

## Sistema NextSeq™ 550

La comprovata piattaforma offre le tecnologie NGS e mediante array, output regolabili, analitica avanzata e supporto esperto per un'ampia gamma di applicazioni.

### Punti principali

- Supporta le esigenze dinamiche di capacità**  
 Le opzioni ad output elevato e output medio riducono i requisiti di numero di campioni fornendo al contempo un tempo di elaborazione più veloce
- Semplice funzionamento**  
 Controllo semplificato, reagenti "carica e vai" e informatica ottimizzata consentono un flusso di lavoro semplificato dal DNA ai dati
- Un solo sistema per più applicazioni**  
 Il sistema a doppia tecnologia consente studi NGS e mediante array con elevata qualità dei dati su un singolo strumento

### Introduzione

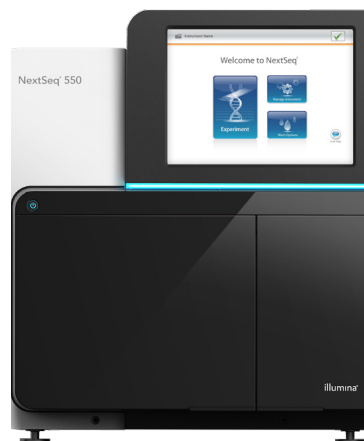
Il sistema NextSeq 550 unisce le funzionalità del sequenziamento di nuova generazione (Next-Generation Sequencing, NGS) e mediante array con output regolabili. In questo modo sia i laboratori piccoli che quelli grandi possono scalare in base alle proprie esigenze. NextSeq 550 è un sistema di base nel portafoglio dei sistemi NGS Illumina ed è ideale sia per i laboratori che desiderano ampliare la loro attuale capacità che per i nuovi laboratori interessati all'efficacia complementare del sequenziamento e della genotipizzazione su un singolo strumento (Figura 1). Il flusso di lavoro permette di ottenere rapidamente i risultati a partire dal DNA e di sequenziare velocemente esomi, pannelli mirati e trascritti in una singola corsa, con la flessibilità di passare a un sequenziamento a processività bassa o elevata in base alle necessità (Figura 2). Gli scienziati Illumina offrono supporto e assistenza in qualsiasi momento per consentire ai grandi laboratori di ricerca clinica di scalare in sicurezza e ai laboratori più piccoli di utilizzare sia la tecnologia di genotipizzazione che di sequenziamento.

"L'aspetto più importante del sistema NextSeq 550 è la facilità di utilizzo. Negli ultimi cinque anni è veramente diventato il nostro strumento più utilizzato".

—Angie Fawkes, Genetics Core,  
Edinburgh Clinical Research Facility

### Supporto delle esigenze dinamiche

Il sistema NextSeq 550 consente ai ricercatori di tenere il passo con la tecnologia, di passare velocemente da un'applicazione a un'altra e di configurare l'output in base al volume del campione e alle esigenze di copertura. Questo sistema efficace e scalabile converte un'ampia gamma di applicazioni a rendimento elevato in convenienti strumenti quotidiani.



**Figura 1: Sistema NextSeq 550:** la comprovata piattaforma che unisce l'efficacia delle tecnologie NGS e mediante array per supportare accurati studi genomici su un'ampia gamma di applicazioni.

Preparazione	Sequenziamento	Analisi	Condivisione
Meno di 3 ore di interventi manuali	10 minuti di interventi manuali	DRAGEN Server o BaseSpace Sequence Hub	Archiviazione sicura e illimitata
6,5 ORE	15-18 ORE	MENO DI 4 MINUTI PER 80 MILIONI DI LETTURE CON LA PIATTAFORMA DRAGEN	ISTANTANEAMENTE

**Figura 2: Esempio di flusso di lavoro di sequenziamento del sistema NextSeq 550:** il sistema NextSeq 550 offre un flusso di lavoro di sequenziamento semplice e integrato a partire dalla preparazione delle librerie fino all'analisi dei dati. Le durate dei flussi di lavoro variano in base all'esperimento e al tipo di saggio. I dettagli mostrati sono per Stranded mRNA Prep Illumina e una lunghezza di lettura di 2 x 75 bp. L'analisi include l'espressione differenziale e l'identificazione dei trascritti alternativi.

