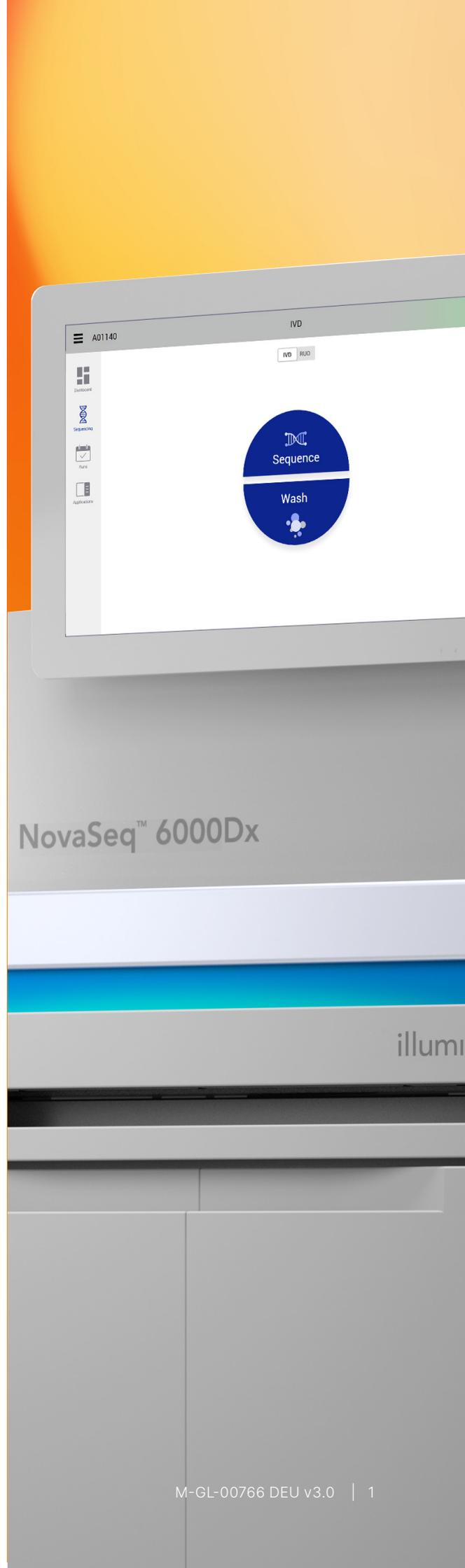


NovaSeq™ 6000Dx-Gerät

Unübertroffene
Analyseleistung in
einer FDA-konformen
Sequenzierungsplattform mit
CE-Kennzeichnung

- Wechsel zwischen den beiden Betriebsmodi für IVD-Tests und Anwendungen in der klinischen Forschung ohne Neustart des Systems
- Kompatibel mit Illumina DNA Prep with Enrichment Dx für Workflows zum gezielten Calling von IVD-Varianten
- Gekoppelter, lokaler DRAGEN Server und Lizenz für die Laufverwaltung und schnellere Sekundäranalyse

