

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Solução de preparação
e enriquecimento de
bibliotecas com marcação
CE (em conformidade com
a IVDR) e regulada pela FDA

- Solução validada pela IVDR e regulada pela FDA para preparação de bibliotecas de diagnóstico e aplicações de enriquecimento
- Suporte flexível para vários tipos de conteúdo, incluindo painéis fixos, personalizados e de exoma
- Desempenho otimizado nas plataformas Illumina de IVD para geração de dados altamente precisa

illumina[®]

Introdução

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx é uma solução de preparação e enriquecimento de bibliotecas com marcação CE (em conformidade com o Regulamento de Diagnósticos *In Vitro* (IVDR) da União Europeia (UE) 2017/746) e regulamentada pela Food and Drug Administration (FDA). Essa solução presta suporte na preparação da biblioteca em uma ampla variedade de DNA genômico (gDNA) derivado de células e tecidos humanos, incluindo gDNA extraído de sangue total ou tecido fixado em formalina e emblocado em parafina (FFPE) (Tabela 1). Como parte de um fluxo de trabalho do sequenciamento de última geração (next-generation sequencing, NGS), o Illumina DNA Prep with Enrichment Dx permite que os laboratórios clínicos adicionem painéis de enriquecimento de sequenciamentos direcionados ao menu de aplicações de diagnóstico (Figura 1).^{*}

Preparação e enriquecimento simples da biblioteca

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx oferece tagmentação inovadora em beads através do uso de transposomas ligados a beads para mediar uma reação de tagmentação uniforme. Quando combinada

* Todos os testes de diagnóstico desenvolvidos para uso com este produto exigem validação completa para todos os aspectos do desempenho.

com uma etapa de hibridização simplificada e única, a tagmentação fornece uma solução rápida de preparação e enriquecimento de bibliotecas (Tabela 1). Os beads de limpeza para purificação de bibliotecas e índices de sequenciamento estão incluídos no kit, proporcionando mais conveniência e facilidade de uso.

Tabela 1: Especificações do Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

| Parâmetro | Especificação | |
|-----------------------------------------------|------------------------------------------------------|----------------------------------|
| tipo de entrada de gDNA | Sangue total | Tecido FFPE |
| Entrada de DNA verificada ^a | 50 a 1.000 ng | |
| Qualidade de entrada de DNA necessária | Razão 260/280 de 1,8 a 2,0 | Δ do valor de Cq \leq 5 |
| Pooling de pré-enriquecimento ^b | 12-plex | 1-plex |
| Plataformas de sequenciamento compatíveis | Instrumentos MiSeqDx, NextSeq 550Dx e NovaSeq 6000Dx | |
| Tempo total do fluxo de trabalho ^c | ~ 7 horas | |

- a. As entradas de DNA que estão fora desses limites não foram validadas e são consideradas como uso fora da indicação.
- b. O gDNA do tecido FFPE é recomendado exclusivamente para reações de enriquecimento de 1-plex; o gDNA do sangue é recomendado exclusivamente para reações de enriquecimento de 12-plex; plexidades não padrão podem requerer otimização adicional.
- c. Inclui etapas de preparação, enriquecimento e normalização/pooling da biblioteca.



Figura 1: fluxo de trabalho Illumina DNA Prep with Enrichment Dx: após a preparação das amostras com um método de extração de DNA validado, o fluxo de trabalho Illumina DNA Prep with Enrichment Dx NGS prossegue desde a preparação da biblioteca até o sequenciamento e a análise de dados para aplicações de sequenciamento direcionadas baseadas em enriquecimento.

a. Disponível nos instrumentos MiSeqDx.

b. Disponível nos instrumentos NextSeq 550Dx e NovaSeq 6000Dx.

Suporte flexível para conteúdo do painel

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx é compatível com painéis fixos e personalizados de tamanhos variados, incluindo painéis de exoma. O kit é compatível com painéis de sonda de DNA de enriquecimento da Illumina e de terceiros para mais flexibilidade (Tabela 2).

Tabela 2: Requisitos do painel da sonda Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

| Parâmetro | Especificação |
|-------------------------------------|----------------------------|
| Tipo de sonda | DNA de fita única ou dupla |
| Comprimento da sonda | 80 bp ou 120 bp |
| Tamanho do painel | 500 a 675.000 sondas |
| Entrada total da sonda ^a | ≥ 3 pmol |

a. Para enriquecimento em plexidades de 1-plex a 12-plex.

