

Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment

Schnelle, flexible und skalierbare Exomergebnisse anhand von FFPE-Proben, selbst bei geringen Zugabemengen

- Nachweis seltener Varianten mit geringen Allelfrequenzen anhand von aus FFPE-Gewebe extrahierter gDNA
- Vorbereitung sequenzierungsfertiger Bibliotheken in ≤ 10 Stunden mit ca. 4 Stunden manuellem Aufwand
- Datenanalyse und Varianten-Calling mit hoher analytischer Sensitivität mithilfe der DRAGEN™-Sekundäranalyse
- Benutzerdefinierte Interpretation und Generierung von Forschungsbefunden mit Illumina Connected Insights

Exomsequenzierungsworkflow von den Proben bis zu den Ergebnissen mit einem zuverlässigen Partner

Formalinfixierte, in Paraffin eingebettete (FFPE) Archivproben bergen eine Fülle wertvoller Informationen für Krebs-Studien. FFPE-Proben liefern in der Regel stark degradierte DNA und lassen sich daher mit NGS-Methoden (Next-Generation Sequencing, Sequenzierung der nächsten Generation) nur schwer analysieren.

Bei FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment handelt es sich um eine vielseitige Lösung für die Bibliotheksvorbereitung (Tabelle 1), die anhand der leistungsstarken NGS-Technologie den hochsensitiven Nachweis von Varianten mit geringer Häufigkeit in FFPE-Proben ermöglicht, die nur in geringer Menge verfügbar sind. Diese Lösung von einem einzigen Anbieter besteht aus dem Bibliotheksvorbereitungskit, dem Twist Bioscience for Illumina Exome 2,5 Panel und den Illumina-Sequenziersystemen mit mittlerem bis hohem Durchsatz, darunter das NextSeq™ 2000 System und die NovaSeq™ X Series. Die Datenanalyse wird mit DRAGEN-Pipelines durchgeführt, die in BaseSpace™ Sequence Hub und Illumina Connected Analytics verfügbar sind. Mit Illumina Connected Insights können benutzerdefinierte Analysen und Interpretationen durchgeführt werden.

Optimierter Workflow

Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment ist Teil eines integrierten Tumor-Normal-Workflows mit Exomsequenzierung (WES, Whole-Exome Sequencing), der sich durch herausragende Performance und Datenqualität auszeichnet. Der skalierbare Workflow beginnt mit aus FFPE-Proben extrahierter genomischer DNA (gDNA), gefolgt von Bibliotheksvorbereitung und -anreicherung. Angereicherte Bibliotheken werden auf Illumina-Systemen mit mittlerem oder hohem Durchsatz sequenziert. Anschließend erfolgt das hochpräzise Varianten-Calling mithilfe der DRAGEN-Sekundäranalyse (Abbildung 1). Diese benutzerfreundliche Lösung zeichnet sich durch hohe Performance bei der Exomsequenzierung sowie durch für die Automatisierung geeignete Füllvolumina aus und ermöglicht Proben-Multiplexing zur effizienten Skalierung (Tabelle 1).

Tabelle 1: Übersicht über Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment

| Parameter | Spezifikation |
|--|--|
| DNA-Typ | gDNA aus FFPE-Gewebe |
| DNA-Zugabe | 40 ng FFPE-DNA |
| Proben-Multiplexing | 96–192 eindeutige Doppelindizes |
| Dublettenkennzeichnung | Nicht zufällige UMIs (Unique Molecular Identifiers, eindeutige molekulare Identifikatoren) |
| Anreicherungsplexität | 4-Plex |
| Unterstützte Sequenziersysteme | NextSeq 2000 System, P3- oder P4-Fließzellen NovaSeq 6000 System, SP-, S1- oder S2-Fließzellen NovaSeq X Series, 1.5B-Fließzelle |
| Gesamtdauer des Workflows ^a | ≤ 10 h |
| Manueller Aufwand insgesamt | ca. 4 h |

a. Umfasst die Schritte Bibliotheksvorbereitung, -anreicherung und -normalisierung.

Schnelle, flexible Bibliotheksvorbereitung

Bei Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment handelt es sich um einen ligationsbasierten Assay zur schnellen Bibliotheksvorbereitung mit einem einzigen Hybridisierungsschritt (Abbildung 2). Dieser nutzt das Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel und ermöglicht zudem die Untersuchung von mitochondrialen oder zusätzlichen Targets, wenn er um das Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel oder das Illumina Custom Enrichment Panel v2 ergänzt wird.

Sequenzierungsfertige Bibliotheken werden in ≤ 10 Stunden bei lediglich ca. 4 Stunden manuellem Aufwand vorbereitet, sodass die Sequenzierung der extrahierten DNA innerhalb eines einzigen Tages beginnen kann. Zur Extraktion aus FFPE-Proben wird das QIAGEN AllPrep DNA/RNA FFPE Kit (QIAGEN, Katalog-Nr. 80234) empfohlen.