illumina®



Einleitung

Das NovaSeq 6000Dx-Gerät läutet eine neue Ära klinischer Laboranwendungen ein. Das Gerät kann in weniger als zwei Tagen über 6 Tb Daten generieren und stellt damit eine leistungsstarke und skalierbare FDA-konforme (Food and Drug Administration) Hochdurchsatz-Plattform mit CE-Kennzeichnung (Conformité Européenne) für die Sequenzierung der nächsten Generation (NGS, Next-Generation Sequencing) bei IVD-Anwendungen (*In-vitro*-Diagnostik) dar (Abbildung 1). Die integrierte, einheitliche Benutzeroberfläche des NovaSeq 6000Dx-Geräts ermöglicht Anwendern den Wechsel zwischen IVD- und Forschungsmodus (RUO, Research Use Only). Im IVD-Modus steht Anwendern eine ständig wachsende Palette klinischer Anwendungen zur Verfügung, u. a. für die Bereiche Onkologie sowie komplexe und genetische Erkrankungen. Der RUO-Modus umfasst alle auf dem NovaSeq 6000 System verfügbaren Standardfunktionen und eignet sich auch für nicht validierte Methoden, einschließlich Genomsequenzierung (WGS, Whole-Genome Sequencing), Exomsequenzierung (WES, Whole-Exome Sequencing), Transkriptom-Profilierung usw. Die beiden Betriebsmodi ermöglichen es, IVD-Tests und klinische Forschung mit einem einzigen Gerät durchzuführen. Im Lieferumfang jedes NovaSeq 6000Dx-Geräts sind ein gekoppelter DRAGEN™ Server sowie eine Lizenz enthalten, sodass die Sekundäranalyse der Daten präzise und ultraschnell erfolgen kann. Das NovaSeq 6000Dx-Gerät eröffnet großen klinischen Laboren ganz neue Möglichkeiten für eine breite Palette von Probenotypen, Sequenzierungsmethoden und Anwendungen.

Vereinfachter Workflow mit drei Schritten

Assays, die auf dem NovaSeq 6000Dx-Gerät ausgeführt werden, folgen einem einfachen dreistufigen Workflow, der die Bibliotheksvorbereitung, Sequenzierung und Sekundäranalyse der Daten umfasst, die dank der vollständig automatisierten DRAGEN-Genomiksoftware schneller erfolgt (Abbildung 2).



Abbildung 2: Workflow des NovaSeq 6000Dx-Geräts: Das NovaSeq 6000Dx-Gerät ist Bestandteil eines integrierten Workflows mit drei Schritten, der die Bibliotheksvorbereitung, die Hochdurchsatzsequenzierung im IVD- oder RUO-Modus und die beschleunigte Sekundäranalyse der Daten mit einem gekoppelten DRAGEN Server umfasst.



Abbildung 1: Das NovaSeq 6000Dx-Gerät: Mit einer einheitlichen Benutzeroberfläche, die eine nahtlose Steuerung der IVD- und RUO-Modi ermöglicht, sowie einem dedizierten DRAGEN Server für die beschleunigte Datenanalyse liefert das NovaSeq 6000Dx-Gerät in klinischen und Forschungsanwendungen hochwertige Ergebnisse.

Bibliotheksvorbereitung

Das NovaSeq 6000Dx-Gerät ist kompatibel mit Illumina DNA Prep with Enrichment Dx, der aktuellen Lösung von Illumina zur Vorbereitung von IVD-Bibliotheken für die gezielte Sequenzierung. Dieses Kit umfasst die innovative On-Bead-Tagmentierung, die auf Basis beadgebundener Transposons eine einheitliche Tagmentierungsreaktion gewährleistet. In Kombination mit einem vereinfachten, einzigen Hybridisierungsschritt steht mit Illumina DNA Prep with Enrichment Dx eine Lösung für die schnelle Vorbereitung und Anreicherung von Bibliotheken zur Verfügung. Das Kit eignet sich für aus Vollblut oder FFPE-Gewebe (formalinfixiertes, in Paraffin eingebettetes Gewebe) extrahierte genomische

DNA (gDNA). Illumina DNA Prep with Enrichment Dx sorgt für höhere Flexibilität, da das Kit sowohl für Fix-Panels als auch für anwendungsspezifische Panels unterschiedlicher Größe von Illumina und Drittanbietern verwendet werden kann.

Sequenzierung

Mit den integrierten Reagenzienkartuschen ist das Starten eines Laufs auf einem NovaSeq 6000Dx-Gerät denkbar einfach: auftauen, laden und loslegen – mit einem manuellen Aufwand von weniger als 30 Minuten. Die anwendungsbasierte Laufverwaltung im IVD-Modus sorgt für volle Kontrolle über die Sequenzierung und Datenanalyse in einem abgeschlossenen und validierten klinischen Workflow. Wie das NovaSeq 6000 System liefert auch das NovaSeq 6000Dx-Gerät qualitativ hochwertige Daten, wobei $\geq 85\%$ der Basen mit einem Qualitäts-Score von Q30 oder höher sequenziert werden (Tabelle 1).

