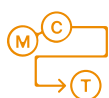


Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment

Un seul test pour la détection
ciblée simultanée des variants
génomiques et des événements
de méthylation



Détection haute sensibilité
des événements de méthylation
à l'aide d'une nouvelle chimie



Le test deux-en-un offre
un flux de travail rationalisé
et une analyse facile



Personnalisation flexible pour
des renseignements ciblés sur
le génome et le méthylome

Détection multiomique haute sensibilité

L'ADN est intrinsèquement multiomique et contient des renseignements moléculaires génétiques et épigénétiques. Au-delà de la séquence d'adénine (A), de thymine (T), de guanine (G) et de cytosine (C), il existe des bases modifiées telles que la 5-méthylcytosine (5mC) qui aident à diriger l'expression génique (figure 1). La détection de la variation génomique et de la méthylation de l'ADN peut révéler des mécanismes cachés de la santé et des maladies. L'étude du génome et du méthylome nécessite généralement des tests et des étapes d'analyse de données distincts. Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment exploite une nouvelle méthode enzymatique et une analyse optimisée pour la détection de cinq bases (A, T, G, C et 5mC) à partir du même échantillon, dans le même test, en utilisant les mêmes lectures de séquençage. Grâce à l'enrichissement de capture hybride et aux panels personnalisés, les utilisateurs peuvent se concentrer sur des cibles spécifiques d'intérêt, ce qui permet une couverture profonde et rentable avec une détection multiomique à haute sensibilité.

Flux de travail rationalisé et flexible

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment permet le séquençage ciblé de l'ADN et le séquençage de méthylation avec un seul test facile à utiliser (figure 2). Cette solution unique fournit un flux de travail rationalisé de la librairie à l'analyse qui peut être effectué en moins de trois jours. Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment est compatible avec l'ADN acellulaire (ADNa) et l'ADN génomique (ADNg) provenant du sang, de lignées cellulaires ou de tissus frais congelés. La préparation optimisée des librairies d'enrichissement, qui comprend une conversion simple de 5mC à T en une seule étape, nécessite un minimum de points de contact et est terminée en moins de 11 heures (tableau 1, figure 3, figure 4).^{*} Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment utilise des panels de sondes à capture hybride personnalisés pour les études ciblées. Le test prend en charge l'enrichissement à 4 niveaux et jusqu'à 384 index doubles uniques. Séquencez les librairies sur NextSeq^{MC} 2000 System, NovaSeq^{MC} 6000 System, l'instrument NovaSeq 6000Dx (mode RUO) ou la série NovaSeq X, suivi d'une analyse simplifiée des données. Un pipeline intégré DRAGEN^{MC} génère une double lecture (figure 5, figure 6).

^{*} Basé sur le traitement manuel de 24 échantillons; comprend le cisaillement de l'ADN (le cas échéant) et la quantification des librairies. Les durées de normalisation et de regroupement ne sont pas incluses.