### Soddisfa le esigenze dei laboratori attivi

Il sistema NextSeq 550 offre diversi livelli di processività che forniscono agli utenti efficienza operativa ottimale. Il sistema NextSeq 550 consente inoltre di elaborare in un giorno molte delle comuni applicazioni di sequenziamento. Grazie a questo strumento, gli utenti possono sequenziare un'ampia gamma di campioni per corsa:

- 1-12 esomi
- 1-16 trascritti
- 6-96 pannelli target
- 12-40 campioni per il profilo dell'espressione genica

Tabella 1: Flessibilità assoluta per più applicazioni

Sequenziamento					
Applicazione	Cella a flusso High-Output (Output elevato)		Cella a flusso Mid Output (Output medio)		Input richiesto <sup>b</sup>
	N. di campioni	Durata	N. di campioni	Durata <sup>a</sup>	
Profilo dell'espressione genica > 10 milioni di letture 1 × 75 bp	40	11 ore	13	11 ore	25-1.000 ng di mRNA 10-20 ng di RNA totale
Sequenziamento di mRNA > 25 milioni di letture 2 × 75 bp	16	18 ore	5	15 ore	25-1.000 ng di mRNA
Pannello Enrichment 12 Mb di regione > 20x di copertura a > 95% di target	36	29 ore	12	26 ore	10-100 ng di DNA
Sequenziamento dell'intero esoma 50x di copertura media	12	18 ore	3	15 ore	50 ng di DNA
Sequenziamento dell'intero genoma piccolo 130 Mb di genoma Copertura di > 30x 2 × 150 bp	30	29 ore	10	26 ore	1-300 ng di DNA

Prestazioni della scansione di array			
BeadChip	Tempo di scansione per BeadChip	N. di campioni	Durata scansione per campione
Infinium MethylationEPIC	40 minuti	8	5 minuti
Infinium CytoSNP-850K	40 minuti	8	5 minuti
Infinium HumanCytoSNP-12	40 minuti	12	3,3 minuti
Infinium HumanKaryomap-12	40 minuti	12	3,3 minuti

a. I tempi totali includono la generazione di cluster, il sequenziamento e l'identificazione delle basi su un sistema NextSeq 550.  
b. La quantità di input dipende dalla qualità del campione e dalla soluzione di preparazione delle librerie utilizzata. Per un elenco completo dei kit di preparazione delle librerie Illumina, visitate la pagina Web [www.illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/library-prep-kits.html](http://www.illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/library-prep-kits.html).

Tabella 2: Prestazioni del sequenziamento per il sistema NextSeq 550<sup>a</sup>

Configurazione della cella a flusso	Lunghezza lettura	Output	Qualità dei dati
Cella a flusso High-Output (Output elevato)	2 × 150 bp	100-120 Gb	> 75% > Q30
Fino a 400 milioni di letture unidirezionali	2 × 75 bp	50-60 Gb	> 80% > Q30
Fino a 800 milioni di letture paired-end	1 × 75 bp	25-30 Gb	> 80% > Q30
Cella a flusso Mid Output (Output medio)	2 × 150 bp	32-39 Gb	> 75% > Q30
Fino a 130 milioni di letture unidirezionali	2 × 150 bp	32-39 Gb	> 75% > Q30
Fino a 260 milioni di letture paired-end	2 × 75 bp	16-19 Gb	> 80% > Q30

a. Le specifiche di installazione si basano sulla libreria del campione di controllo PhiX Illumina a densità cluster supportate (tra 129 e 165 k/mm<sup>2</sup> di cluster che attraversano il filtro). Gli attuali parametri delle prestazioni possono variare in base al tipo di campione, alla qualità del campione e ai cluster che attraversano il filtro. La percentuale di basi con punteggio qualitativo superiore a Q30 rappresenta la media dell'intera corsa.

#### Funzionalità per i laboratori di ricerca clinica

Per i laboratori che dispongono già di un sistema NextSeq 550, l'acquisto di un ulteriore strumento aumenta la capacità di sequenziamento del laboratorio creando ridondanza e modularità senza richiedere una nuova convalida. Innumerevoli pubblicazioni e l'adozione da parte dei principali centri di genomica hanno dimostrato che il sistema NextSeq 550 rappresenta un'aggiunta affidabile a qualsiasi apparecchiatura.

#### Funzionalità per i laboratori più piccoli

Il sistema NextSeq 550 è di facile configurazione e fornisce agli utenti la scalabilità per soddisfare le esigenze dei laboratori e i requisiti per i tempi di elaborazione. Le due configurazioni della cella a flusso (output elevato e medio) consentono ai laboratori di passare da processività bassa ad elevata con ogni corsa di sequenziamento (Tabella 1 e Tabella 2). Il sistema NextSeq 550 fornisce supporto integrato per il sequenziamento paired-end, offrendo lunghezze di letture definite dall'utente fino a 2 × 150 bp. Il sistema supporta la gamma completa di soluzioni Illumina per la preparazione delle librerie e l'arricchimento target, offrendo compatibilità sul portafoglio di sequenziamento Illumina. Questo consente di scalare gli studi alla processività più elevata offerta dai sistemi NextSeq 2000 e NovaSeq™ 6000 o di eseguire studi di follow-up su un'altra piattaforma come il sistema MiSeq™.

