

# Illumina DNA Prep with Enrichment

Flusso di lavoro rapido  
e integrato per un'ampia  
gamma di applicazioni di  
arricchimento mirato

- Fornisce una soluzione veloce che riduce i tempi di preparazione e arricchimento dell'85% rispetto alle librerie Illumina standard
- Migliora l'efficienza di preparazione delle librerie grazie a protocolli integrati per sangue e saliva
- Permette la progettazione di studi avanzati nella ricerca sul cancro, nella ricerca sulle malattie genetiche e nel sequenziamento dell'intero esoma

**illumina**<sup>®</sup>

## Introduzione

La soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment unisce la preparazione delle librerie e l'arricchimento versatili, veloci e semplici per le applicazioni di arricchimento mirato e di sequenziamento dell'esoma. La soluzione offre straordinaria flessibilità per tipo e quantità di input (Tabella 1) nonché un'ampia gamma di applicazioni supportate per l'arricchimento ai fini del sequenziamento includendo pannelli personalizzati, pannelli fissi e sequenziamento dell'intero esoma prodotti da Illumina o da fornitori di terze parti.

Illumina DNA Prep with Enrichment utilizza l'innovativa chimica basata sulle microsfere che integra una sola e semplice fase di ibridazione (Figura 1). Grazie al flusso di lavoro di Illumina DNA Prep with Enrichment, l'estrazione del DNA può essere eseguita direttamente da campioni di sangue e saliva freschi con il kit Flex Lysis Reagent Kit e il protocollo Saliva Lysis, rispettivamente, risparmiando ulteriore tempo.

Tabella 1. Specifiche di Illumina DNA Prep with Enrichment

Parametro	Specifica
Tipo di input di DNA	DNA genomico (gDNA, genomic DNA), sangue intero, saliva, DNA estratto da tessuti fissati in formalina e inclusi in paraffina (FFPE, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded)
Input di DNA verificato <sup>a</sup>	10-1.000 ng
Multiplex campioni	384 indici doppi univoci (UDI, unique dual index)
Raggruppamento in pool prima dell'arricchimento <sup>b</sup>	1 plex o 12 plex verificati e supportati
Sistemi di sequenziamento supportati	Tutti i sistemi di Illumina
Durata totale del flusso di lavoro <sup>c</sup>	Circa 6,5 ore

- È possibile utilizzare input di DNA di appena 10 ng, ma non forniranno la normalizzazione del DNA basata sulla saturazione.
- Sono possibili altri plex di arricchimento, ma non sono stati verificati. Potrebbe essere richiesta un'ulteriore ottimizzazione e non sono garantiti risultati ottimali.
- Include le fasi di preparazione delle librerie, arricchimento e normalizzazione/raggruppamento in pool delle librerie.

