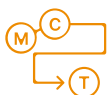


Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment

Un único ensayo para la
detección selectiva simultánea
de variantes genómicas
y eventos de metilación



Detección de alta sensibilidad de
eventos de metilación mediante
una química novedosa.



El ensayo dos en uno ofrece
un flujo de trabajo optimizado
y un análisis sencillo.



Personalización versátil para
obtener información selectiva
sobre el genoma y el metiloma.

Detección multiómica de alta sensibilidad

El ADN es inherentemente multiómico y contiene información molecular tanto genética como epigenética. Más allá de la secuencia formada por adenina (A), timina (T), guanina (G) y citosina (C), hay bases modificadas como la 5-metilcitosina (5mC) que ayudan a dirigir la expresión genética (figura 1). La detección tanto de la variación genómica como de la metilación del ADN puede revelar mecanismos ocultos de salud y enfermedad. El estudio del genoma y el metiloma normalmente requiere ensayos y pasos de análisis de datos por separado. Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment aprovecha un nuevo método enzimático y un análisis optimizado para la detección de cinco bases (A, T, G, C y 5mC) de la misma muestra, en el mismo ensayo, utilizando las mismas lecturas de secuenciación. Con el enriquecimiento de captura híbrida y los paneles diseñados a medida, los usuarios pueden centrarse en objetivos específicos de interés, lo que permite una cobertura rentable y profunda con una detección multiómica de alta sensibilidad.

Flujo de trabajo optimizado y flexible

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment permite la secuenciación selectiva del ADN y la secuenciación de la metilación con un ensayo fácil de usar (figura 2). Esta solución de un único proveedor proporciona un flujo de trabajo optimizado de la librería al análisis, que se puede completar en menos de tres días. Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment es compatible con ADN extracelular circulante (ADNec) y ADN genómico (ADNg) obtenido de sangre, líneas celulares o tejido congelado en fresco. La preparación optimizada de librerías enriquecidas, que incluye una conversión sencilla de bases 5mC a T en un solo paso, requiere puntos de contacto mínimos y se completa en menos de 11 horas (tabla 1, figura 3, figura 4).^{*} Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment utiliza paneles de sonda de captura híbrida personalizados para estudios selectivos. El ensayo permite el enriquecimiento de cuatro unidades de plexado y hasta 384 índices dobles únicos. Secuencie librerías en NextSeq™ 2000 System, NovaSeq™ 6000 System, NovaSeq 6000Dx Instrument (modo RUO) o NovaSeq X Series, seguido de un análisis de datos simplificado. Un proceso DRAGEN™ integrado genera una lectura doble (figura 5, figura 6).

^{*} Mediante el procesamiento manual de 24 muestras; incluye el recorte del ADN (si procede) y la cuantificación de librerías. No se incluyen los tiempos de normalización y agrupación.