#### Flusso di lavoro NGS ottimizzato

Il sistema NextSeq 550 fa parte di un flusso di lavoro completamente integrato a partire dalla preparazione delle librerie fino all'analisi dei dati (Figura 2).

#### Kit di preparazione delle librerie per una gamma di applicazioni

Illumina offre diversi kit di preparazione delle librerie compatibili con il sistema NextSeq 550. Le soluzioni includono i pannelli mirati per l'investigazione di determinate regioni di interesse e il supporto per diversi metodi. Per un elenco completo, visitate la pagina Web [www.illumina.com](http://www.illumina.com).

## Semplice funzionamento del sistema

Il sistema NextSeq 550 dispone di un'interfaccia utente intuitiva e di un'architettura di tipo "carica e vai" che consentono agli utenti di eseguire diverse applicazioni di sequenziamento con formazione dell'utente e tempo di impostazione dello strumento minimi.

Il sistema NextSeq 550 offre:

- Reagenti pronti all'uso
- Materiali di consumo codificati con identificazione a radiofrequenza (Radio-Frequency IDentification, RFID)
- Funzionalità integrate per la generazione di cluster e per il sequenziamento
- Controlli facili da seguire

Le librerie preparate vengono caricate sul sistema NextSeq 550 che esegue il sequenziamento automatizzato e veloce. I dati sono generati in appena 6,5 ore per corse di sequenziamento da 75 cicli e in meno di 30 ore per corse paired-end da 150 cicli.

## Bioinformatica semplificata

Per l'analisi dei dati, i controlli integrati del sistema eseguono l'identificazione iniziale delle basi e assegnano il punteggio qualitativo. Per l'analisi secondaria sono disponibili molte opzioni, inclusa la piattaforma DRAGEN™ Bio-IT, una suite di pipeline di analisi dei dati veloce, accurata e intuitiva mediante BaseSpace™ Sequence Hub basato sul cloud o in laboratorio con un server locale. Può inoltre essere utilizzato un ampio ecosistema di strumenti software per l'analisi dei dati commerciali od open-source.

### Analisi veloce con la piattaforma DRAGEN Bio-IT su BaseSpace Sequence Hub

La piattaforma DRAGEN (Dynamic Read Analysis for GENomics, analisi dinamica delle letture per genomica) Bio-IT offre l'analisi secondaria ultra veloce. Questa soluzione informatica<sup>1</sup>, insignita del premio PrecisionFDA, utilizza algoritmi ottimizzati e accelerati da software per fornire accuratezza leader nel settore<sup>2</sup> per l'identificazione di diversi tipi di varianti, incluse le varianti piccole (Small Variant, SV), variazioni del numero di copie (Copy Number Variation, CNV),<sup>†</sup> e Indel. Utilizzando gli algoritmi all'avanguardia della pipeline DRAGEN, gli utenti novizi ed esperti possono superare le difficoltà dell'analisi dei dati riducendo il bisogno di affidarsi a esperti informatici esterni.

La piattaforma DRAGEN è disponibile sul cloud mediante BaseSpace Sequence Hub, la piattaforma per la gestione del calcolo dei dati sul cloud Illumina. Sul cloud, gli utenti hanno a disposizione un'ampia selezione di strumenti bioinformatici in un formato di facile utilizzo e possono condividere i dati in tutto il mondo.

BaseSpace Sequence Hub è una piattaforma basata sulla sicurezza che include codifica end-to-end, audit e controllo minuzioso degli accessi. È conforme alle norme Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA), ISO 27001 (Information Security Management System) e General Data Protection Regulation (GDPR).

### Local Run Manager

In alternativa, i clienti possono eseguire l'analisi integrata sullo strumento o su un altro computer utilizzando Local Run Manager. Local Run Manager fornisce una soluzione integrata per la creazione e l'analisi delle corse di sequenziamento con la capacità di collegare i moduli a partire dall'impostazione della corsa fino all'analisi.

\* La piattaforma DRAGEN Bio-IT è stata insignita del Best Performance per le regioni difficili da mappare e del Best Performance per tutte le regioni comparative nel PrecisionFDA Truth Challenge 2020 V2<sup>1</sup>

† CNV identificate negli studi di sequenziamento dell'intero esoma per la linea germinale

## Un sistema, due tecnologie

Il sistema NextSeq 550 integra le funzionalità di sequenziamento e di scansione degli array in una singola piattaforma. Questo consente di ridurre la necessità di utilizzare più strumenti, risparmiare sui costi e sullo spazio limitato dei laboratori.

