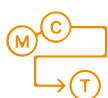


Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment

Um único ensaio para detecção
direcionada simultânea de
variantes genômicas e eventos
de metilação



Detecção de alta sensibilidade
de eventos de metilação
usando nova química



Ensaio dois em um com
fluxo de trabalho simplificado
e análise fácil



Personalização flexível
para insights direcionados
de genoma e metiloma

Detecção multiômica de alta sensibilidade

O DNA é inerentemente multiômico, contendo informações moleculares genéticas e epigenéticas. Além da sequência de adenina (A), timina (T), guanina (G) e citosina (C), há bases modificadas, como 5-metilcitosina (5mC), que ajudam a direcionar a expressão gênica (Figura 1). A detecção da variação genômica e da metilação do DNA pode revelar mecanismos ocultos de saúde e doença. O estudo do genoma e do metiloma normalmente requer ensaios separados e etapas de análise de dados. O Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment aproveita um novo método enzimático e análise otimizada para detecção de cinco bases (A, T, G, C e 5mC) da mesma amostra, no mesmo ensaio, usando as mesmas leituras de sequenciamento. Com enriquecimento de captura híbrida e painéis personalizados, os usuários podem se concentrar em alvos específicos de interesse, permitindo cobertura profunda e econômica com detecção multiômica de alta sensibilidade.

Fluxo de trabalho simplificado e flexível

O Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment permite sequenciamento de DNA direcionado e sequenciamento de metilação com um ensaio fácil de usar (Figura 2). Essa solução de fornecedor único fornece um fluxo de trabalho simplificado de biblioteca para análise que pode ser concluído em menos de três dias. O Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment é compatível com DNA livre de células (cfDNA) e DNA genômico (gDNA) de sangue, linhagens celulares ou tecido fresco congelado. O preparo de biblioteca com enriquecimento otimizado, que inclui uma conversão de base 5mC-para-T simples em etapa única, requer o mínimo de intervenções manuais e é concluído em menos de 11 horas (Tabela 1, Figura 3, Figura 4).^{*} O Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment usa painéis de sondas de captura híbrida personalizados para estudos direcionados. O ensaio é compatível com enriquecimento de 4-plex e até 384 indexes duplos exclusivos. Bibliotecas de sequências no NextSeq™ 2000 System, NovaSeq™ 6000 System, NovaSeq 6000Dx Instrument (modo RUO) ou NovaSeq X Series, seguidas por análise simplificada de dados. Um pipeline DRAGEN™ integrado gera uma leitura dupla (Figura 5, Figura 6).

^{*} Com base no processamento manual de 24 amostras; inclui cisalhamento de DNA (se aplicável) e quantificação da biblioteca. Os tempos de normalização e agrupamento não estão incluídos.

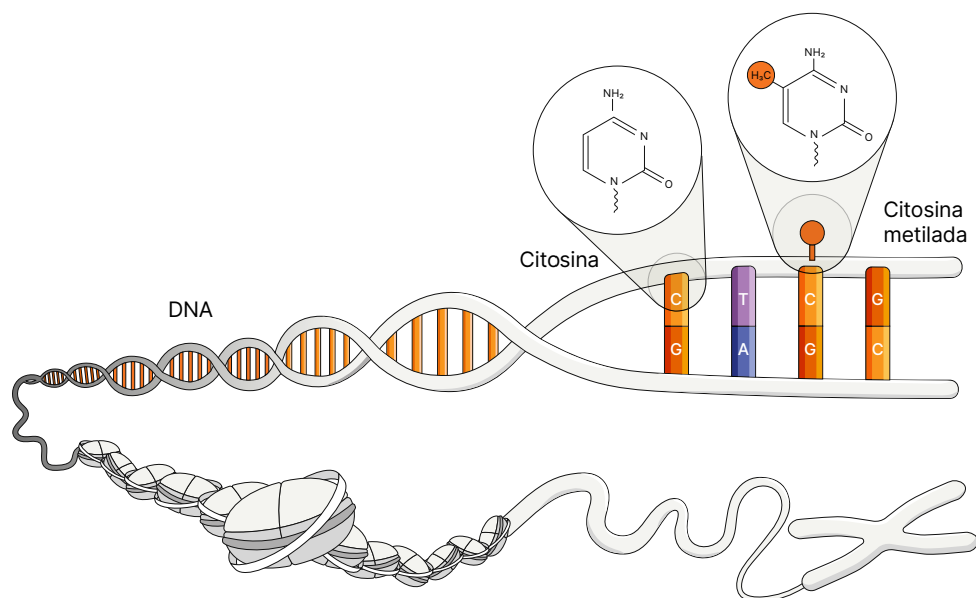


Figura 1: A metilação de DNA de C a 5mC é uma marca epigenética bem estudada para regulação gênica

O Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment detecta 5mC juntamente com bases A, T, G e C não modificadas, fornecendo insights genômicos e epigenômicos de um único ensaio de NGS.



