

Illumina DRAGEN™ Server for NextSeq™ 550Dx Sequencing Instruments

Simplificación de la
configuración de las pruebas
diagnósticas de NGS

- Fácil integración de la aplicación de análisis de secuenciación de nueva generación (NGS, next-generation sequencing) de DRAGEN conforme al Reglamento sobre los productos sanitarios para diagnóstico *in vitro* (IVDR, *In Vitro* Diagnostic Medical Devices Regulation) con NextSeq 550Dx Instrument
- Flujo de trabajo intuitivo que incorpora la reconocida preparación de librerías de Illumina DNA Prep with Enrichment Dx
- Análisis eficiente y generación de archivos con tecnología ORA que proporciona una compresión de archivos FASTQ hasta 5 veces sin pérdidas



Análisis de NGS para laboratorios de diagnóstico

La secuenciación de nueva generación (NGS, next-generation sequencing) es indispensable para realizar pruebas diagnósticas completas, como el cribado de recién nacidos, las pruebas de enfermedades genéticas y las pruebas oncológicas. Los protocolos de NGS de diagnóstico deben cumplir las normativas diseñadas para garantizar el máximo nivel de atención y proteger a los pacientes. Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments, con consumibles conformes al IVDR, simplifica la configuración de las pruebas diagnósticas con un flujo de trabajo de secuenciación selectiva en tres pasos que incluye la preparación de librerías con Illumina DNA Prep with Enrichment Dx, la secuenciación en NextSeq 550Dx Instrument y el análisis de datos secundarios acelerado por el intuitivo software DRAGEN (figura 1).

DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments está diseñado para optimizar las operaciones de NGS para los laboratorios de diagnóstico con una gestión integrada de experimentos y un tratamiento eficiente de archivos mediante la tecnología Original Read Archive (ORA). La interfaz de Illumina Run Manager permite a los usuarios configurar fácilmente experimentos y gestionar operaciones en NextSeq 550Dx Instrument. Además, el servidor ofrece una aplicación de análisis secundario para Illumina DNA Prep with Enrichment Dx que cumple con el Reglamento sobre los productos sanitarios para diagnóstico *in vitro* (IVDR) 2017/746 de la Unión Europea (UE) y ofrece llamadas de variantes de alta precisión. DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments se puede incorporar fácilmente en los NextSeq 550Dx Instrument existentes o, en determinados países, adquirirse como un paquete con los nuevos NextSeq 550Dx Instrument.

NextSeq 550Dx Instrument

NextSeq 550Dx Instrument es un potente sistema de secuenciación de sobremesa creado para satisfacer las necesidades de los laboratorios clínicos (figura 2). NextSeq 550Dx Instrument es un sistema de diagnóstico *in vitro* (DIV) regulado por la FDA y con certificación CE que permite a los laboratorios de diagnóstico desarrollar y realizar ensayos de DIV de NGS que abarcan desde paneles selectivos hasta exomas completos. NextSeq 550Dx Instrument cuenta con una funcionalidad de doble arranque que incluye un modo de diagnóstico, o modo Dx, y un modo de investigación. Estos dos modos aportan flexibilidad para el desarrollo de pruebas de DIV y pruebas desarrolladas en el laboratorio (LDT, laboratory developed tests), así como para la investigación clínica en un único instrumento.



Figura 2: NextSeq 550Dx Instrument: NextSeq 550Dx Instrument ofrece resultados de alta calidad tanto para aplicaciones clínicas como de investigación.



Figura 1: Análisis por NGS conforme al IVDR de muestras en DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments: El flujo de trabajo de secuenciación selectiva incluye la preparación de librerías de muestras extraídas con el flujo de trabajo de NGS de Illumina DNA Prep with Enrichment Dx, la secuenciación en NextSeq 550Dx Instrument y el análisis preciso conforme al IVDR realizado en DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instrument.

Funcionamiento y análisis intuitivos

DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments es un componente opcional para NextSeq 550Dx Instrument. Illumina Run Manager es el sistema operativo totalmente integrado en DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments. La interfaz intuitiva permite a los usuarios gestionar y ejecutar flujos de trabajo de NGS de diagnóstico bloqueados y validados en modo Dx en NextSeq 550Dx Instrument. Los flujos de trabajo se pueden configurar en el instrumento de forma directa o remota. Tras el experimento de secuenciación, Illumina Run Manager inicia automáticamente el análisis de datos secundario específico de la aplicación configurado con el módulo de análisis durante la configuración del experimento (figura 3).