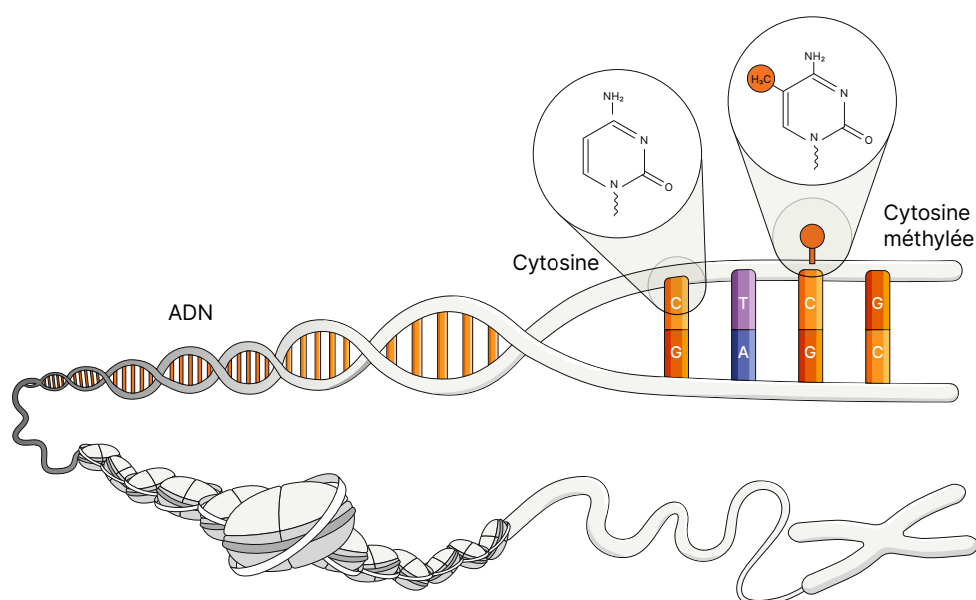


Figure 1 : La méthylation de l'ADN de C à 5mC est une marque épigénétique bien étudiée pour la régulation génique

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment détecte la 5mC ainsi que les bases A, T, G et C non modifiées, fournissant des renseignements génomiques et épigénomiques à partir d'un seul test de SNG.

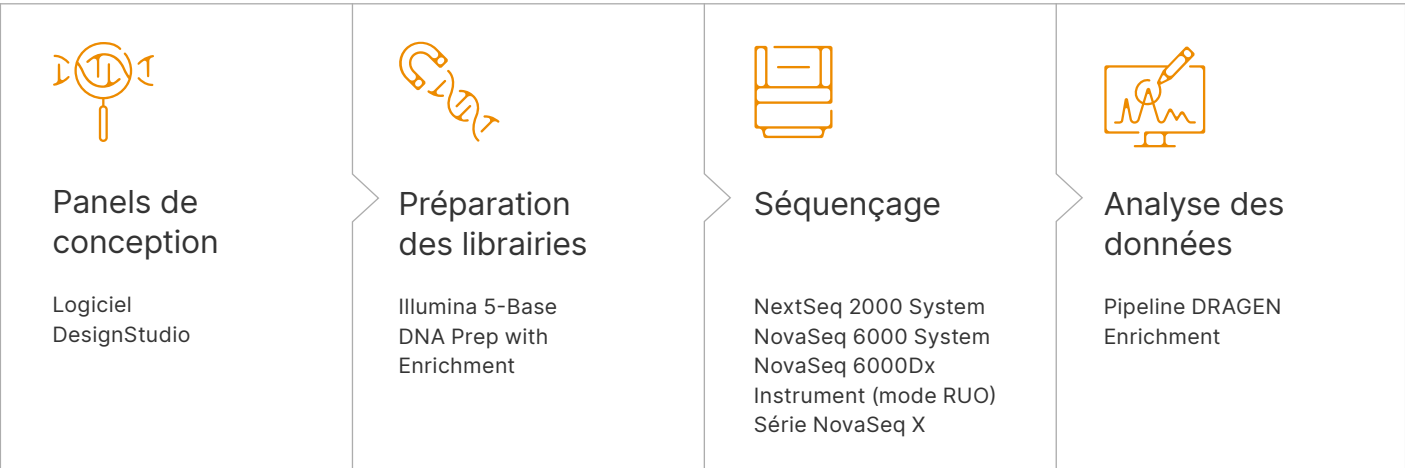


Figure 2 : Flux de travail Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment
Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment propose un flux de travail rationalisé de la librairie à l'analyse pour la détection simultanée des variants génomiques et des événements de méthylation. Préparez les librairies avec un protocole facile qui comprend une nouvelle chimie de conversion de bases en une seule étape. Séquencez les librairies à l'aide d'un système Illumina à débit moyen ou élevé. L'analyse secondaire DRAGEN génère deux annotations génomiques et de méthylation en une seule lecture.

Tableau 1 : Paramètres d'Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment

	Entrée	Temps de préparation de la librairie ^a
ADN génomique	50 à 100 ng	< 11 h
ADN acellulaire	1 à 20 ng	< 11 h

a. Basé sur le traitement manuel de 24 échantillons; comprend le cisaillement de l'ADN (le cas échéant) et la quantification des librairies. Les durées de normalisation et de regroupement ne sont pas incluses.

