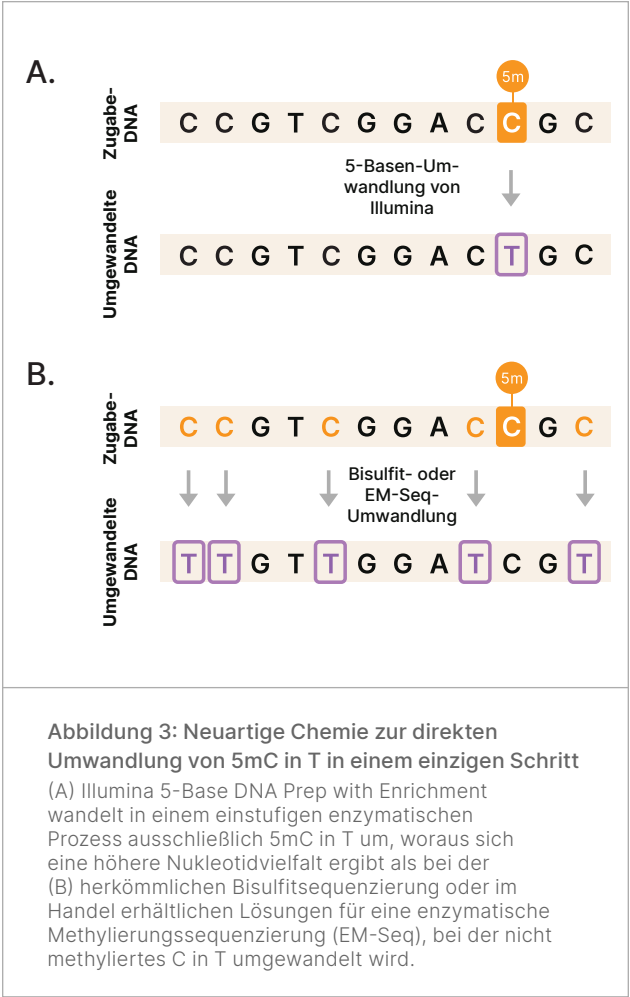
Tabelle 1: Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment – Parameter

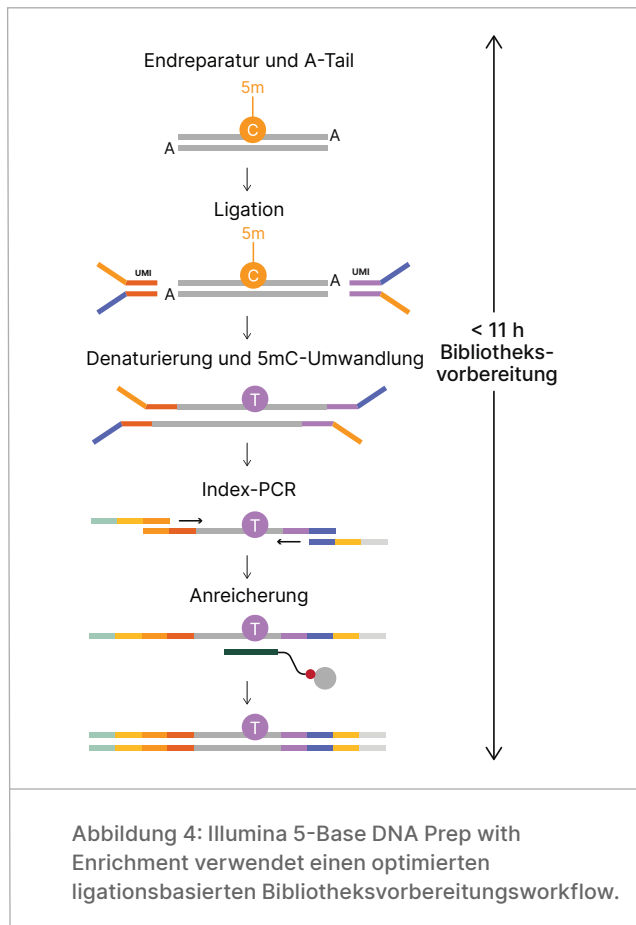
	Zugabe	Dauer der Bibliotheksvorbereitung ^a
Genomische DNA	50–100 ng	< 11 h
Zellfreie DNA	1–20 ng	< 11 h

a. Basierend auf der manuellen Verarbeitung von 24 Proben. Umfasst (ggf.) DNA-Shearing und Bibliotheksquantifizierung. Die Normalisierungs- und Poolingdauer sind nicht enthalten.