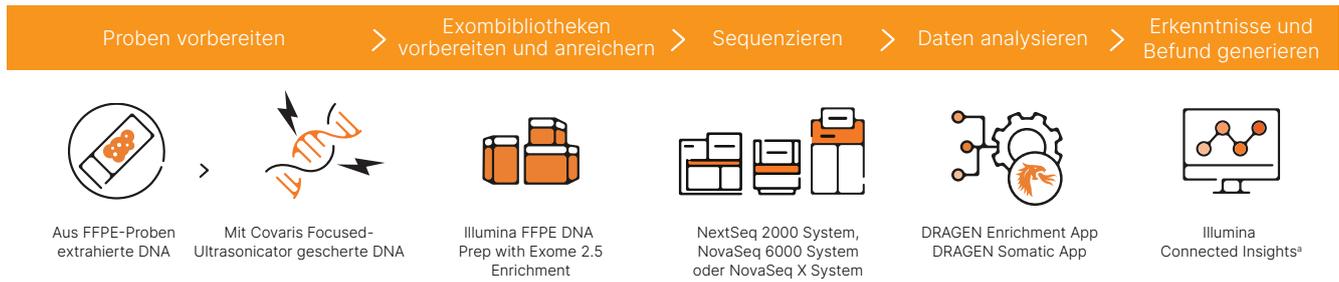


Abbildung 1: Von den Proben zum Bericht mit einem einzigen Partner: Illumina ermöglicht einen optimierten WES-Workflow, einschließlich Bibliotheksvorbereitung, Sequenzierung und Datenanalyse.

a. Die Illumina Connected Insights-Produktlinie ermöglicht benutzerdefinierte Analysen anhand von API-Abfragen (Application Programming Interface, Anwendungsprogrammierschnittstelle) an Datenquellen von Drittanbietern. Die Illumina Connected Insights-Integration wird im 2. Quartal 2025 mit einem Upgrade der DRAGEN-Software bereitgestellt.

Flexible, skalierbare Coverage

Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment basiert auf einem gezielten, umfassenden und aktuellen Exomanreicherungs-Panel. Diese gezielte Coverage sorgt für eine kosteneffektive WES-Lösung (Tumor-Normal) mit einer optimalen Anzahl von Proben pro Sequenzierungslauf (Tabelle 2). Die Coverage des mitochondrialen Genoms (chrM) lässt sich einfach ergänzen, indem das Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel als Spike-in-Panel im Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment-Protokoll verwendet wird. Spezifische Regionen von Interesse können mit anwendungsspezifischen Spike-in-Panels mit bis zu 10.000 Sonden hinzugefügt werden. Hierfür kommt das Illumina Custom Enrichment Panel v2 zum Einsatz.

Performance mit hoher Qualität

Bibliotheksvorbereitung und Anreicherungschemie von Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment entsprechen jenen von Illumina Cell-Free DNA with Enrichment, was für eine herausragende Performance bei FFPE-Proben sorgt.

 Mehr erfahren Sie im [Datenblatt zu Illumina Cell-Free DNA Prep with Enrichment](#).

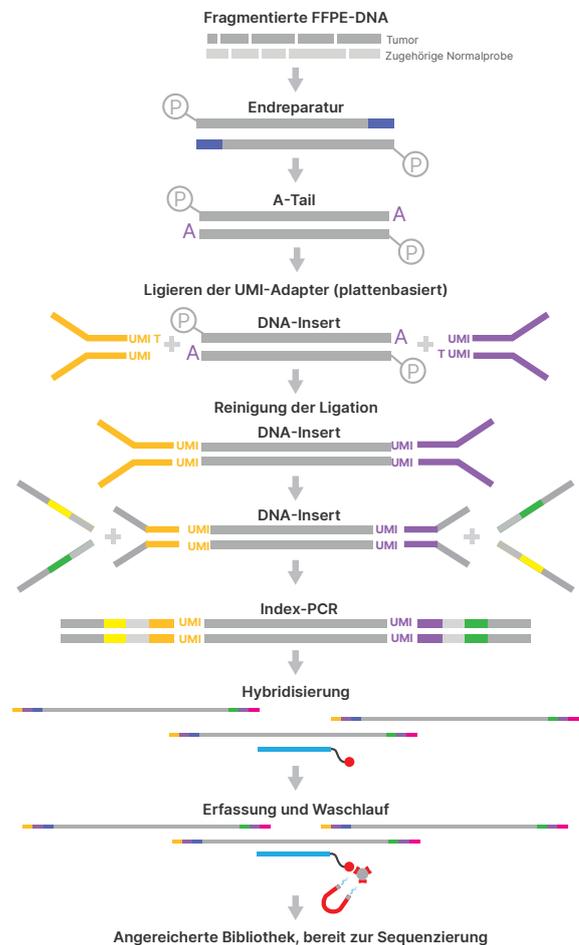


Abbildung 2: Optimierte Bibliotheksvorbereitung mit Exomanreicherung auf Basis von Ligation: Im Anschluss an die Hybrid-Capture-Anreicherung sind die Exombibliotheken bereit für die Sequenzierung.