Nouvelle chimie pour la conversion directe de la 5-méthylcytosine en thymine

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment est une approche fondamentalement différente de l'analyse ciblée du génome et du méthylome. Les méthodes traditionnelles de détection de la méthylation de l'ADN utilisent un traitement par bisulfite ou des enzymes pour convertir la cytosine non méthylée en thymine (figure 3B). Comme la plupart des cytosines du génome ne sont pas modifiées, cette approche réduit considérablement la diversité des nucléotides, ce qui rend l'alignement des lectures de séquençage plus difficile. Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment utilise une nouvelle enzyme conçue pour convertir directement seulement la 5mC en thymine en une seule étape d'incubation lors de la préparation des librairies (figure 3A). La chimie à 5 bases d'Illumina préserve la complexité des librairies et assure un taux d'alignement des données élevé, augmentant ainsi la sensibilité de détection.

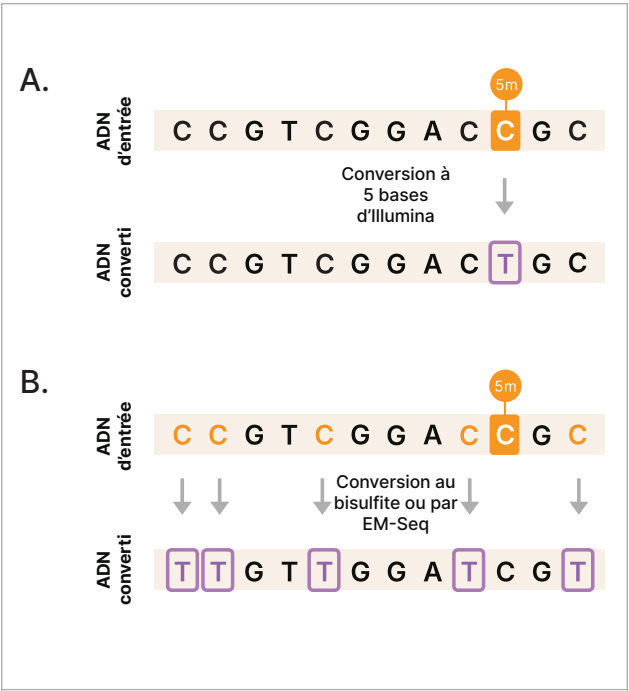
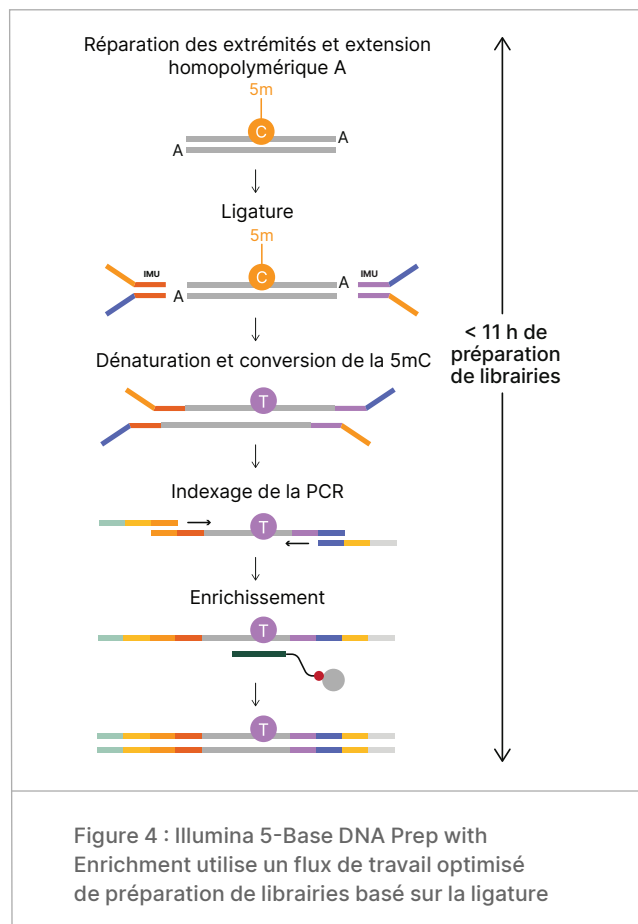


Figure 3 : La nouvelle chimie convertit directement la 5mC en T en une seule étape