Figura 2: Fluxo de trabalho do Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment
O Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment oferece um fluxo de trabalho simplificado de biblioteca para análise para detecção simultânea de variantes genômicas e eventos de metilação. Prepare bibliotecas com um protocolo fácil que inclui uma nova química de conversão de base de etapa única. Sequencie bibliotecas usando um sistema de médio ou alto rendimento da Illumina. O DRAGEN secondary analysis gera anotações genômicas e de metilação duplas em uma única leitura.

Tabela 1: Parâmetros do Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment

	Entrada	Tempo de preparação da biblioteca ^a
DNA genômico	50 a 100 ng	<11 h
DNA livre de células	1 a 20 ng	<11 h

a. Com base no processamento manual de 24 amostras; inclui cisalhamento de DNA (se aplicável) e quantificação da biblioteca. Os tempos de normalização e agrupamento não estão incluídos.

Química nova para conversão direta de 5-metilcitosina em timina

O Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment é uma abordagem fundamentalmente diferente para análise direcionada de genoma e metiloma. Métodos tradicionais para detectar a metilação do DNA usam tratamento com bissulfitos ou enzimas para converter citosina não metilada em timina (Figura 3B). Como a maioria das citosinas no genoma não é modificada, essa abordagem reduz consideravelmente a diversidade de nucleotídeos e dificulta o alinhamento das leituras de sequenciamento. O Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment usa uma nova enzima projetada para converter diretamente apenas 5mC em timina em uma única etapa de incubação durante a preparação da biblioteca (Figura 3A). A química Illumina 5-base preserva a complexidade da biblioteca e garante alta taxa de alinhamento dos dados, aumentando a sensibilidade de detecção.

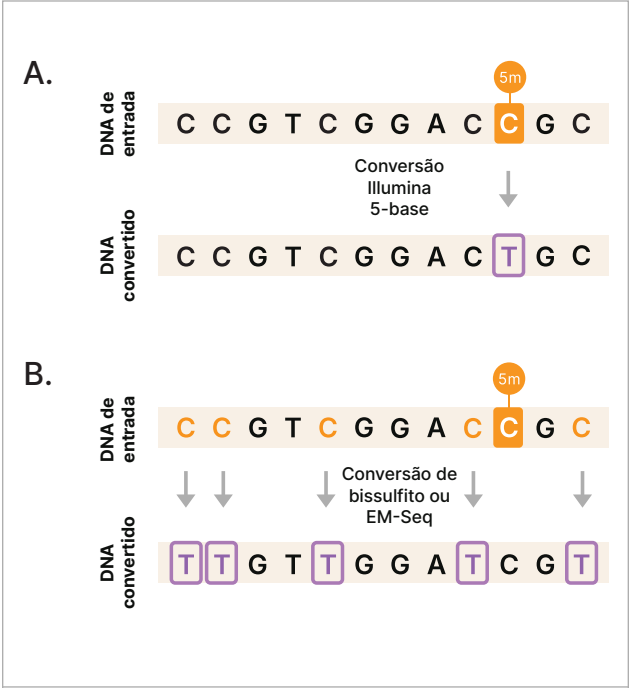
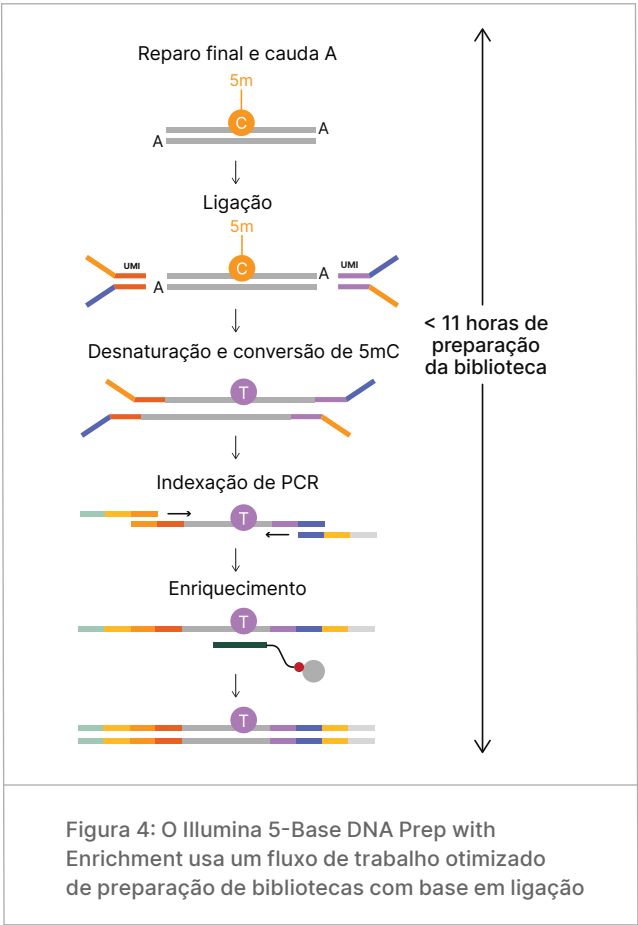