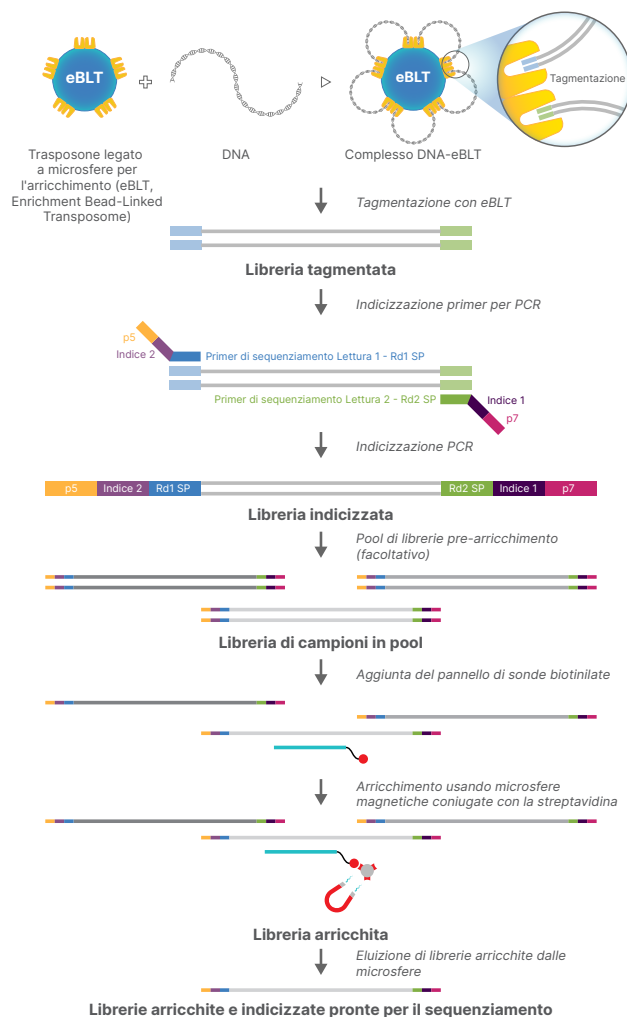


Figura 1. Chimica di tagmentazione Illumina, una reazione di tagmentazione uniforme mediata da eBLT e seguita da una singola reazione di ibridazione che consente un flusso di lavoro veloce e flessibile.

## Flusso di lavoro di preparazione delle librerie e di arricchimento veloce e flessibile

Una componente chiave della soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment è la tagmentazione su microsferi, che utilizza i trasposoni legati alle microsferi per mediare una reazione di tagmentazione uniforme.

Questa strategia fornisce diversi vantaggi significativi:

- Per gli input di gDNA maggiori o uguali a 50 ng, non è richiesta una quantificazione accurata del campione di DNA iniziale, poiché la dimensione del frammento inserito non è influenzata: questo permette di risparmiare tempo e ridurre i costi associati ai kit e ai reagenti.
- Con la tagmentazione su microsferi non è più necessario separare le fasi di frammentazione del DNA, riducendo tempo e costi associati ai materiali di consumo relativi.
- Per input di gDNA tra 50 e 1.000 ng, la normalizzazione del DNA basata sulla saturazione elimina la necessità di singole fasi di quantificazione e normalizzazione della libreria prima dell'arricchimento.
- Il nuovo protocollo di ibridazione singola di 90 minuti consente l'arricchimento in meno di quattro ore.

## Il più veloce flusso di lavoro di arricchimento Illumina

La soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment supporta i sistemi per la gestione dei liquidi per l'automazione della preparazione delle librerie e fornisce un flusso di lavoro con il minor numero di fasi e la più veloce durata complessiva nel portafoglio di arricchimento Illumina (Figura 2, Tabella 2).

## Input di DNA integrato

L'estrazione del DNA può essere eseguita direttamente da campioni di sangue intero e saliva. Il kit Flex Lysis Reagent Kit facoltativo, ottimizzato e convalidato per l'utilizzo di campioni di sangue intero e di Illumina DNA Prep with Enrichment, è integrato in un flusso di lavoro per ottenere la massima efficienza. Il protocollo di lisi dispone di reagenti basati su microsferi e richiede meno di 30 minuti di interventi manuali.

## Prestazioni ottimizzate sui sistemi di sequenziamento Illumina

La soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment è efficace e semplice e fornisce risultati affidabili su tutti i sistemi di sequenziamento Illumina con più del 90% di letture sul target, più del 95% di uniformità e con basso tasso di duplicati della PCR (Tabella 3). Illumina DNA Prep with Enrichment è compatibile con diversi pannelli di arricchimento Illumina ed è ottimizzato per i sistemi a processività bassa, media ed elevata (Figura 3, Tabella 4).