Das NovaSeq 6000Dx-Gerät ist einfach zu konfigurieren und bietet Forschern die nötige Skalierbarkeit, um Projekte mit niedrigem und hohem Durchsatz zu verarbeiten. Im RUO-Modus werden alle verfügbaren NovaSeq-Fließzellenformate (SP, S1, S2, S4) unterstützt. Im IVD-Modus werden validierte S2- und S4-Fließzellen unterstützt. Labore können somit nach Bedarf von Anwendungen mit hohem zu Anwendungen mit niedrigem Durchsatz wechseln.

Integrierte Systemsoftware

Auf dem NovaSeq 6000Dx-Gerät wird das vollständig integrierte Betriebssystem Illumina Run Manager ausgeführt. Über die im Gerät oder per Remote-Zugriff verfügbare intuitive Benutzeroberfläche lassen sich die Benutzer- und Geräteverwaltung, die Anwendungskonfiguration, die Laufkonfiguration und die Sekundäranalysenmodule auf dem DRAGEN Server steuern. Über Illumina Run Manager können Anwender mehrere Sequenzierungsläufe entweder im IVD-Modus oder im RUO-Modus planen und staffeln (eine Staffelung von Läufen in unterschiedlichen Modi ist nicht möglich), Bibliotheken mit Audit-Trails verfolgen und den Lauffortschritt überwachen.

Tabelle 1: Leistungsparameter des NovaSeq 6000Dx-Geräts: IVD-Modus^{a, b}

Fließzellentyp	Read-Länge	Ausgabe	Paired-End-Reads pro Fließzelle	Laufzeit	Datenqualität ^c
S2	2 × 150 bp	≥ 1 Tb	$\geq 6,67$ Mrd.	≤ 40 h	$\geq 85\%$ Q30
S4	2 × 150 bp	≥ 3 Tb	≥ 20 Mrd.	≤ 45 h	$\geq 85\%$ Q30

a. Bibliotheken wurden mit Illumina DNA Prep with Enrichment Dx generiert.

b. Die Leistungsparameter im RUO-Modus finden Sie im Datenblatt zum NovaSeq 6000 System.

c. Ein Qualitäts-Score von Q30 entspricht einer Fehlerquote von 1 pro 1.000 Base-Calls.

Datenanalyse

Nach Abschluss eines Sequenzierungslaufs startet Illumina Run Manager automatisch die Datenanalyse mit dem während der Laufkonfiguration gewählten anwendungsspezifischen Analysemodul. Illumina Run Manager gewährleistet die Sicherheit und den Schutz der Daten mithilfe unterschiedlicher digitaler Maßnahmen.

Verfügbare Dx-Anwendungen

Im IVD-Modus unterstützt das NovaSeq 6000Dx-Gerät die lokale Sekundäranalyse bei Anwendungen, die mit Illumina DNA Prep with Enrichment Dx erfolgen:

- **Calling somatischer Varianten:** Auf dem NovaSeq 6000Dx-Gerät werden qualitative Ergebnisse für das Calling somatischer Varianten ermittelt, indem mit gDNA aus FFPE-Gewebe vorbereitete Bibliotheken sequenziert werden.
- **Calling von Keimbahn-Varianten:** Auf dem NovaSeq 6000Dx-Gerät werden qualitative Ergebnisse für das Calling von Keimbahn-Varianten ermittelt, indem mit gDNA aus Vollblut vorbereitete Bibliotheken sequenziert werden.