Tabelle 2: Sequenzierungsplexität für Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment-Bibliotheken

| Probentyp | Gewünschte Tiefe der mittleren Target-Coverage ^a | Empfohlene Single-End-Reads | Maximale Anzahl an Bibliotheken je Fließzelle | | | | | |
|-----------|---|-----------------------------|---|----|---------------------|----|----|------------------|
| | | | NextSeq 2000 System | | NovaSeq 6000 System | | | NovaSeq X Series |
| | | | P3 | P4 | SP | S1 | S2 | 1.5B |
| Tumor | ≥ 130-fach | ≥ 100 Mio. | 8 | 12 | 4 | 12 | 28 | 12 |
| Normal | ≥ 30-fach | ≥ 28 Mio. | 8 | 12 | 4 | 12 | 28 | 12 |

a. Die Berechnung der mittleren Target-Coverage erfolgte mit einer Einstellung, die die doppelte Zählung überlappender Mates verhindert.

Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment zeigt bei FFPE-Gewebeproben eine herausragende Leistung als Assay für die Anreicherung. Bibliotheken wurden mit dem Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment Kit und dem Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel anhand einer Zugabemenge von 40 ng FFPE-DNA aus 12 Tumor-Normal-Paaren vorbereitet. Die Sequenzierung erfolgte auf dem NovaSeq 6000 System unter Verwendung der S1-Fließzelle mit einer Zielsequenzierungstiefe von ≥ 100 Mio. Single-End-Reads für Tumorproben und ≥ 28 Mio. Single-End-Reads für entsprechende Normalproben. Tumorbibliotheken, die aus FFPE-Proben mittlerer bis hoher Qualität generiert wurden, zeigen eine mittlere Target-Coverage von über 130-fach (wobei die Berechnung der mittleren Target-Coverage mit einer Einstellung erfolgte, die die doppelte Zählung überlappender Mates verhindert). Zudem wurde bei ≥ 90 % der Ziele eine Coverage von ≥ 50-fach erreicht. Die Auswirkungen auf andere Bibliotheks-QC-Metriken (Quality Control, Qualitätssicherung) waren hierbei gering ([Abbildung 3](#)).

Sensitiver Nachweis seltener Varianten

Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment-Bibliotheken eignen sich für den Nachweis kleiner DNA-Varianten bei niedrigen Variantenallelfrequenzen (VAF). Die Bibliotheken wurden mit 40 ng Seraseq Tumor Mutation DNA Mix v2 AF10 (SeraCare, Katalog-Nr. 0710-0094) als Tumorprobe und 40 ng Seraseq FFPE WT (DNA/RNA) Reference Material (SeraCare, Katalog-Nr. 0710-0137) als zugehörige Normalprobe vorbereitet. Der Mutationsmix wurde auf < 10 % VAF verdünnt. Es wurden 12 Tumor- und vier Normal-Bibliotheksreplikate pro VAF-Stufe vorbereitet. Die 13 mit dem Twist for Illumina Exome 2.5-Panel angereicherten 4-Plex-Bibliotheken wurden auf zwei S2-Fließzellen auf dem NovaSeq 6000 System mit einer Read-Länge von 2 × 151 bp sequenziert. Zur Analyse wurden die Sequenzierungs-Reads der Tumorbibliotheken auf

eine Read-Tiefe von 100 Mio., 70 Mio. und 46 Mio. Single-End-Reads aufgeteilt, um den Zusammenhang zwischen der mithilfe von UMI zusammengefassten On-Target-Coverage und dem Variantennachweis zu untersuchen. Die Reads für Normalbibliotheken wurden in jeweils 28 Mio. Single-End-Reads aufgeteilt. Das Varianten-Calling erfolgte mit der DRAGEN Somatic App in BaseSpace Sequence Hub.

Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment weist Genamplifikationen bei einem Fold-Change von 2,5 nach. Bibliotheksreplikate wurden mit 40 ng bzw. 20 ng (jeweils vier Replikate) Seraseq Solid Tumor CNV Mix, +3 copies (SeraCare, Katalog-Nr. 0710-2866) als Tumorprobe und 40 ng DNA aus Seraseq FFPE WT (DNA/RNA) Reference Material (SeraCare, Katalog-Nr. 0710-0137) als zugehörige Normalprobe vorbereitet. Die Bibliotheken wurden auf einer S1-Fließzelle auf dem NovaSeq 6.000 System mit einer Read-Länge von 2 × 151 bp sequenziert und die Sequenzierungs-Reads wurden in 100 Mio. Single-End-Reads für die CNV Mix- und 28 Mio Reads für die WT DNA Reference-Probe aufgeteilt. Das Calling somatischer CNV erfolgte mit der DRAGEN Somatic App in BaseSpace Sequence Hub unter Verwendung einer Baseline-Datei, die mit einem Normalpanel mit 45 FFPE-Gewebenormalproben generiert und mit dem DRAGEN-Standardsegmentierungsalgorithmus analysiert wurde. Bei den dargestellten Werten handelt es sich um die mittlere und die Standardabweichung der acht Replikate des CNV-Mix. Sie werden mit dem von SeraCare angegebenen Fold-Change verglichen.

Der Assay weist 90 % der Einzelnukleotid-Varianten (SNVs, Single-Nucleotide Variants) ([Abbildung 4A](#)) und Insertionen/Deletionen (Indels) ([Abbildung 4B](#)) bei 5 % VAF von einer Zugabemenge von 40 ng bei 100 Mio. Single-End-Reads nach. Die Sensitivität bei 6–7 % VAF bleibt mit nur 46 Mio. Reads je Tumorbibliothek hoch. Für den Nachweis von 12 Genamplifikationen zeigte sich bei einem Fold-Change von ca. 25 in einer Kontrollprobe mit drei zusätzlichen Kopien pro Gen eine Sensitivität von 100 % ([Abbildung 5](#)).

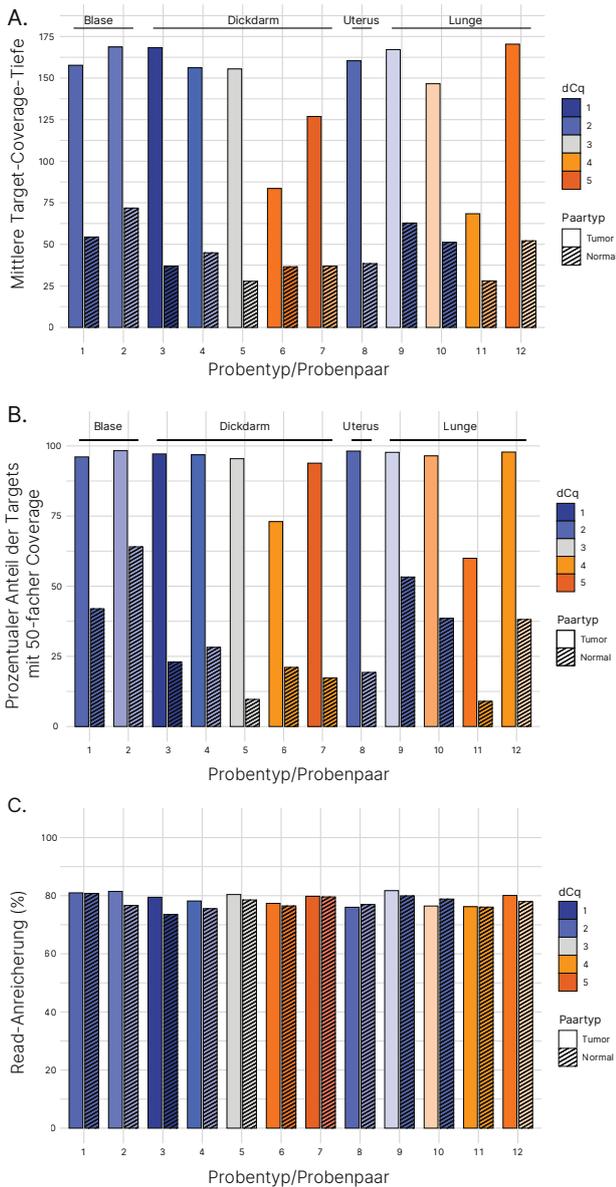


Abbildung 3: Performancemetriken für FFPE-Gewebeproben: Bei Tumor-Normal-Bibliotheken, die anhand von FFPE-Gewebeproben mittlerer bis hoher Qualität vorbereitet wurden, ergaben sich herausragende Anreicherungsmetriken, darunter > 70 % Read-Anreicherung, eine hohe Tiefe der mittleren Target-Coverage und > 90 % Targets mit einer Coverage \geq 50-fach.