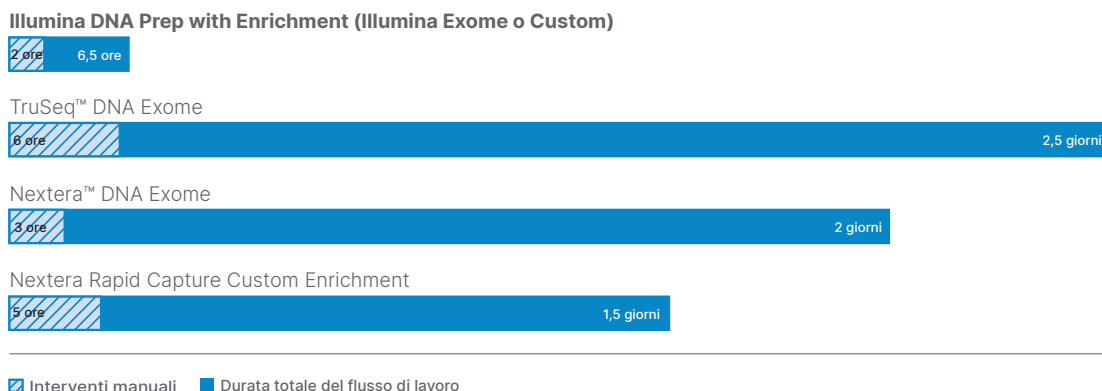


Figura 2. Illumina DNA Prep with Enrichment fornisce il flusso di lavoro di arricchimento Illumina più veloce; le durate dei flussi di lavoro si basano sull'elaborazione di 12 campioni con un arricchimento di 12 plex. Le tempistiche possono variare in base all'apparecchiatura utilizzata, al numero di campioni analizzati, alle procedure automatizzate e all'esperienza dell'utente.

Tabella 2. Confronto dei flussi di lavoro di arricchimento Illumina

	Illumina DNA Prep with Enrichment	TruSeq DNA Exome	Nextera DNA Exome	Nextera Rapid Capture Custom Enrichment
Opzione di DNA integrata <sup>a</sup>	✓	—	—	—
Ampia gamma di input di DNA flessibile	✓	—	—	—
Normalizzazione delle librerie inclusa <sup>b</sup>	✓	—	—	—
Compatibile con campioni in FFPE	✓	✓	—	—
Input di DNA	10-1.000 ng	100 ng	50 ng	50 ng
Durata totale della preparazione delle librerie e dell'arricchimento <sup>c</sup>	Circa 6,5 ore	2,5 giorni	2 giorni	1,5 giorni
Dimensione inserto <sup>d</sup>	150-220 bp	150 bp	150-220 bp	230 bp
Set di indici campione	384 indici doppi univoci	24 indici singoli, 96 indici doppi	24 indici singoli, 96 indici doppi	24 indici singoli, 96 indici doppi

a. Protocolli di lisi integrati disponibili per sangue e saliva.

b. La normalizzazione delle librerie si verifica con input di gDNA maggiore o uguale a 50 ng.

c. La durata totale della preparazione delle librerie e dell'arricchimento include le fasi di preparazione delle librerie, normalizzazione/raggruppamento in pool delle librerie e arricchimento.

d. Il DNA in FFPE degradato può generare dimensioni di inserto più piccole.

Tabella 3. Confronto delle prestazioni dei diversi flussi di lavoro di arricchimento Illumina<sup>a</sup>

Parametro <sup>b</sup>	Illumina DNA Prep with Enrichment	Illumina DNA Prep with Enrichment	Illumina DNA Prep with Enrichment	TruSeq DNA Exome	Nextera DNA Exome
Pannello	Illumina Exome Panel <sup>c</sup>	Exome Panel X	Exome Panel Y	Illumina Exome Panel	Illumina Exome Panel
Dimensione del pannello	45 Mb	39 Mb	33 Mb	45 Mb	45 Mb
Dimensione della sonda	80 bp	120 bp	120 bp	80 bp	80 bp
Arricchimento di letture "padded" (sul target) <sup>d</sup>	85%	91%	91%	85%	75%
Lunghezza mediana frammento	Circa 200 bp	Circa 200 bp	Circa 200 bp	Circa 150 bp	Circa 200 bp
Copertura a 20×	93%	96%	97%	90%	85%
Uniformità di copertura <sup>d</sup>	95%	97%	98%	85%	85%
Profondità lettura per campione <sup>e</sup>	30 milioni di CPF	25 milioni di CPF	20 milioni di CPF	40 milioni di CPF	40 milioni di CPF
Precisione di SNV	99%	99%	99%	99%	99%
Richiamo SNV	94%	94%	95%	89%	91%

a. I dati rappresentano un esempio di dati di confronto. Le effettive specifiche delle prestazioni possono variare a seconda della profondità di lettura e del tipo di campione.