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Las librerías preparadas con el kit Illumina DNA Prep with Enrichment Dx se pueden analizar en un flujo de trabajo sencillo y optimizado en DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments. El kit Illumina DNA Prep with Enrichment Dx es una solución rápida de preparación y enriquecimiento de librerías que ofrece una solución regulada por la FDA y compatible con el IVDR 2017/746 de la UE con un rendimiento demostrado en todas las plataformas de secuenciación de DIV de Illumina. Illumina DNA Prep with Enrichment Dx cuenta con la innovadora tecnología de tagmentación en bolas, que usa transposomas vinculados por bolas para una reacción de tagmentación muy uniforme.

Es compatible con el análisis de muestras de ADN genómico (ADNg) de tejidos humanos, incluido el ADNg extraído de sangre completa o de tejidos fijados en formol e incluidos en parafina (FFPE, formalin-fixed, paraffin-embedded). Illumina DNA Prep with Enrichment Dx es compatible con paneles de enriquecimiento fijos y personalizados disponibles de Illumina y otros proveedores externos, lo que permite a los laboratorios clínicos añadir la secuenciación selectiva a su oferta de aplicaciones de diagnóstico de NGS.

Análisis eficiente

El software DRAGEN está diseñado para proporcionar a los laboratorios la eficiencia y la precisión de análisis que necesitan para su análisis de NGS. La eficiencia de los algoritmos de análisis de DRAGEN se ha demostrado recientemente con dos récords mundiales de velocidad en cuanto al análisis de datos genómicos.^{1,2} El software DRAGEN también incluye la tecnología Original Read Archive (ORA), que proporciona una compresión de archivos FASTQ de 5 veces sin pérdidas para ayudar a los laboratorios a abordar las importantes demandas de almacenamiento y energía de los grandes archivos de datos de pacientes de NGS. La compresión sin pérdidas de DRAGEN ORA es considerablemente rápida y tarda aproximadamente 8 minutos en comprimir archivos FASTQ de 70 GB, sin perder la integridad del archivo (figura 4).

La tecnología de array de puertas lógicas programables en campo (FPGA, field-programmable gate array) de gran capacidad de configuración utilizada para aplicaciones DRAGEN también permite implementaciones ultraeficientes optimizadas con aceleración por hardware de algoritmos de análisis genómico, como la conversión de archivos de llamada de bases (BCL, base call), asignaciones, alineaciones, clasificaciones, marcado de duplicados y llamada de variantes de haplotipo.

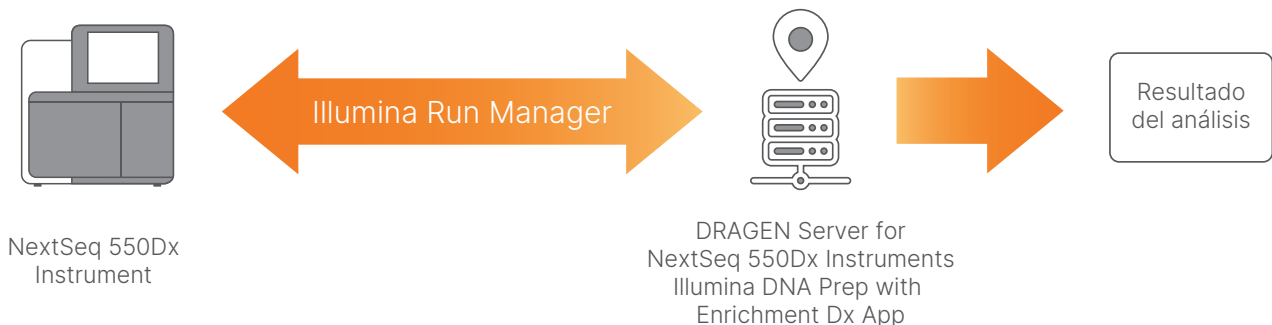


Figura 3: Illumina Run Manager en DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments: Illumina Run Manager proporciona una configuración intuitiva del experimento e inicia automáticamente el análisis de datos secundario utilizando la aplicación seleccionada durante la configuración del experimento.