### Flessibilità sperimentale con la scansione di array

La scansione di microarray eseguita sul sistema NextSeq 550 fornisce ai laboratori più complessi accesso istantaneo a una tecnologia efficace per ulteriore esplorazione. La scansione di array si ottiene grazie alla tecnologia BeadArray™ basata sulle microsfere e alla comprovata chimica Infinium™. La chimica Trusted Infinium genera qualità dei dati e percentuali di identificazioni eccellenti nonché risultati riproducibili.

La capacità di eseguire la scansione di microarray fornisce un metodo ortogonale efficace in termini di costi per l'identificazione di regioni metilate differenzialmente utilizzando Infinium MethylationEPIC BeadChip e una rapida conferma delle CNV utilizzando CytoSNP BeadChip. Il sistema NextSeq 550 massimizza le applicazioni di ricerca all'avanguardia e contemporaneamente riduce al minimo i costi degli strumenti.

### Analisi dei dati degli array

I dati degli array possono essere analizzati utilizzando diverse soluzioni software Illumina o applicazioni di terze parti. Per l'analisi dei dati ottenuti da Infinium MethylationEPIC BeadChip, Illumina offre il modulo GenomeStudio Methylation, che permette ai ricercatori di eseguire l'analisi di metilazione differenziale per studi su piccola scala. Per studi su larga scala, sono disponibili molti pacchetti di analisi gratuiti che possono essere utilizzati nel framework R del software per la normalizzazione e l'analisi differenziale dei dati di metilazione.<sup>3,4</sup>

### Accuratezza dei dati eccellente

La comprovata chimica SBS Illumina è alla base del sistema NextSeq 550 che ha consentito di generare più del 90% dei dati del sequenziamento in tutto il mondo.<sup>5</sup> Questo metodo proprietario basato su terminatori reversibili consente il sequenziamento in parallelo di milioni di frammenti di DNA rilevando singole basi a mano a mano che vengono incorporate in filamenti di DNA crescenti. Il metodo praticamente elimina errori e identificazioni mancate associati con stringhe di nucleotidi ripetute (omopolimeri).

Le celle a flusso ottimizzate di NextSeq v2.5 Reagent Kit mantengono l'iniziale intensità della fluorescenza ma migliorano ulteriormente le prestazioni di processività della corsa.<sup>6</sup> Inoltre, le celle a flusso v2.5 sono più flessibili rispetto alle precedenti in quanto riescono a sopportare più umidità, calore e conservazione prolungata rispetto alle celle a flusso v2 e possono essere spedite a temperatura ambiente. Grazie alla chimica NextSeq v2.5, il sistema NextSeq 550 fornisce accuratezza eccellente per un'estesa scelta di metodi, inclusi i dati di genoma intero piccolo, pannello mirato, esoma e trascrittoma su un'ampia gamma di livelli di copertura.

## Servizio e assistenza all'avanguardia

### Maggiore controllo del campione e minori tempi di fermo

Il servizio proattivo Illumina è un servizio di supporto delle prestazioni del sistema sicuro e a distanza progettato per rilevare in anticipo il rischio di un guasto, per risolvere i problemi delle corse in modo più efficiente e per impedire fallimenti durante la corsa. Il servizio contribuisce a ridurre al minimo i tempi di fermo non pianificati e ad evitare inutili perdite di campione.

## Investimento massimizzato, supporto delle prestazioni durante i picchi di lavoro e riduzione al minimo delle interruzioni

illumina fornisce un team di supporto all'avanguardia costituito da scienziati esperti nella preparazione delle librerie, nel sequenziamento e nell'analisi. Questo team dedicato include tecnici dell'assistenza (FSE) esperti, scienziati delle applicazioni tecniche (TAS), scienziati delle applicazioni (FAS), ingegneri per il supporto dei sistemi, bioinformatici ed esperti di reti informatiche, tutti formati in modo approfondito sulle applicazioni che i clienti illumina utilizzano in tutto il mondo. L'Assistenza Tecnica è disponibile telefonicamente cinque giorni la settimana oppure online 24/7 in tutto il mondo e in diverse lingue.

Ogni acquisto di un sistema include una garanzia di servizi per un anno. Sono disponibili anche manutenzione completa, riparazione e soluzioni di qualificazione. illumina offre inoltre formazione in sede, assistenza continuativa, consulenze telefoniche, webinar e corsi in varie sedi illumina in tutto il mondo.