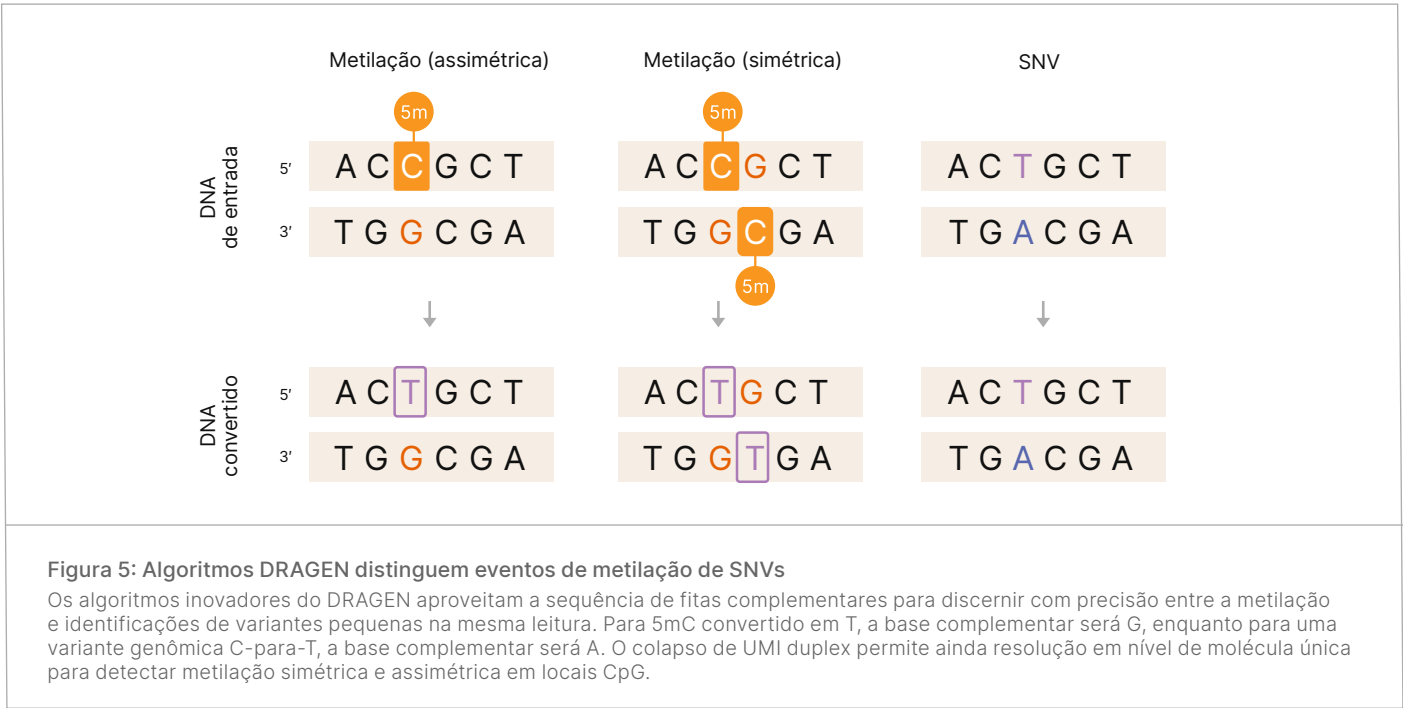
Figura 3: Nova química converte diretamente 5mC em T em uma única etapa
(A) O Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment utiliza um processo enzimático de etapa única para converter apenas 5mC em T, gerando maior diversidade de nucleotídeos do que (B) o sequenciamento tradicional por bissulfito ou o sequenciamento enzimático de metilação disponível no mercado (EM-Seq), nos quais C não metilados são convertidos em T.



Leitura única com dados combinados de genoma e metiloma

O DRAGEN™ secondary analysis integrado fornece anotação precisa de variantes de metilação e genômicas em uma única leitura (Figura 5, Figura 6). Novos algoritmos sensíveis à metilação aproveitam a sequência de fitas complementares para discernir entre uma timina indicando um evento de metilação e uma timina que representa uma variante de nucleotídeo único (SNV) (Figura 5). Identificadores moleculares únicos (UMIs) integrados ajudam a fornecer resolução confiável em nível de molécula única do status de metilação. O colapso de UMI duplex melhora a reprodutibilidade técnica para detectar pequenas diferenças no metiloma e permite a investigação sensível de metilação assimétrica em locais de dinucleotídeo citosina-guanina (CpG) (Figura 5).