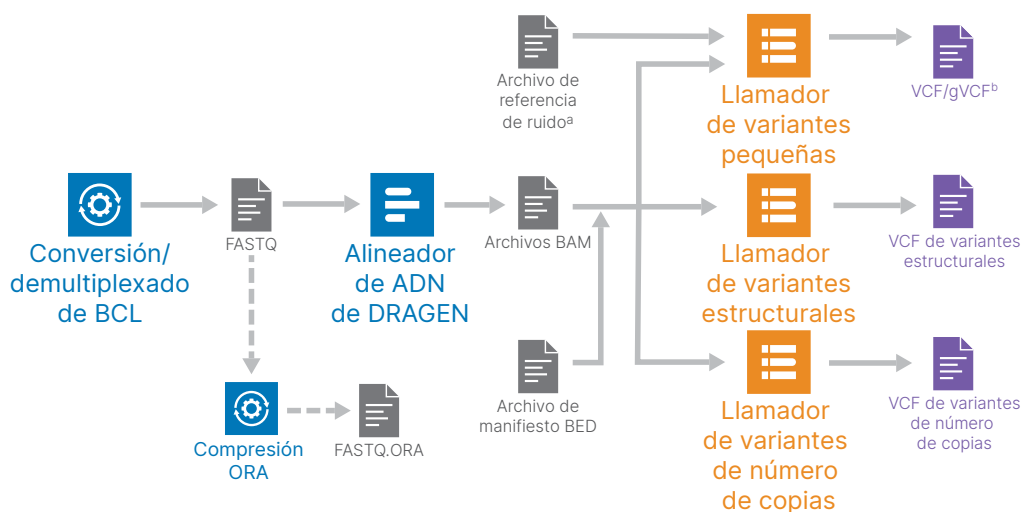


Figura 4: Flujo de trabajo de DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App. El análisis se puede configurar en Illumina Run Manager para que comience automáticamente una vez finalizado el experimento de secuenciación. El flujo de trabajo admite la generación de archivos FASTQ con llamadores de variantes somáticas o germinales. La compresión ORA excepcionalmente eficiente puede generar archivos FASTQ.ORA hasta 5 veces más pequeños.

- a. La aplicación DRAGEN Baseline Builder se puede usar para crear un archivo de referencia de ruido personalizado opcional para su uso únicamente en el modo de variante somática.
- b. Los archivos gVCF no se generan con la llamada de variantes somáticas.

DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App en DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instrument ofrece una llamada de variantes excepcionalmente precisa tanto para variantes germinales como somáticas (figura 4). En lo que respecta a la evaluación del rendimiento, se adquirieron muestras de ADN genómico (ADNg) de sangre completa del Coriell Institute (n.º de catálogo NA24631, NA24385, NA12877 y NA12878) y se prepararon con Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (n.º de catálogo 20051354).

Los resultados de DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App se compararon con los resultados obtenidos con Burrows-Wheeler Aligner (BWA, v.0.7.17)³ y Genome Analysis Toolkit (GATK, v.4.3.0)⁴ (tabla 1). Los datos muestran que DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App produce datos de secuenciación de alta calidad y detección sensible de variantes que superan los análisis BWA-GATK establecidos.

La tecnología de array de puertas lógicas programables en campo (FPGA) de gran capacidad de configuración utilizada para aplicaciones DRAGEN también permite implementaciones ultraeficientes optimizadas con aceleración por hardware de algoritmos de análisis genómico, como la conversión de archivos de llamada de bases (BCL), asignaciones, alineaciones, clasificaciones, marcado de duplicados y llamada de variantes de haplotipo.

Tabla 1: Llamada de variantes en modo Dx

Proceso	SNV			Indel		
	Precisión	Recuperación	F1	Precisión de indel	Recuperación de indel	Indel F1
BWA-GATK	97,36 %	93,95 %	95,62 %	65,29 %	79,83 %	71,78 %
Aplicación Illumina DNA Prep with Enrichment Dx	99,14 %	95,85 %	97,46 %	90,12 %	85,43 %	87,70 %

Garantía y servicio de asistencia

Ilumina se compromete a proporcionar un servicio y una asistencia al cliente excelentes en cuanto a todos nuestros productos. Su comercial local coordinará la instalación de su DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instrument con el equipo de servicio y asistencia de Illumina. El equipo de servicio y asistencia le proporcionará orientación sobre los requisitos in situ antes de la instalación para asegurarse de que no se produzcan retrasos durante la entrega e instalación de su sistema.

Después de la entrega de su DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments, un ingeniero de Illumina trabajará con usted para asegurarse de que el instrumento funcione según lo esperado. Una vez que el sistema esté en funcionamiento, el equipo de servicio y asistencia de Illumina programará la formación en función de su disponibilidad y necesidades.