Desempenho otimizado nas plataformas de sequenciamento da Illumina

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx é compatível com os instrumentos MiSeq™Dx, NextSeq™ 550Dx e NovaSeq™ 6000Dx (Figura 2). Essas plataformas de IVD reguladas pela FDA e com marcação CE são projetadas especificamente para trazer o poder do NGS para o laboratório clínico. Aproveitando o comprovado processo químico do sequenciamento por síntese (SBS) da Illumina, esses instrumentos fornecem resultados altamente precisos e confiáveis para testes de diagnósticos.

Software de sistema integrado

O modo Dx do Local Run Manager oferece uma opção de análise totalmente integrada que pode ser acessada por meio de uma interface de tela sensível ao toque fácil de usar nos instrumentos MiSeqDx.



Figura 2: desempenho otimizado em plataformas validadas: esses instrumentos de IVD com marcação CE regulados pela FDA oferecem interfaces fáceis de usar, segurança aprimorada e resultados de alta qualidade para aplicações clínicas.

O software é compatível com planejamento de corrida de sequenciamento e rastreamento de bibliotecas e corridas com trilhas de auditoria. O Local Run Manager inicia automaticamente a análise primária (geração FASTQ a partir de identificações de bases) após uma corrida de sequenciamento ser concluída com o GenerateFASTQ Dx Module.

Recomenda-se o uso da plataforma do DRAGEN™ secondary analysis para análise do Illumina Prep with Enrichment Dx nos instrumentos NextSeq 550Dx e NovaSeq 6000Dx. Em relação aos instrumentos NextSeq 550Dx ou NovaSeq 6000Dx, a aplicação Illumina DNA Prep with Enrichment Dx está disponível em um servidor local do DRAGEN com o Illumina Run Manager. O Illumina Run Manager fornece configuração intuitiva de corridas de sequenciamento no modo Dx. A aplicação do DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx realiza mapeamento de leituras, bem como alinhamento e identificação precisa e eficiente de variantes.

Dados altamente precisos

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx fornece alta uniformidade de cobertura e enriquecimento de leitura padded para painéis de todo o exoma, permitindo recall e precisão exata de variantes de nucleotídeos únicos (SNV) e inserção/deleção (indel) (Tabela 3).

Tabela 3: Desempenho do ensaio com painéis de exoma completo^a

| Painel | Painel I do exoma (45 Mb) ^b | Painel T do exoma (36,8 Mb) ^c |
|--------------------------------------------|----------------------------------------|------------------------------------------|
| Enriquecimento de leitura padded exclusivo | 78,65% | 93,29% |
| Uniformidade de cobertura | 95,37% | 97,50% |
| Recall de SNV ^d | 96,11% | 96,26% |
| Precisão de SNV ^e | 98,16% | 99,34% |
| Recall de indel ^d | 89,84% | 92,18% |
| Precisão de indel ^e | 84,19% | 90,27% |

- a. Linhagem celular Coriell gDNA NA12878, com um conjunto de verdadezes conhecido para detecção de variante de linha genética (Coriell Platinum Genome). As bibliotecas foram sequenciadas no NextSeq 550Dx Instrument com arquivos FASTQ gerados a partir da identificação de bases através do GenerateFASTQ Dx Module no Local Run Manager; scripts personalizados na plataforma DRAGEN v3.8.4 foram usados para análise.
- b. Vinte e quatro réplicas técnicas em duas reações de enriquecimento de 12-plex.
- c. Doze réplicas técnicas em uma única reação de enriquecimento de 12-plex.
- d. Recall = verdadeiros positivos/(verdadeiros positivos + falsos negativos).
- e. Precisão = verdadeiros positivos/(verdadeiros positivos + falsos positivos).

Resumo

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx fornece uma solução regulada pela FDA compatível com o regulamento IVDR 2017/746 da UE para aplicações direcionadas de enriquecimento do sequenciamento, incluindo painéis fixos e personalizados. Esse kit permite que os laboratórios clínicos adicionem o enriquecimento direcionado ideal e o sequenciamento de exoma para aumentar sua variedade de ofertas de serviços de diagnóstico.