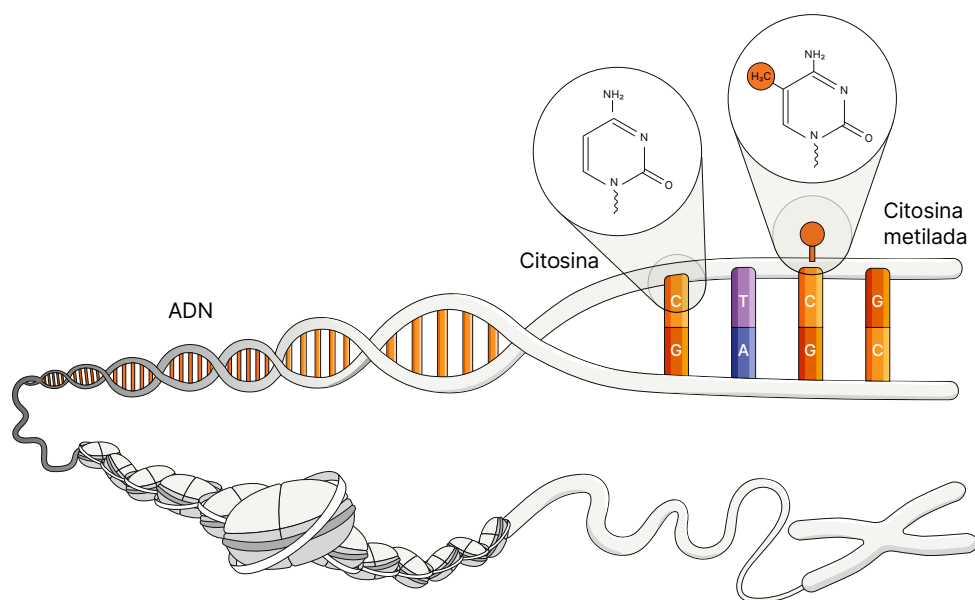


Figura 1: La metilación del ADN de C a 5mC es una marca epigenética bien estudiada para la regulación génica
Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment detecta 5mC junto con las bases A, T, G y C no modificadas, proporcionando información genómica y epigenómica a partir de un único ensayo de NGS.



Figura 2: Flujo de trabajo de Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment ofrece un flujo de trabajo optimizado desde la librería hasta el análisis para la detección simultánea de variantes genómicas y eventos de metilación. Prepare librerías con un protocolo sencillo que incluye una nueva química de conversión de bases en un solo paso. Secuencie librerías con un sistema de productividad media o alta de Illumina. El análisis secundario de DRAGEN genera anotaciones dobles genómicas y de metilación en una sola lectura.

Tabla 1: Parámetros de Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment

	Aporte	Tiempo de preparación de librerías ^a
ADN genómico	50-100 ng	<11 h
ADN extracelular circulante	1-20 ng	<11 h

a. Mediante el procesamiento manual de 24 muestras; incluye el cizallamiento del ADN (si procede) y la cuantificación de librerías. No se incluyen los tiempos de normalización y agrupación.

Nueva química para la conversión directa de 5-metilcitosina a timina

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment es un enfoque fundamentalmente diferente para el análisis selectivo del genoma y el metiloma. Los métodos tradicionales para detectar la metilación del ADN utilizan el tratamiento con bisulfito o enzimas para convertir la citosina no metilada en timina (figura 3B). Dado que la mayoría de las citosinas del genoma no están modificadas, este enfoque reduce en gran medida la diversidad de nucleótidos, lo que dificulta la alineación de las lecturas de secuenciación. Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment utiliza una nueva enzima diseñada para convertir directamente solo la 5mC en timina con un único paso de incubación durante la preparación de la librería (figura 3A). La química de 5 bases de Illumina conserva la complejidad de la librería y garantiza una alta tasa de alineación de los datos, con el consiguiente aumento de la sensibilidad de la detección.