Al adquirir cada sistema, DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments incluye una garantía integral de 12 meses que cubre el hardware, los accesorios y los paquetes de opciones instalados. La garantía estándar incluye:

- Piezas para reparación, mano de obra y desplazamientos
- Objetivo de tiempo de respuesta in situ de 5 días laborables
- Sustitución de reactivos debido a fallos del instrumento
- Actualizaciones del hardware y el software
- Servicio de asistencia para las aplicaciones
- Acceso por teléfono y por correo electrónico al servicio de asistencia técnica 8 horas al día, de lunes a viernes

Resumen

DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments proporciona tecnología de vanguardia para ensayos de NGS de DIV selectivos y, con la aplicación Illumina DNA Prep for Enrichment Dx, permite a los laboratorios clínicos cumplir los altos estándares del IVDR en beneficio de la atención al paciente. NextSeq 550Dx Instrument aporta al laboratorio clínico capacidades de NGS de alta productividad reguladas por la FDA y con certificación CE para trabajar con aplicaciones de investigación y diagnóstico. DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments, con consumibles conformes al IVDR, simplifica la implementación del análisis de datos de NGS en aplicaciones de DIV. La aplicación DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx en DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments permite un análisis secundario preciso, eficiente y optimizado de los datos de NGS.

NextSeq 550Dx Instrument y DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments forman parte de una creciente línea de productos y soluciones de NGS para DIV de Illumina. A medida que se sigan desarrollando ensayos de DIV adicionales, también se ampliará la oferta de aplicaciones compatibles en DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments.

Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de catálogo
DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments	20086130
NextSeq 550Dx Instrument	20005715

Información adicional

[DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments](#)

[Reglamento sobre los productos sanitarios para diagnóstico *in vitro* 2017/746 \(UE\)](#)

[NextSeq 550Dx Instrument](#)

Bibliografía

1. BioIT World. Children's Hospital Of Philadelphia, Edict Set World Record For Secondary Analysis Speed. [bio-itworld.com/news/2017/10/23/children-s-hospital-of-philadelphia-edico-set-world-record-for-secondary-analysis-speed](https://www.bio-itworld.com/news/2017/10/23/children-s-hospital-of-philadelphia-edico-set-world-record-for-secondary-analysis-speed). Fecha de consulta: 14 de marzo de 2022.
2. San Diego Union Tribune. Rady Children's Institute sets Guinness world record. www.sandiegouniontribune.com/95899028-132.html. Fecha de publicación: 12 de febrero de 2018. Fecha de consulta: 14 de marzo de 2022.
3. Li H, Durbin R. [Fast and accurate short read alignment with Burrows-Wheeler transform](#). *Bioinformatics*. 2009;25(14):1754-1760. doi:10.1093/bioinformatics/btp324
4. McKenna A, Hanna M, Banks E, et al. [The Genome Analysis Toolkit: a MapReduce framework for analyzing next-generation DNA sequencing data](#). *Genome Res*. 2010;20(9):1297-1303. doi:10.1101/gr.107524.110

Declaraciones de uso previsto

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx (DIV con certificación CE)

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx Kit es un conjunto de reactivos y consumibles usados para preparar librerías de muestras a partir de ADN genómico derivado de células y tejidos humanos para desarrollar ensayos de diagnóstico *in vitro*. Para la preparación de librerías específicas para regiones de interés genómicas concretas se requieren paneles de sonda proporcionados por el usuario. Las librerías de muestras generadas están concebidas para usarse en sistemas de secuenciación de ILLUMINA. ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx incluye software para la configuración, supervisión y análisis de experimentos de secuenciación.

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx (Estados Unidos)

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx es un juego de reactivos y consumibles usados para preparar librerías de muestras a partir de ADN extraído de sangre completa periférica y de tejido fijado en formol y embebido en parafina. Para la preparación de librerías específicas para regiones de interés genómicas concretas se requieren paneles de sonda proporcionados por el usuario. Las librerías de muestras generadas están concebidas para usarse en sistemas de secuenciación de ILLUMINA.

NextSeq 550Dx Instrument (Estados Unidos)

NextSeq 550Dx Instrument está concebido para la secuenciación selectiva de librerías de ADN a partir de ADN genómico humano extraído de sangre completa periférica o de tejido fijado en formol y embebido en parafina (FFPE), cuando se usa para ensayos de diagnóstico *in vitro* (DIV) que se realizan en el instrumento. NextSeq 550Dx Instrument no está indicado para la secuenciación del genoma completo ni de novo. NextSeq 550Dx Instrument se debe usar con un software de análisis y reactivos de DIV registrados y catalogados, autorizados o aprobados.

NextSeq 550Dx Instrument (Unión Europea/otros)

NextSeq 550Dx Instrument está concebido para la secuenciación selectiva de librerías de ADN a partir de ADN genómico humano extraído de sangre completa periférica o de tejido fijado en formol y embebido en parafina (FFPE), cuando se usa para ensayos de diagnóstico *in vitro* (DIV) que se realizan en el instrumento.



1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | Tel.: +1 858 202 4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-01471 ESP v1.0