Saiba mais

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx,
illumina.com/idpedx

Informações para pedidos

| Produto | N.º do catálogo |
|-------------------------------------------------------------------------|-----------------|
| Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (16 samples) | 20051354 |
| Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (96 samples) | 20051352 |
| Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set B (16 samples) | 20051355 |
| Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set B (96 samples) | 20051353 |
| MiSeqDx Instrument | DX-410-1001 |
| MiSeqDx Reagent Kit v3 | 20037124 |
| NextSeq 550Dx Instrument | 20005715 |
| NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 cycles) | 20028871 |
| NovaSeq 6000Dx Instrument | 20068232 |
| NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 cycles) | 20046931 |
| NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles) | 20046933 |
| Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Training | 20028457 |

Declarações de uso pretendido

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit é um conjunto de reagentes e materiais de consumo usados para preparar bibliotecas de amostras com base em DNA genômico derivado de células e tecidos humanos para o desenvolvimento de ensaios de diagnóstico *in vitro*. Os painéis de sondas fornecidos pelo usuário são necessários para a preparação de bibliotecas direcionadas a regiões genômicas específicas de interesse. As bibliotecas de amostras geradas destinam-se ao uso em sistemas de sequenciamento da Illumina. O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx inclui software para configuração, monitoramento e análise da corrida de sequenciamento.

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (Estados Unidos)

O Illumina DNA Prep with Enrichment Dx é um conjunto de reagentes e materiais de consumo usados para preparar bibliotecas de amostras com base em DNA extraído de sangue total periférico ou de tecido fixado em formalina e embocado em parafina. Os painéis de sondas fornecidos pelo usuário são necessários para a preparação de bibliotecas direcionadas a regiões genômicas específicas de interesse. As bibliotecas de amostras geradas destinam-se ao uso em sistemas de sequenciamento da Illumina.

MiSeqDx Instrument

O MiSeqDx Instrument destina-se ao sequenciamento direcionado de bibliotecas de DNA baseado em DNA genômico humano extraído de sangue total periférico ou de tecido fixado em formalina e embocado em parafina (FFPE), quando usado em ensaios de diagnóstico *in vitro* (IVD) no instrumento. O MiSeqDx Instrument não se destina aos sequenciamentos do genoma completo ou *de novo*. O MiSeqDx Instrument deve ser usado com reagentes de IVD e softwares analíticos registrados e listados, liberados ou aprovados.

NextSeq 550Dx Instrument (Estados Unidos e Canadá)

O NextSeq 550Dx Instrument destina-se ao sequenciamento direcionado de bibliotecas de DNA baseado em DNA genômico humano extraído de sangue total periférico ou de tecido fixado em formalina e embocado em parafina (FFPE) quando usado em ensaios de diagnóstico *in vitro* (IVD) no instrumento. O NextSeq 550Dx Instrument não se destina ao sequenciamento do genoma completo ou *de novo*. O NextSeq 550Dx Instrument deve ser usado com reagentes de IVD e software analítico registrados e listados, liberados ou aprovados.

NextSeq 550Dx Instrument (União Europeia/outro)

O NextSeq 550Dx Instrument destina-se ao sequenciamento de bibliotecas de DNA quando usado com ensaios de diagnóstico *in vitro* (IVD) realizados no instrumento. O NextSeq 550Dx Instrument deve ser usado com reagentes de IVD e software analítico específicos registrados, certificados ou aprovados.

NovaSeq 6000Dx Instrument (Estados Unidos)

O NovaSeq 6000Dx Instrument destina-se ao sequenciamento direcionado de bibliotecas de DNA baseado em DNA genômico humano extraído de sangue total periférico ou de tecido fixado em formalina e embocado em parafina (FFPE, formalin-fixed, paraffin-embedded) quando usado com ensaios de diagnóstico *in vitro* (IVD). O NovaSeq 6000Dx Instrument não se destina ao sequenciamento *de novo* ou do genoma completo. O NovaSeq 6000Dx Instrument destina-se ao uso com reagentes de IVD específicos e software analítico registrados, certificados ou aprovados.

NovaSeq 6000Dx Instrument (União Europeia/outro)

O NovaSeq 6000Dx Instrument destina-se ao sequenciamento de bibliotecas de DNA quando usado com ensaios de diagnóstico *in vitro* (IVD). O NovaSeq 6000Dx Instrument destina-se ao uso com reagentes de IVD específicos e software analítico registrados, certificados ou aprovados.



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

© 2024 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-00743 PTB v4.0