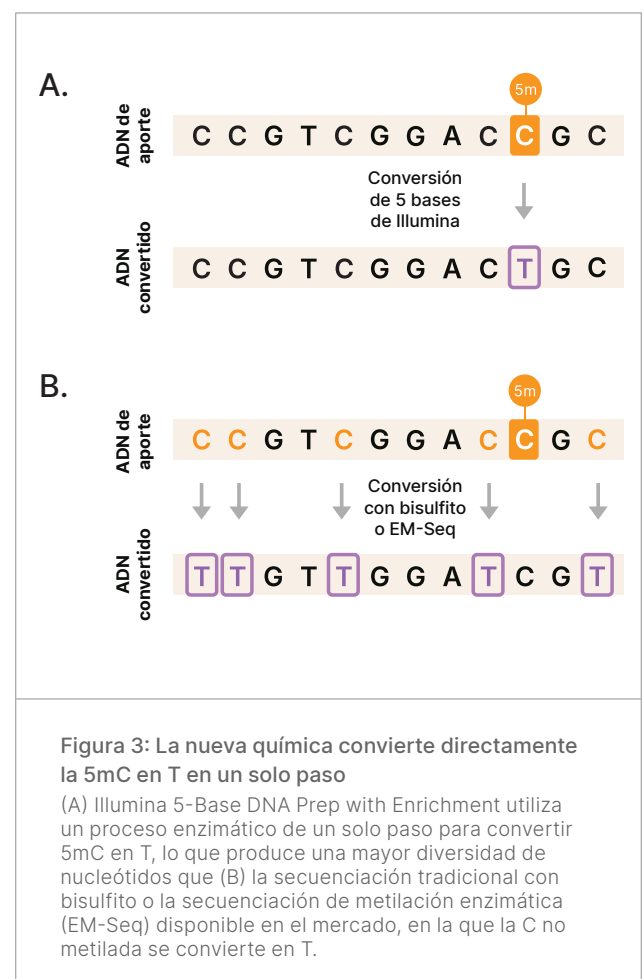
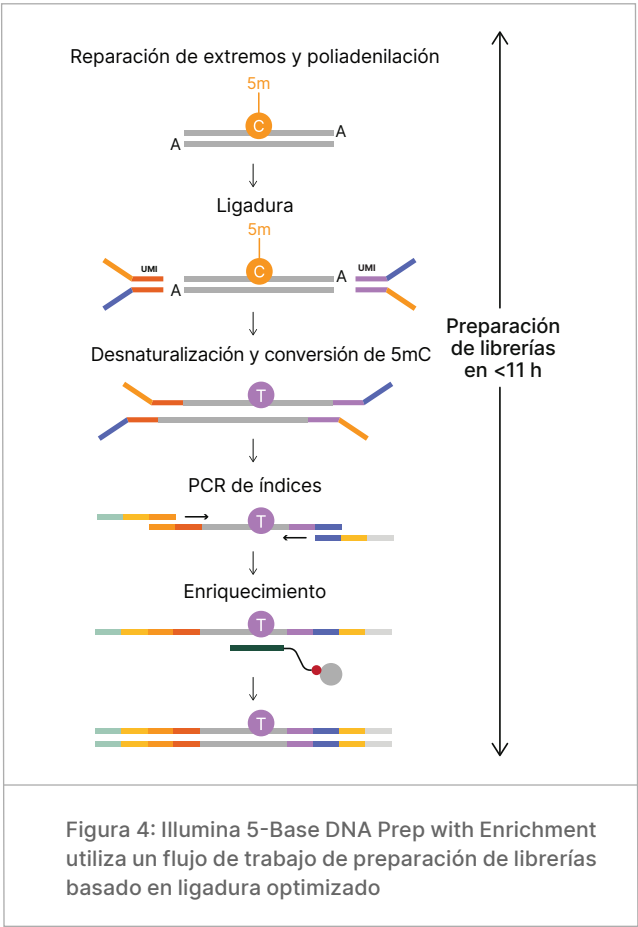