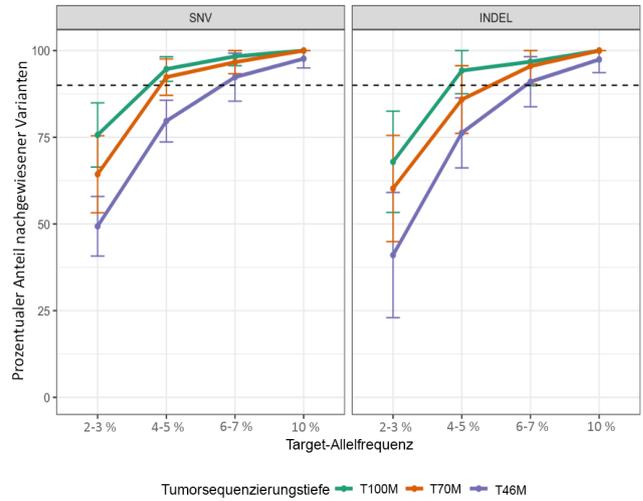


Abbildung 4: Variantennachweis bei niedriger VAF: Die Ergebnisse zeigen, dass Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment bei 5 % VAF bei einer Zugabe von 40 ng mit 100 Mio. Single-End-Reads (grüne Linie) 90 % der SNVs und Indels nachweist. Wie erwartet nimmt die Nachweisrate für Varianten mit 4–5 % VAF mit der Anzahl der Reads ab. Die Sensitivität bleibt jedoch für Varianten mit ca. 6–7 % VAF bei nur 46 Mio. Single-End-Reads (violette Linie) je Tumorbibliothek hoch. Die gestrichelte Linie stellt den Nachweis von 90 % der Varianten dar.

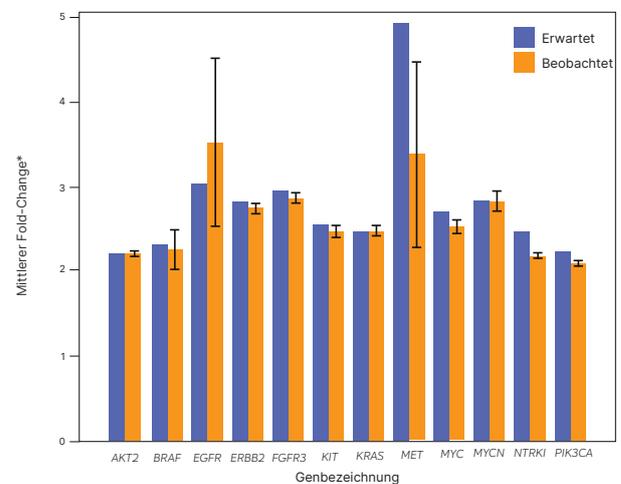


Abbildung 5: Genamplifikationsnachweis: Mit Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment ergab sich für den Nachweis von 12 Genamplifikationen in einer Kontrollprobe mit drei zusätzlichen Kopien pro Gen eine Sensitivität von 100 %. Bei den dargestellten Werten handelt es sich um die mittlere und die Standardabweichung der acht Replikate des CNV-Mix. Sie werden mit dem von SeraCare angegebenen Fold-Change verglichen.

* Laut SeraCare wurden BRAF, EGFR und MET mit zwei synthetischen Konstrukten mit kleinen Überlappungsbereichen amplifiziert. Daher ist der Amplifikationswert der CNV-Ereignisse für diese Überlappungsregionen unter Umständen erhöht.

Genauere Auswertung der Tumormutationslast (TMB, Tumor Mutational Burden)

Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment ermöglicht durch die Kombination aus dem umfassenden Exominhalt des Twist for Illumina Exome 2,5 Panel und der fortschrittlichen DRAGEN Somatic-Bioinformatikpipeline eine genaue Bestimmung der TMB. Die Fähigkeit von Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment zur Bestimmung der TMB wurde anhand von SeraCare TMB-Referenzstandards und FFPE-DNA aus Gewebeproben bewertet. Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment-Bibliotheken wurden mit 40 ng der Standardreferenzen Seraseq gDNA TMB Mix Score 7 und TMB Mix Score 13 und den zugehörigen Normalproben vorbereitet (SeraCare, Katalog-Nr. 0710-1326 bzw. 0170-1586). Die Sequenzierungsdaten wurden mit der DRAGEN Enrichment App analysiert und die BAM-Dateien wurden als Tumor-Normal-Paare in die DRAGEN Somatic App importiert. Die Ergebnisse zeigen, dass die ermittelten TMB-Werte den erwarteten Werten entsprechen ([Tabelle 3](#)).

Tabelle 3: Genaue TMB-Evaluierung mit Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment

| SeraSeq gDNA TMB-Mix | Erwarteter TMB-Score | Mit der DRAGEN Somatic App ermittelter TMB-Score |
|----------------------|----------------------|--|
| TMB-High | 13 | 16,7 (0,1) |
| TMB-Low | 7 | 9,4 (0,1) |

Bei den dargestellten Werten handelt es sich um den Mittelwert und die Standardabweichung von sechs technischen Replikaten.