Os recursos de geração de relatórios de metilação 5-base da Illumina estão disponíveis no pipeline DRAGEN Enrichment com uma opção simples de caixa de seleção. A análise secundária pode ser realizada por meio do BaseSpace™ Sequence Hub, das plataformas em nuvem da Illumina Connected Analytics ou em um servidor DRAGEN.



Análise 5-base usando o pipeline DRAGEN Enrichment

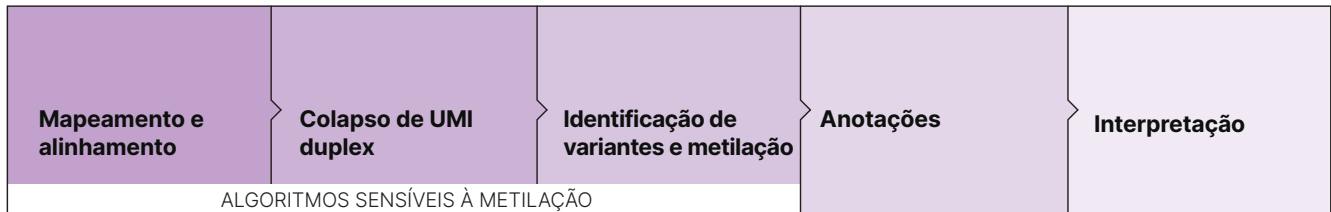


Figura 6: O pipeline DRAGEN Enrichment com algoritmos integrados sensíveis à metilação permite a anotação precisa de metilação e de variantes genômicas em uma única leitura

A análise secundária Illumina 5-base está disponível no pipeline DRAGEN Enrichment com uma opção simples de caixa de seleção para ativar o relatório de metilação. UMI, identificadores moleculares exclusivos.

Personalização para focar em regiões de interesse

O Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment requer painéis especificamente projetados para o ensaio de 5 bases. O design do painel é fundamental para o desempenho ideal e a captura eficiente de alvos metilados e não metilados.[†] Para focar o sequenciamento em regiões de interesse, o Illumina Custom Enrichment Panel v2, em uma ampla variedade de tamanhos de painel, pode ser projetado e encomendado usando o software DesignStudio™. O algoritmo de design especializado acomoda a conversão de base 5mC-para-T exclusiva da solução Illumina 5-base.[†] O software DesignStudio é compatível com o design de painéis personalizados de listas de genes alvo ou coordenadas genômicas. O conteúdo dos painéis existentes pode ser usado como ponto de partida. A ferramenta DesignStudio também permite que os usuários selecionem regiões regulatórias, como promotores, dentro de alvos definidos.

Deteção de alta sensibilidade

O Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment é otimizado para atender aos requisitos de detecção sensível com desempenho excepcional para várias aplicações. Detecte variantes de baixa frequência alélica em amostras com baixa quantidade de entrada usando UMIs integrados. Com fluxos de trabalho complementares, os usuários podem digitalizar o genoma completo e o metiloma usando o Illumina 5-Base DNA Prep para ampla descoberta e, em seguida, usar esses resultados para orientar o design do painel direcionado para sequenciamento mais profundo usando o Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment.

[†] Os painéis de enriquecimento padrão não são responsáveis por bases metiladas e não metiladas. Os painéis desenvolvidos para métodos que convertem C não metilado, como o sequenciamento por bissulfito, são projetados para diversidade de nucleotídeos de três bases (Figura 3) e não são compatíveis com o Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment.

Resumo

A combinação da análise da variação genética e da metilação do DNA ajuda a maximizar os insights de cada leitura de sequenciamento. O Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment oferece uma solução de biblioteca para análise para determinação simultânea do perfil de genoma e metiloma direcionados em um fluxo de trabalho otimizado. O design do painel de enriquecimento personalizado concentra o sequenciamento em regiões de interesse. Novas técnicas químicas e analíticas fornecem alta sensibilidade de detecção de variantes genômicas e metilação em um único ensaio.

Saiba mais →

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



+1 (800) 809-4566, ligação gratuita (EUA) | tel. +1 (858) 202-4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. Todos os direitos reservados. Todas as marcas comerciais pertencem à Illumina, Inc. ou aos respectivos proprietários. Para obter informações específicas sobre marcas comerciais, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-03691 PTB v1.0

Informações para pedidos

Produto	N.º do catálogo
Preparação de bibliotecas	
Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment (24 samples)	20140366
Illumina 5-Base DNA Prep with Enrichment (96 samples)	Em breve
Painéis	
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
Indexes	
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
Análise	
Illumina DRAGEN server v4	20051343
Illumina Analytics - 1 iCredit	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