Leistung beim Varianten-Calling

Zur Beurteilung der Genauigkeit des Varianten-Callings mit dem NovaSeq 6000Dx-Gerät wurden mit Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Bibliotheken mit DNA vorbereitet, die aus Vollblut und FFPE-Gewebe extrahiert wurde. Die Sequenzierungsdaten wurden auf dem DRAGEN Server des NovaSeq 6000Dx mit der DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App analysiert, um die Metriken für das Varianten-Calling zu bestimmen. Die Ergebnisse zeigen sowohl bei der Sequenzierung mit dem NovaSeq 6000Dx S2 Reagent Kit v1.5 (300 cycles) als auch beim NovaSeq 6000Dx S4 Reagent Kit v1.5 (300 cycles) ein außergewöhnlich genaues Varianten-Calling sowohl für Keimbahn- als auch für somatische Varianten (Tabelle 2).

* Mit einem repräsentativen Assay wurden für Varianten-Calling-Workflows Probenplexitäten von 12 bis 192 Proben ermittelt.

Tabelle 2: Varianten-Calling mit dem NovaSeq 6000Dx-Gerät

Metrik	Akzeptanzkriterien	Calling von Keimbahn-Varianten				Calling somatischer Varianten			
		S2-Fließzelle		S4-Fließzelle		S2-Fließzelle		S4-Fließzelle	
		Mittel	Median	Mittel	Median	Mittel	Median	Mittel	Median
Gesamtergebnis (Tb)	≥ 1,0/≥ 3,0	1,45	1,51	3,87	3,90	1,423	1,53	3,97	4,07
Q30 (gesamt)	≥ 85	94,5	94,6	94,2	94,4	94,4	94,5	94,4	94,4
SNV PPA (%)	≥ 95	99,92	99,91	99,91	99,91	99,73	99,77	99,86	99,78
INS PPA (%)	≥ 85	99,96	100	99,80	100	96,60	100	99,57	100
DEL PPA (%)	≥ 85	99,88	100	99,82	100	99,97	100	100	100
NPA (%)	≥ 99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99
OPA (%)	≥ 99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99	> 99,99

Abkürzungen: SNV = Single Nucleotide Variant, Einzelnukleotidvariante; INS = Insertion; DEL = Deletion; PPA = Positive Percent Agreement, positive Übereinstimmung in Prozent; NPA = Negative Percent Agreement, negative Übereinstimmung in Prozent; OPA = Overall Percent Agreement, Gesamtübereinstimmung in Prozent

Zusammenfassung

Das FDA-konforme NovaSeq 6000Dx-Gerät mit der CE-Kennzeichnung ist die Zukunft der NGS-IVD-Anwendungen mit hohem Durchsatz. Klinische Labore profitieren von einem vereinfachten Workflow mit drei Schritten, der ein wachsendes Angebot an klinischen Assays von Illumina und Drittanbietern, die bewährte Sequenzierung von Illumina und die hardwarebeschleunigte Datenanalyse mit einem DRAGEN Server umfasst. Das NovaSeq 6000Dx-Gerät bietet klinischen Laboren dank zahlreicher Innovationen herausragende Leistung für IVD-Tests mit hohem Durchsatz sowie eine unübertroffene Analyseleistung zur Beantwortung aktueller Fragen in der Diagnostik und der klinischen Forschung.

Weitere Informationen

NovaSeq 6000Dx-Gerät: illumina.com/systems/sequencing-platforms/novaseq-6000dx.html.

Bestellinformationen

Produkt	Katalog-Nr.
NovaSeq 6000Dx Instrument	20068232
NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	20046931
NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	20046933
NovaSeq 6000Dx S2 Buffer Cartridge	20062292
NovaSeq 6000Dx S4 Buffer Cartridge	20062293
NovaSeq 6000Dx Library Tube	20062290
NovaSeq 6000Dx Library Tube, 24 pack	20062291

Erklärungen zur bestimmungsgemäßen Verwendung

Bestimmungsgemäße Verwendung des NovaSeq 6000Dx-Geräts (USA)