Übereinstimmung mit TruSight™ Oncology 500

Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment-Bibliotheken wurden mit 40 ng FFPE-DNA aus Tumor- und zugehörigen Normalproben vorbereitet. Bibliotheken wurden auf mehreren S2-Fließzellen auf dem NovaSeq 6.000 System mit einer Read-Länge von 2 × 151 bp sequenziert. Anschließend wurden die Sequenzierungs-Reads für Tumor- und zugehörige Normalbibliotheken entsprechend der empfohlenen Read-Anzahl aufgeteilt ([Tabelle 2](#)). Die Daten wurden mit der DRAGEN Enrichment App analysiert und die BAM-Dateien wurden als Tumor-Normal-Paare in die DRAGEN Somatic App in BaseSpace Sequence Hub importiert. Gleichzeitig wurden 40 ng derselben FFPE-DNA aus den Tumorproben mit TruSight Oncology 500 verarbeitet

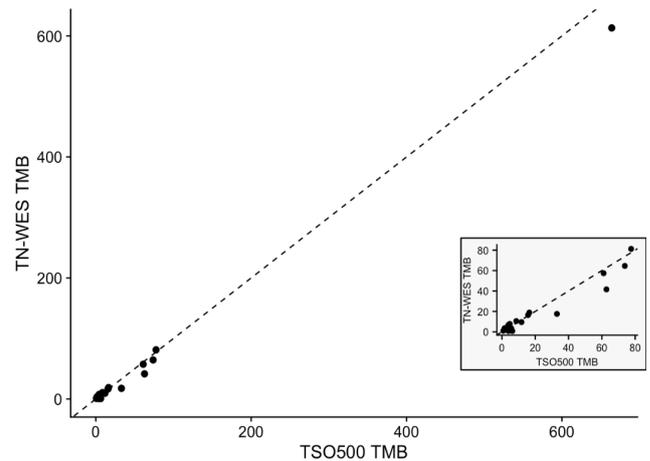


Abbildung 6: Genaue TMB-Evaluierung: Bei der Evaluierung der TMB mit Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment zeigt sich eine hohe Übereinstimmung mit TMB-Scores, die mit TruSight Oncology 500 ermittelt wurden. Der Inset-Plot zeigt die TMB-Werte bei einem Zoom auf ≤ 80 .

und die Daten mit der lokalen App TruSight Oncology 500 v2.2.1 analysiert. Die Ergebnisse zeigen eine hohe Übereinstimmung ($R^2 = 0,999$) mit dem im TruSight Oncology 500-Workflow ermittelten TMB-Score, was die herausragende Performance von Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment zur Beurteilung dieses wichtigen Onkologie-Biomarkers verdeutlicht ([Abbildung 6](#)). Eine Analysepipeline für Biomarker für Mikrosatelliteninstabilität (MSI) und homologe Rekombinationsdefizienz (HRD) befindet sich in der Entwicklung. Die Ergebnisse der DRAGEN Somatic App sind als vorläufig zu betrachten. Mehr über diese Biomarker erfahren Sie von Ihrem Ansprechpartner beim Vertrieb.

Flexibilität hinsichtlich der Inhalte beim Einsatz von Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment

Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment ist mit anwendungsspezifischen Sonden kompatibel, die für neue Targets oder zur Steigerung der Coverage in Regionen von besonderem Interesse entwickelt wurden. Panels sind für eine individuelle Target-Liste konzipiert und können problemlos als Spike-in-Sonden im Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment-Protokoll hinzugefügt werden. Illumina Custom Panels v2 werden mit dem [Online-Design Tool DesignStudio™](#) oder mithilfe des Illumina Concierge-Teams entwickelt.

Tabelle 4: Kompatibilität von Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment mit ergänzenden Inhalten

| Panel | Twist for Illumina Mitochondrial | Custom Enrichment v2 Panel A | Custom Enrichment v2 Panel B | |
|--|----------------------------------|------------------------------|------------------------------|---------------------------|
| Panelgröße (Basen) | 16.659 | 244.283 | 1.590.551 | |
| Anzahl der Sonden | 139 | 2.804 | 10.353 | |
| Anzahl der abgedeckten Gene | 37 | 79 | 1.038 | |
| Verhältnis zwischen Spike-in- und Exom-Panel | 0,008 ^a | 0,4 ^a | 0,4 ^a | |
| Sequenzierungs-Reads ^b | 100 Mio. | 100 Mio. | 100 Mio. | 110–220 Mio. ^c |
| Mittlere Target-Coverage, Exom | 136-fach | 137-fach | 111-fach | 151-fach |
| Mittlere Target-Coverage, Spike-in-Region ^d | 1.397-fach | 193-fach | 52-fach | 72-fach |
| Prozentualer Anteil der Exom-Targets mit Coverage \geq 50-fach | 93 % | 93 % | 85 % | 93 % |
| Prozentualer Anteil der Spike-In-Targets mit Coverage \geq 50-fach | 99,70 % | 99 % | 42 % | 57 % |

a. 2 μ l der 1:50-Verdünnung von Twist for Illumina Mitochondrial Panel oder 2 μ l von Custom Enrichment v2 Panel gemischt mit 3 μ l von Twist for Illumina Exome 2,5 Panel.
b. Anzahl der Single-End-Sequenzierungs-Reads in Millionen.
c. Gibt den Bereich der Sequenzierungs-Reads an, der bei unterschiedlichen FFPE-DNA-Tumorproben ermittelt wurde.
d. Die Berechnung der mittleren Target-Coverage erfolgte mit einer Einstellung, die die doppelte Zählung überlappender Mates verhindert.