Figura 3: La nueva química convierte directamente la 5mC en T en un solo paso

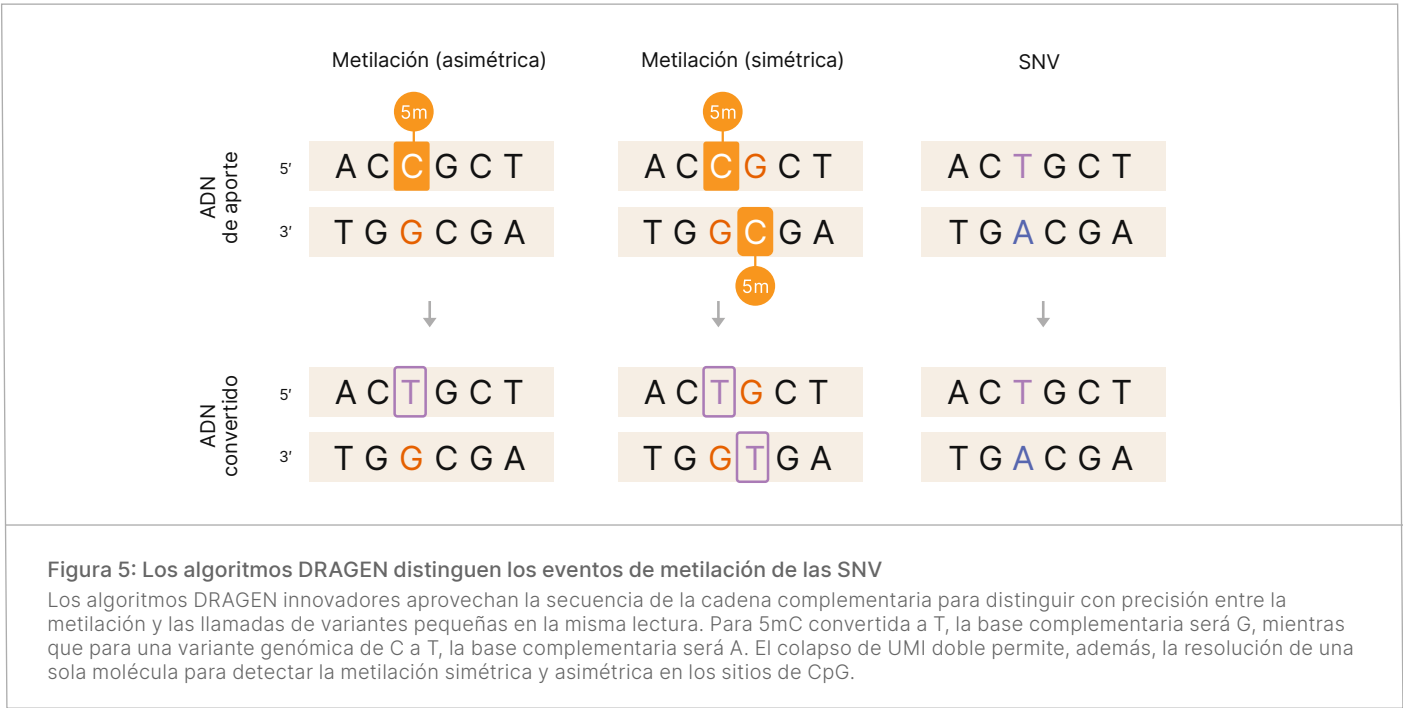
(A) Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment utiliza un proceso enzimático de un solo paso para convertir 5mC en T, lo que produce una mayor diversidad de nucleótidos que (B) la secuenciación tradicional con bisulfito o la secuenciación de metilación enzimática (EM-Seq) disponible en el mercado, en la que la C no metilada se convierte en T.



Lectura única con datos combinados del genoma y el metiloma

El análisis secundario integrado de DRAGEN™ proporciona una anotación precisa tanto de las variantes de metilación como genómicas en una sola lectura (figura 5, figura 6). Los nuevos algoritmos sensibles a la metilación aprovechan la secuencia de cadenas complementarias para distinguir entre una timina que indica un evento de metilación y una timina que representa una variante de nucleótido único (SNV, single nucleotide variant) (figura 5). Los identificadores moleculares únicos (UMI, unique molecular identifier) integrados ayudan a proporcionar una resolución fiable del estado de metilación en una sola molécula. La consolidación de UMI doble mejora la reproducibilidad técnica para detectar pequeñas diferencias en el metiloma y permite la exploración sensible de la metilación asimétrica en sitios de dinucleótido citosina-guanina (CpG) (figura 5).

Las funciones de generación de informes de metilación de 5 bases de Illumina están disponibles en el proceso DRAGEN Enrichment, con una opción de casilla de verificación sencilla. El análisis secundario se puede realizar a través de BaseSpace™ Sequence Hub, las plataformas en la nube de Illumina Connected Analytics o en un servidor DRAGEN.