Das NovaSeq 6000Dx-Gerät ist bei Verwendung von *In-vitro*-Diagnostik-Assays (IVD) für die zielgerichtete Sequenzierung von DNA-Bibliotheken aus humangenomischer DNA bestimmt, die aus peripherem Vollblut oder aus formalinfixiertem, in Paraffin eingebettetem Gewebe (FFPE-Gewebe) gewonnen wurden. Das NovaSeq 6000Dx-Gerät ist nicht für die Genom- oder *De-novo*-Sequenzierung vorgesehen. Das NovaSeq 6000Dx-Gerät ist für spezielle registrierte, zertifizierte oder zugelassene IVD-Reagenzien und Analysesoftware vorgesehen.

Bestimmungsgemäße Verwendung des NovaSeq 6000Dx-Geräts (Europäische Union/andere Länder)

Das NovaSeq 6000Dx-Gerät ist für die Sequenzierung von DNA-Bibliotheken bei Verwendung von *In-vitro*-Diagnostik-Assays (IVD) vorgesehen. Das NovaSeq 6000Dx-Gerät ist für spezielle registrierte, zertifizierte oder zugelassene IVD-Reagenzien und Analysesoftware vorgesehen.



+1.800.809.4566 (USA, gebührenfrei) | +1.858.202.4566
(Tel. außerhalb der USA)
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2022 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-00766 DEU v3.0

NovaSeq 6000Dx-Gerät – Spezifikationen

Spezifikationen

Gerätekonfiguration

Computer und Touchscreen-Bildschirm
Für die Installation erforderliche Ausstattung und Zubehör
Datenerfassungs- und Analysesoftware

Gerätesteuerungscomputer

Basiseinheit: Axiomtek MANO525 mit i7-8700T-CPU
Arbeitsspeicher: 2 × 8 GB DDR4 SODIMM. HDD: keine
SSD: 256 GB 2242 M.2
Betriebssystem: Windows 10
Hinweis: Die Computerkonfigurationen werden regelmäßig aktualisiert. Die aktuelle Konfiguration erhalten Sie von Ihrem zuständigen Kundenbetreuer.

Betriebsbedingungen

Temperatur: 19 °C bis 25 °C (22 °C ± 3 °C), < 2 °C Änderung/ Stunde
Feuchtigkeit: 20–80 % relative Luftfeuchtigkeit (nicht kondensierend)
Höhe: unter 2.000 m
Belüftung: maximal 8.530 BTU/h, durchschnittlich 6.000 BTU/h Nur für den Innengebrauch

Laser

Laserprodukt der Klasse 1 mit integrierten Lasern der Klasse IV: 532 nm, 660 nm, 780 nm, 790 nm

Abmessungen

B × T × H: 80,0 cm × 94,5 cm × 165,6 cm mit Monitor.
Gewicht: 481 kg, einschließlich 3,5 kg für die Auffangschale und 0,9 kg für Tastatur und Maus, Bruttogewicht: 628 kg

Leistungsbedarf

200–240 V Wechselstrom, 50/60Hz, 16 A, einphasig, 2.500 W
Eine landesspezifische unterbrechungsfreie Stromversorgung ist im Lieferumfang des Geräts enthalten.

RFID (Radio Frequency Identification)

Frequenz: 13,56 MHz
Leistung: Versorgungsspannung 3,3 Volt Gleichstrom ± 5 %, Versorgungsstrom 120 mA, RF-Ausgangsleistung 200 mW

Netzwerkverbindung

Dedizierte 1-GB-Verbindung zwischen dem Gerät und dem Datenverwaltungssystem. Stellen Sie diese Verbindung direkt oder über ein Netzwerk her.

Bandbreite für Netzwerkverbindung

200 Mb/s je Gerät für interne Netzwerk-Uploads
200 Mb/s je Gerät für Uploads im BaseSpace Sequence Hub
5 Mb/s je Gerät für Uploads von Betriebsdaten des Geräts