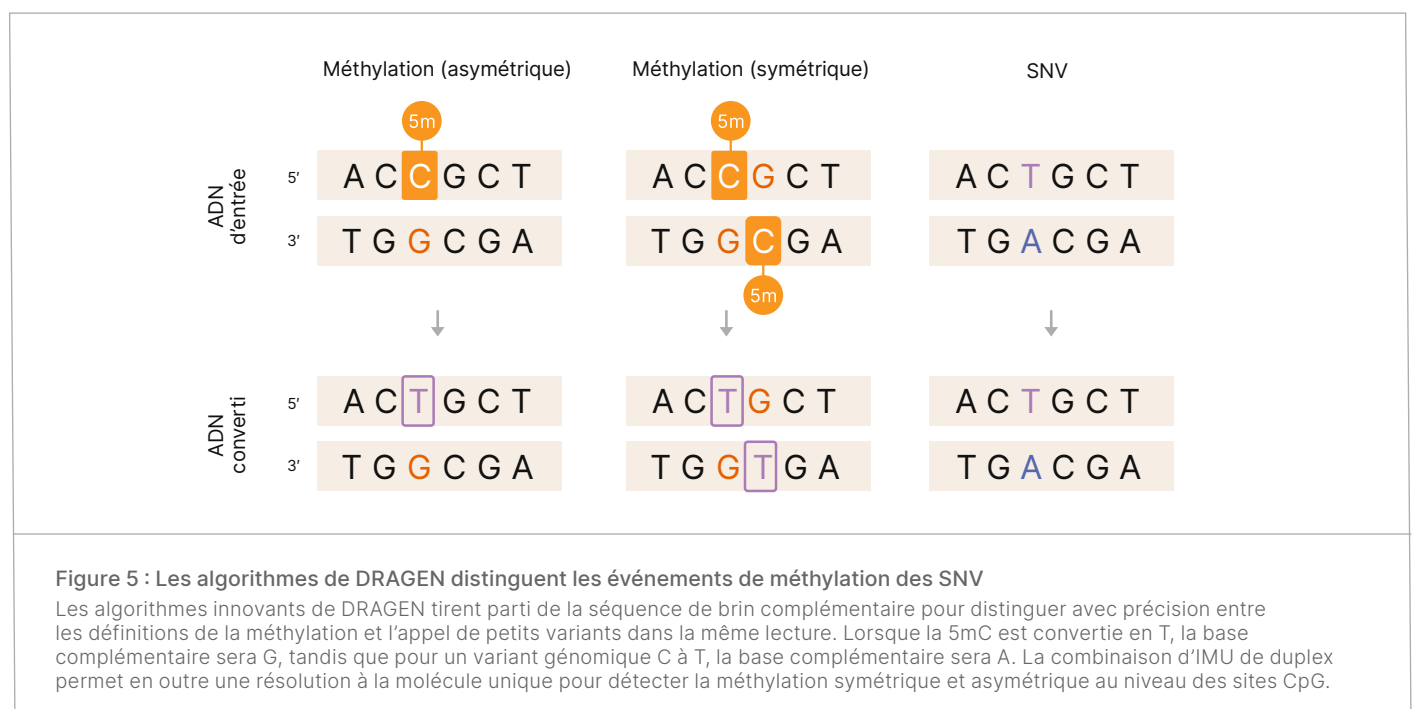
(A) Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment utilise un processus enzymatique en une étape pour convertir seulement la 5mC en T, offrant une plus grande diversité de nucléotides que (B) le séquençage traditionnel au bisulfite ou le séquençage de méthylation enzymatique sur le marché (EM-Seq), dans lequel les C non méthylées sont converties en T.



Lecture unique avec données combinées sur le génome et le méthylome

L'analyse secondaire intégrée de DRAGEN^{MC} fournit une annotation précise des variants génomiques et de méthylation en une seule lecture (figure 5, figure 6). De nouveaux algorithmes compatibles avec la méthylation exploitent la séquence de brins complémentaire pour faire la distinction entre une thymine indiquant un événement de méthylation et une thymine représentant un variant mononucléotidique (SNV) (figure 5). Les identifiants moléculaires uniques (IMU) intégrés permettent d'obtenir une résolution fiable au niveau de la molécule unique pour le statut de méthylation. La combinaison d'IMU de duplex améliore la reproductibilité technique pour détecter les petites différences de méthylome et permet l'interrogation sensible de la méthylation asymétrique sur les sites de dinucléotide de cytosine-guanine (CpG) (figure 5).