Neuartige Chemie zur direkten Umwandlung von 5-Methylcytosin in Thymin

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment zeichnet sich durch einen grundlegend neuen Ansatz für die gezielte Genom- und Methylomanalyse aus. Bei herkömmlichen Methoden zum Nachweis der DNA-Methylierung kommen eine Bisulfitbehandlung oder Enzyme zur Umwandlung von nicht methyliertem Cytosin in Thymin zum Einsatz (Abbildung 3B). Da die meisten Cytosine im Genom nicht modifiziert sind, beeinträchtigt diese Herangehensweise die Nukleotidvielfalt erheblich, was das Alignment von Sequenzierungs-Reads erschwert. Bei Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment erfolgt die Umwandlung ausschließlich von 5mC direkt in Thymin mit einem neuartigen Enzym während der Bibliotheksvorbereitung in einem einzigen Inkubationsschritt (Abbildung 3A). Dank der 5-Basen-Chemie von Illumina bleibt die Komplexität der Bibliothek erhalten. Zudem wird eine hohe Datenalignmentrate gewährleistet, was die Sensitivität des Nachweises erhöht.

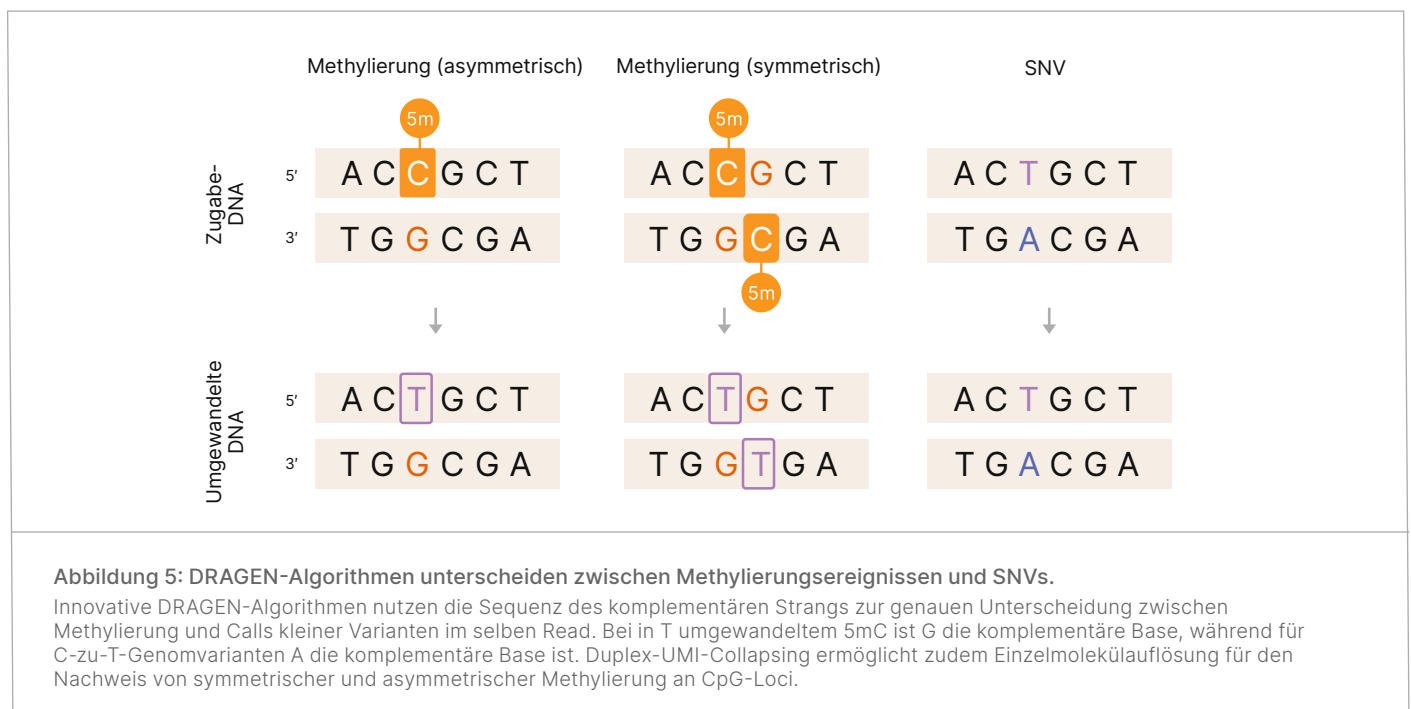


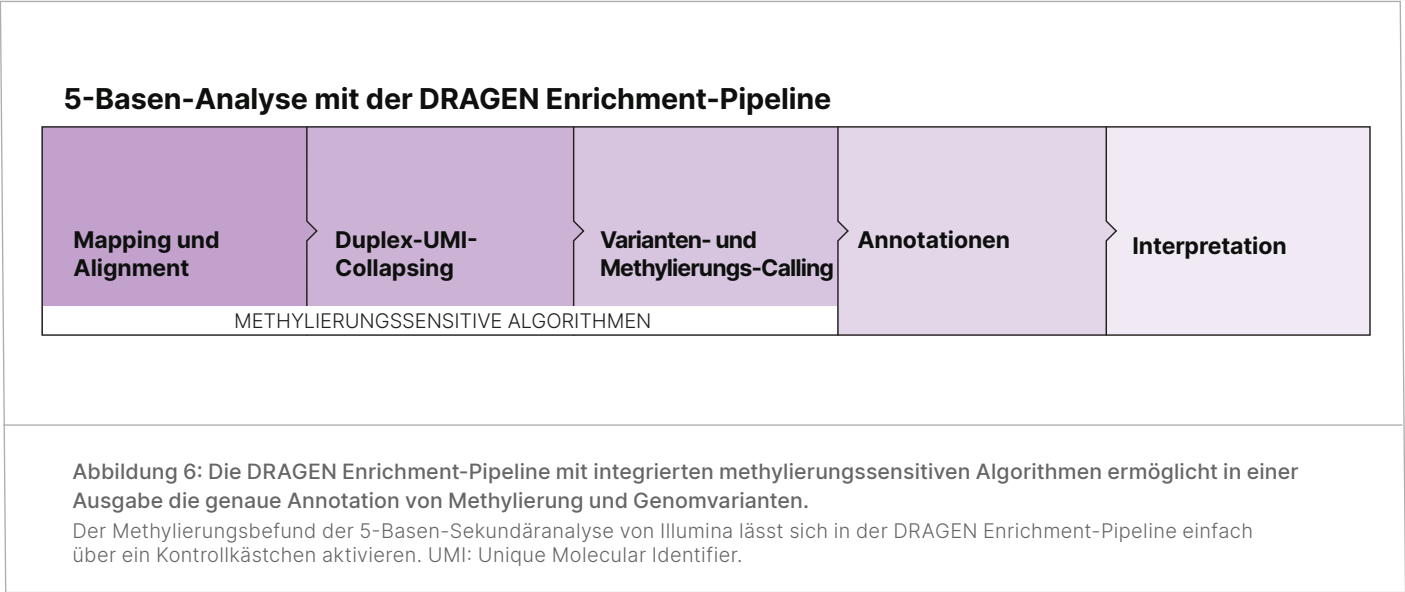


Eine Ausgabe mit Genom- und Methylomdaten

Die integrierte DRAGEN™-Sekundäranalyse ermöglicht die genaue Annotation von Methylierung und Genomvarianten in einer einzigen Ausgabe ([Abbildung 5](#), [Abbildung 6](#)). Neue methylierungssensitive Algorithmen unterscheiden anhand der Sequenz des komplementären Strangs zwischen Thymin, das auf ein Methylierungsereignis hinweist, und Thymin, das eine Einzelnukleotidvariante (SNV, Single Nucleotide Variant) darstellt ([Abbildung 5](#)). Integrierte Unique Molecular Identifiers (UMIs) sorgen für die zuverlässige Einzelmolekülauflösung des Methylierungsstatus. Duplex-UMI-Collapsing erhöht die technische Reproduzierbarkeit zum Nachweis feiner Unterschiede im Methylomd und ermöglicht die sensitive Untersuchung der asymmetrischen Methylierung an CpG-Loci (Cytosin-Guanin-Dinukleotid) ([Abbildung 5](#)).