## Riepilogo

Il sistema NextSeq 550 è un partner ideale per il laboratorio perché offre la comprovata chimica SBS, le operazioni di facile utilizzo e un flusso di lavoro ottimizzato dal DNA ai risultati. In un singolo sistema avrete accesso alle tecnologie NGS e mediante array leader nel settore, potrete ottenere la processività e le tempistiche che desiderate grazie a diverse opzioni di celle a flusso e scoprire che cosa oggi è possibile ottenere con il sistema NextSeq 550.

## Maggiori informazioni

Per maggiori informazioni sul sistema NextSeq 550, visitate la pagina Web [www.illumina.com/systems/sequencing-platforms/nextseq.html](http://www.illumina.com/systems/sequencing-platforms/nextseq.html).

Per maggiori informazioni sulla piattaforma DRAGEN Bio-IT, visitate la pagina Web [www.illumina.com/DRAGEN](http://www.illumina.com/DRAGEN).

## Bibliografia

1. Truth Challenge V2: Calling Variants from Short and Long Reads in Difficult-to-Map Regions. Sito Web PrecisionFDA. [precision.fda.gov/challenges/10](http://precision.fda.gov/challenges/10). Consultato il 7 ottobre 2020.
2. illumina. *Accuracy Improvements in Germline Small Variant Calling with the DRAGEN Platform*. Consultato il 7 ottobre 2020.
3. Morris TJ, Butcher LM, Feber A, et al. *ChAMP: 450K chip analysis methylation pipeline*. *Bioinformatics*. 2014;30(3):428-430.
4. Assenov Y, Muller F, Lutsik P, et al. *Comprehensive analysis of DNA methylation with RnBeads*. *Nat Methods*. 2015;11(11):1138-1140.
5. Calcoli dei dati in archivio. illumina, Inc., 2017.
6. Calcoli dei dati in archivio. illumina, Inc., 2018.

## Specifiche del sistema NextSeq 550

Parametro	Specifica
Configurazione dello strumento	Monitoraggio RFID dei materiali di consumo
Computer di controllo dello strumento (interno) <sup>a</sup>	Unità base: Dual Intel Xeon E5-2618L, CPU da 2,2 GHz Memoria: 96 GB di RAM Disco rigido: 750 GB Sistema operativo: Windows 10 Enterprise
Ambiente operativo	Temperatura: da 19 °C a 25 °C (22 °C ± 3 °C) Umidità: 20%-80% senza condensa, umidità relativa Altitudine: inferiore a 2.000 m Qualità dell'aria: Grado di inquinamento 2 Ventilazione: fino a 2.048 BTU/ora @ 600 W Per uso esclusivo in interni
Diodo a emissione luminosa (LED)	520 nm, 650 nm; Diode laser: 780 nm, Classe IIIb
Dimensioni	LxPxA: 53,3 cm x 63,5 cm x 58,4 cm Peso: 83 kg Peso con imballaggio: 151,5 kg
Requisiti di alimentazione	100-120 V c.a. 15 A 220-240 V c.a. 10 A
Identificazione a radio frequenza (RFID)	Frequenza: 13,56 MHz Potenza: corrente fornita 120 mA, potenza di output RF 200 mW
Sicurezza e conformità del prodotto	Certificato secondo IEC da un NRTL (Nationally Recognized Testing Laboratory) Marcatura 61010-1 CE Approvato FCC/IC

a. Specifiche del computer soggette a cambiamento.

## Informazioni per gli ordini

Prodotto	N. di catalogo
Sistema NextSeq 550	SY-415-1002
NextSeq 500/550 Mid-Output v2.5 Kit (150 cicli)	20024904
NextSeq 500/550 Mid-Output v2.5 Kit (300 cicli)	20024905
NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (75 cicli)	20024906
NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (150 cicli)	20024907
NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (300 cicli)	20024908
TG NextSeq 500/550 Mid-Output Kit v2.5 (150 cicli)	20024909
TG NextSeq 500/550 Mid-Output Kit v2.5 (300 cicli)	20024910
TG NextSeq 500/550 High-Output Kit v2.5 (75 cicli)	20024911
TG NextSeq 500/550 High-Output Kit v2.5 (150 cicli)	20024912
TG NextSeq 500/550 High-Output Kit v2.5 (300 cicli)	20024913

I materiali di consumo etichettati TG presentano caratteristiche che aiutano i clienti a ridurre la frequenza della riconvalida. Tali materiali di consumo sono disponibili solo in base a un contratto di fornitura e ai clienti è richiesto di fornire una previsione vincolante. Per maggiori informazioni, vi invitiamo a contattare il responsabile di zona.