Análisis de 5 bases con el proceso DRAGEN Enrichment

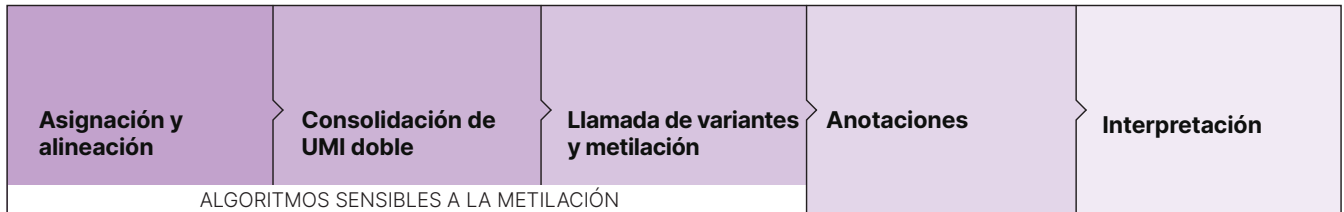


Figura 6: El proceso de DRAGEN Enrichment con algoritmos integrados sensibles a la metilación permite la anotación precisa de variantes tanto de metilación como genómicas en una sola lectura

El análisis secundario de 5 bases de Illumina está disponible con el proceso DRAGEN Enrichment con una opción de casilla de verificación sencilla para activar la generación de informes de metilación. UMI: identificadores moleculares únicos (unique molecular identifiers).

Personalización para centrarse en las regiones de interés

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment requiere paneles diseñados específicamente para el ensayo de 5 bases. El diseño del panel es clave para un rendimiento óptimo y una captura eficiente de objetivos tanto metilados como no metilados.[†] Para centrar la secuenciación en las regiones de interés, se puede diseñar y pedir Illumina Custom Enrichment Panel v2 (con una amplia gama de tamaños de panel) con el software DesignStudio™. El algoritmo de diseño especializado se adapta a la conversión de 5mC a T exclusiva de la solución de 5 bases de Illumina.[†] El software DesignStudio es compatible con el diseño de paneles personalizados a partir de listas de genes objetivo o coordenadas genómicas. El contenido de los paneles existentes se puede utilizar como punto de partida. La herramienta DesignStudio también permite a los usuarios seleccionar regiones reguladoras, como promotores, dentro de objetivos definidos.

Detección de alta sensibilidad

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment se ha optimizado para satisfacer requisitos de detección sensibles con un rendimiento excepcional para múltiples aplicaciones. Detecte variantes de baja frecuencia de alelos a partir de muestras de bajo aporte con UMI integrados. Con flujos de trabajo complementarios, los usuarios pueden escanear el genoma completo y el metiloma con Illumina 5-Base DNA Prep para un descubrimiento amplio y, a continuación, utilizar esos resultados para guiar el diseño de paneles selectivos para una secuenciación más profunda con Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment.

[†] Los paneles de enriquecimiento estándar no tienen en cuenta las bases metiladas y no metiladas. Los paneles creados para métodos con conversión de la citosina no metilada, como la secuenciación con bisulfito, están diseñados para la diversidad de nucleótidos de 3 bases (figura 3) y no son compatibles con Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment.

Resumen

La combinación del análisis de la variación genética y la metilación del ADN ayuda a obtener el máximo de información de cada lectura de secuenciación. Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment ofrece una solución de la librería al análisis para la creación simultánea de perfiles selectivos del genoma y el metiloma en un flujo de trabajo optimizado. El diseño del panel de enriquecimiento personalizado se centra en la secuenciación de regiones de interés. La química y las técnicas analíticas novedosas ofrecen una alta sensibilidad de detección de variantes genómicas y metilación en un único ensayo.

Más información →

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



1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | tel.: +1 858 202 4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03691 ESP v1.0

Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de catálogo
Preparación de librerías	
Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment (24 samples)	20140366
Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment (96 samples)	Próximamente
Paneles	
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
Índices	
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
Análisis	
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