5-Basen-Methylierungsbefunde von Illumina lassen sich in der DRAGEN Germline-Pipeline einfach über ein Kontrollkästchen aktivieren. Die Sekundäranalyse kann bei BaseSpace™ Sequence Hub, auf Illumina Connected Analytics-Cloudplattformen oder auf einem DRAGEN-Server durchgeführt werden.





Anwendungsspezifischer Fokus auf relevante Regionen

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment erfordert Panels, die speziell für den 5-Basen-Assay entwickelt wurden. Das Paneldesign ist entscheidend für die optimale Performance und die effiziente Erfassung sowohl methylierter als auch nicht methylierter Targets.[†] Zur Konzentration der Sequenzierung auf relevante Regionen kann Illumina Custom Enrichment Panel v2 in einer Vielzahl von Panelgrößen in der DesignStudio™-Software zusammengestellt und bestellt werden. Der spezielle Algorithmus für die Zusammenstellung berücksichtigt die bei der 5-Basen-Lösung von Illumina einzigartige Umwandlung von 5mC in T.[†] Die DesignStudio-Software ermöglicht die Zusammenstellung anwendungsspezifischer Panels aus Target-Genlisten oder genomischen Koordinaten. Inhalte vorhandener Panels können als Ausgangspunkt verwendet werden. Mit dem DesignStudio-Tool können Anwender zudem Regulatorregionen wie Promoter innerhalb definierter Targets auswählen.

[†] Standardanreicherungspanels berücksichtigen nicht, ob Basen methyliert oder nicht methyliert sind. Panels, die für Methoden zusammengestellt wurden, die die Umwandlung von nicht methyliertem C umfassen (z. B. die Bisulfidsequenzierung), sind für 3-Basen-Nukleotiddiversität (Abbildung 3) konzipiert und daher nicht kompatibel mit Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment.

Nachweis mit hoher Sensitivität

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment wurde in Hinblick auf die Erfüllung von Anforderungen an den sensitiven Nachweis mit herausragender Performance in unterschiedlichen Anwendungen optimiert. Varianten mit niedriger Allelfrequenz lassen sich durch die integrierten UMIs in Proben nachweisen, die nur in geringen Zugabemengen vorliegen. Dank komplementärer Workflows können Anwender das Gesamtgenom und das Methylom mit Illumina 5-Base DNA Prep zur umfassenden Untersuchung scannen und anschließend anhand der Ergebnisse gezielte Panels für die tiefere Sequenzierung mit Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment zusammenstellen.

Zusammenfassung

Die Kombination der Analyse von Genvarianten und DNA-Methylierung maximiert den Erkenntnisgewinn bei jedem Sequenzierungslauf. Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment bietet eine Lösung mit einem optimierten Workflow von den Bibliotheken bis hin zur Analyse, der die gleichzeitige Erstellung von Genom- und Methyloprofilen ermöglicht. Die Zusammenstellung anwendungsspezifischer Anreicherungspanels konzentriert die Sequenzierung auf relevante Regionen. Neue Chemie- und Analyseverfahren zeichnen sich durch hohe Sensitivität beim Nachweis von Genomvarianten und Methylierung in einem einzigen Assay aus.

Weitere Informationen →

[Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment](#)

Bestellinformationen

Produkt	Katalog-Nr.
Bibliotheksvorbereitung	
Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment (24 samples)	20140366
Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment (96 samples)	In Kürze verfügbar
Panel	
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (32 µl, 120 bp)	20073953
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (384 µl, 120 bp)	20073952
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (1536 µl, 120 bp)	20111339
Indizes	
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091654
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091656
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091658
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091660
Illumina Unique Dual Indexes, LT (48 indexes, 48 samples)	20098166
Analyse	
Illumina DRAGEN server v4	20051343
Illumina Analytics - 1 iCredit	20042038
Illumina Analytics Starter Package - 1000 iCredits	20042039
Illumina Analytics - 5000 iCredits	20042040
Illumina Analytics - 50,000 iCredits	20042041
Illumina Analytics - 100,000 iCredits	20042042



1 800 8094566 (USA, gebührenfrei) | +1 858 2024566 (Tel. außerhalb der USA)
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Inhaber. Spezifische Informationen zu Marken finden Sie unter www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03691 DEU v1.0