Zum Nachweis der Kompatibilität von Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment mit einer Vielzahl von Spike-in-Panelgrößen wurde das Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment-Protokoll mit dem Twist for Illumina Mitochondrial Panel oder zwei Illumina Custom Enrichment Panels v2 durchgeführt (Tabelle 4). Die Ergebnisse zeigen eine Korrelation zwischen der Größe des Spike-in-Panels und der Coverage von Exom- und Spike-in-Targets. Das kleine mitochondriale Panel ergibt eine höhere Coverage, wohingegen sich bei einem mittelgroßen Spike-in-Panel (Panel A) eine herausragende Coverage sowohl für die Exom- als auch für die Spike-in-Targets ergibt. Auch beim großen Spike-in-Panel B bleibt die Exom-Coverage hoch, wohingegen die Coverage der Target-Region des Spike-in-Panels nur im mittleren Bereich liegt, sich jedoch mit einer tieferen Sequenzierung erhöhen lässt. Eine tiefere Coverage überlappender Regionen (Abbildung 7A) bzw. eine Sequenzierungs-Coverage für neue Targets (Abbildung 7B) zeigt sich bei Verwendung von Spike-in-Panels. Darüber hinaus zeigte sich bei Kombination des Spike-in-Panels während der Anreicherungsreaktion mit Twist for Illumina Exome 2,5 Panel eine Erhöhung der mittleren Target-Coverage-Tiefe um etwa den Faktor 10 sowie des prozentualen Anteils der Targets mit einer Coverage \geq 50-fach in den Regionen, auf die das Custom Enrichment v2 Panel B abzielt (Tabelle 5).

Tabelle 5: Spike-in von Illumina Custom Enrichment v2 Panel verbessert Anreicherungsmetriken

| Parameter | Twist for Illumina Exome 2.5 | Twist for Illumina Exome 2,5 + Spike-in-Panel ^a |
|--|------------------------------|--|
| Mittlere Target-Coverage der Spike-in-Region ^b | 55-fach | 52-fach |
| Coverage-Einheitlichkeit, Spike-in | 20 % | 89 % |
| Prozentualer Anteil der Spike-in-Targets mit Coverage \geq 20-fach | 5 % | 78 % |
| Prozentualer Anteil der Spike-in-Targets mit Coverage \geq 50-fach | 4 % | 42 % |

a. Custom Enrichment v2 Panel B, Einzelheiten zum Panel sind Tabelle 4 zu entnehmen.
b. Die Berechnung der mittleren Target-Coverage erfolgte mit einer Einstellung, die die doppelte Zählung überlappender Mates verhindert.