Les fonctionnalités de production de rapports sur la méthylation à 5 bases d'Illumina sont disponibles dans le pipeline DRAGEN Enrichment via une simple case à cocher. L'analyse secondaire peut être effectuée par le biais des plateformes infonuagiques BaseSpace^{MC} Sequence Hub ou d'Illumina Connected Analytics, ou sur un serveur DRAGEN.



Analyse à 5 bases à l'aide du pipeline d'enrichissement DRAGEN



Figure 6 : Le pipeline DRAGEN Enrichment, avec ses algorithmes intégrés sensibles à la méthylation, permet une annotation précise à la fois des événements de méthylation et des variants génomiques en une seule lecture

L'analyse secondaire à 5 bases d'Illumina est disponible dans le pipeline DRAGEN Enrichment avec une option de case à cocher facile pour activer la production de rapports sur la méthylation. IMU, identifiants moléculaires uniques.

Personnalisation pour se concentrer sur les régions d'intérêt

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment nécessite des panels spécialement conçus pour le test à 5 bases. La conception du panel est essentielle pour une performance optimale et une capture efficace des cibles méthylées et non méthylées.[†] Pour concentrer le séquençage sur les régions d'intérêt, le panel d'enrichissement personnalisé Illumina Custom Enrichment Panel v2, disponible dans une large gamme de tailles de panel, peut être conçu et commandé à l'aide du logiciel DesignStudio^{MC}. L'algorithme de conception spécialisé prend en charge la conversion de base 5mC à T spécifique à la solution à 5 bases d'Illumina.[†] Le logiciel DesignStudio prend en charge la conception de panels personnalisés à partir de listes de gènes cibles ou de coordonnées génomiques. Le contenu des panels existants peut être utilisé comme point de départ. L'outil DesignStudio permet également aux utilisateurs de sélectionner des régions réglementaires, telles que les promoteurs, dans des cibles définies.

[†] Les panels d'enrichissement standard ne tiennent pas compte des bases méthylées et non méthylées. Les panels conçus pour les méthodes qui convertissent la C non méthylée, comme le séquençage du bisulfite, sont conçus pour la diversité des nucléotides à trois bases (figure 3) et ne sont pas compatibles avec Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment.

Détection haute sensibilité

Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment est optimisé pour répondre aux exigences de détection sensibles, offrant des performances exceptionnelles pour plusieurs applications. Détectez les variants à faible fréquence allélique à partir d'échantillons à faible entrée avec des IMU intégrés. Grâce à des flux de travail complémentaires, les utilisateurs peuvent balayer le génome entier et le méthylome à l'aide d'Illumina 5-Base DNA Prep pour une découverte étendue, puis utiliser ces résultats pour concevoir des panels ciblés en vue d'un séquençage plus approfondi à l'aide d'Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment.

Résumé

La combinaison de l'analyse des variations génétiques et de la méthylation de l'ADN permet de maximiser les renseignements obtenus à partir de chaque lecture de séquençage. Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment offre une solution complète de la préparation des bibliothèques à l'analyse, permettant le profilage simultané ciblé du génome et du méthylome dans un flux de travail optimisé. La conception du panel d'enrichissement personnalisé concentre le séquençage sur les régions d'intérêt. Les nouvelles techniques chimiques et analytiques offrent une sensibilité élevée de détection des variants génomiques et de méthylation en un seul test.

En savoir plus →

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

Renseignements relatifs à la commande

Produit	N° de référence
Préparation des bibliothèques	
Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment (24 échantillons)	20140366
Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment (96 échantillons)	Prochainement
Panels	
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (32 µl, 120 pb)	20073953
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (384 µl, 120 pb)	20073952
Illumina Custom Enrichment Panel v2 (1 536 µl, 120 pb)	20111339
Index	
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 index, 96 échantillons)	20091654
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 index, 96 échantillons)	20091656
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 index, 96 échantillons)	20091658
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 index, 96 échantillons)	20091660
Illumina Unique Dual Indexes, LT (48 index, 48 échantillons)	20098166
Analyse	
Illumina DRAGEN Server v4	20051343
Illumina Analytics – 1 iCredits	20042038
Illumina Analytics Starter Package – 1 000 iCredits	20042039
Illumina Analytics – 5 000 iCredits	20042040
Illumina Analytics – 50 000 iCredits	20042041
Illumina Analytics – 100 000 iCredits	20042042



Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809-4566 | Téléphone : + (1) 858 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03691 FRA v1.0