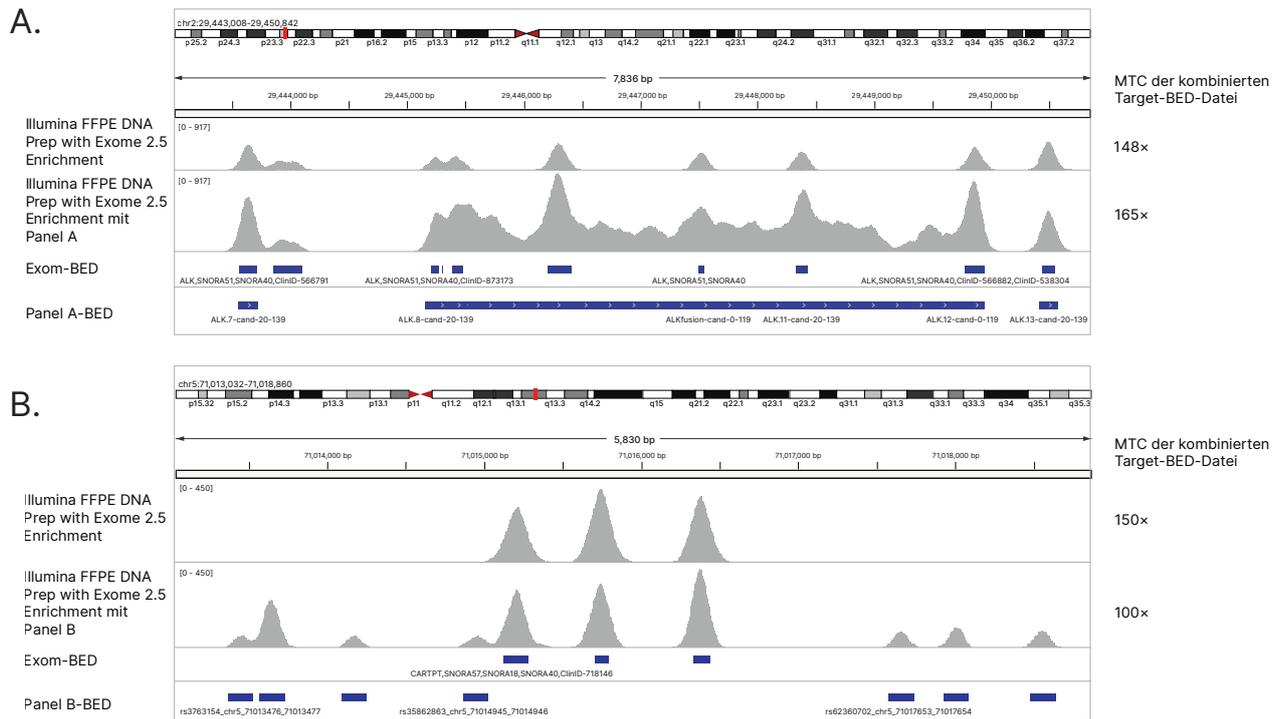


Abbildung 7: Tiefere Sequenzierungscoverage mit Illumina Custom Enrichment v2 Spike-in-Panels: (A) Beim Vergleich der mittleren Target-Coverage (MTC, berechnet mit einer Einstellung, die die doppelte Zählung überlappender Mates verhindert) überlappender Regionen zwischen dem Illumina FFPE DNA Prep Exome 2,5 Enrichment Panel und dem Custom Enrichment v2 Panel A (siehe Tabelle 4) mit oder ohne Spike-in-Panel zeigt sich mit dem Spike-in-Panel A eine mehr als doppelt so hohe Coverage. (B) Beim Vergleich der Coverage neuer Regionen, auf die Custom Enrichment v2 Panel B (siehe Tabelle 4) mit oder ohne Spike-in-Panel abzielt, zeigt sich mit dem Spike-in-Panel B eine Coverage.

Zusammenfassung

Bei Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment handelt es sich um eine vielseitige Bibliotheksvorbereitungslösung aus einer Hand, die für niedrige Zugabemengen aus FFPE-Gewebeproben extrahierter DNA optimiert ist. Die Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5-Lösung ermöglicht in Forschungsanwendungen den Nachweis mit geringer Häufigkeit auftretender somatischer Varianten mit außergewöhnlicher analytischer Sensitivität. Die leistungsstarke Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2,5 Enrichment-Lösung bietet in Kombination mit der Sequenzierung auf leistungsstarken Illumina-Sequenziersystemen und beschleunigter Datenanalyse einen hochwertigen Tumor-Normal-Workflow für FFPE-DNA von der Probenverarbeitung bis hin zur Datenanalyse von einem einzigen zuverlässigen Partner.

Weitere Informationen

[Illumina FFPE DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment](#)

[DRAGEN-Sekundäranalyse](#)

[Illumina Connected Insights](#)

Bestellinformationen

| Produkt | Katalog-Nr. |
|--|-------------|
| Illumina Cell-Free and FFPE DNA Prep with Enrichment, Ligation (192 samples, 4-plex) | 20104103 |
| Illumina Cell-Free and FFPE DNA Prep with Enrichment, Ligation (192 samples, 4-plex), on-premises ^a | 20104104 |
| Illumina Cell-Free and FFPE DNA Prep, Ligation (16 Samples) | 20104105 |
| Illumina Cell-Free and FFPE DNA Prep, Ligation (96 Samples) | 20104106 |
| Illumina Cell-Free and FFPE DNA Prep, Enrichment (16 Reactions) | 20104107 |
| IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes Set A, Ligation (96 Indexes, 96 Samples) | 20034701 |
| IDT for Illumina UMI DNA/RNA UD Indexes Set B, Ligation (96 Indexes, 96 Samples) | 20034702 |
| Illumina UMI DNA/RNA UD v3 indexes Set A, Ligation (96 indexes, 96 samples) | 20126235 |
| Illumina UMI DNA/RNA UD v3 indexes Set B, Ligation (96 indexes, 96 samples) | 20126237 |
| IDT for Illumina UMI DNA/DNA Index Anchors Set A for Automation | 20066404 |
| IDT for Illumina UMI DNA/DNA Index Anchors Set B for Automation | 20063213 |
| Twist Bioscience for Illumina Exome 2.5 Panel | 20076914 |
| Twist Bioscience for Illumina Mitochondrial Panel | 20093180 |

a. 10.000 Gb; 1-jährige DRAGEN Server-Lizenz enthalten.



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-03347 DEU v1.0