b. L'analisi è stata eseguita su 48 campioni (tutti campioni Coriell NA12878) per condizione. L'analisi dei dati è stata eseguita utilizzando l'app Enrichment BaseSpace™.

c. [Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment](#) è la soluzione raccomandata per il sequenziamento dell'esoma umano.

d. Per ulteriori dettagli vedere la Guida per l'utente dell'app BaseSpace™2.

e. CPF = cluster che attraversano il filtro.



Figura 3. Prestazioni ottimizzate sui sistemi di sequenziamento Illumina. La soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment è compatibile con tutti i sistemi di sequenziamento Illumina, inclusi i sistemi ad alte prestazioni mostrati qui. Anche i sistemi a bassa produttività, fra cui iSeq™ 100 System, MiniSeq™ System e MiSeq™ System, sono compatibili con Illumina DNA Prep with Enrichment.

Tabella 4. Processività dei campioni per cella a flusso con Illumina DNA Prep with Enrichment<sup>a</sup>

	iSeq 100 System		MiniSeq System		MiSeq System			NextSeq 550 System			
			Media	Alta	v2	v2 Nano/Micro	v3	Media	Alta		
<b>Pannelli fissi</b>											
TruSight™ One	NR	NR	2	2	1	0/0	3	12	36		
TruSight One Expanded	NR	NR	1	1	0	0/0	1	7	24		
TruSight Cancer	4	8	24	24	12	1/4	24	96	384		
TruSight Hereditary Cancer	4	8	24	24	12	1/4	24	96	384		
<b>Pannelli personalizzati</b>											
2.000 sonde	8	16	50	50	30	2/8	50	260	384		
5.000 sonde	2	4	12	12	8	1/2	12	65	200		
10.000 sonde	1	2	6	6	4	0/1	6	33	100		
<b>NextSeq 550 System    NextSeq 2000 System    NovaSeq 6000 System    NovaSeq X Series</b>											
	Media	Alta	P2	P3	SP	S1	S2	S4	1,5 miliardi	10 miliardi	25 miliardi
Pannello esoma <sup>b</sup>	Circa 4	Circa 12	Circa 10	Circa 30	Circa 20	Circa 41	Circa 104	Circa 250	Circa 41	Circa 250	Circa 750 <sup>c</sup>

a. Media = output medio; Alta = output elevato; NR = non raccomandato.

b. Per gli esomi si presumono circa 8 Gb per campione per ottenere 100× di copertura.

c. Sono disponibili 384 indici doppi univoci.

## Dati accurati

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment fornisce elevata uniformità e dimensioni di inserto coerenti su un'ampia gamma di input di DNA, offrendo una resa delle librerie uniforme e coerente.<sup>1</sup> Fornisce inoltre elevata uniformità di copertura e arricchimento di letture "padded" per pannelli personalizzati, fissi e per esoma (Figura 4). ILLUMINA DNA Prep with Enrichment consente il richiamo e la precisione accurati di varianti di singolo nucleotide (SNV, Single Nucleotide Variant) (Figura 5, Tabella 3) e di inserzioni/delezioni (indel), rispetto ad altre soluzioni di arricchimento ILLUMINA.

## Arricchimento del DNA per un'ampia gamma di applicazioni

Unendo le eccellenti prestazioni di arricchimento e la comprovata accuratezza della chimica di sequenziamento mediante sintesi (SBS, Sequencing By Synthesis) ILLUMINA, la soluzione ILLUMINA DNA Prep with Enrichment supporta sia i pannelli fissi che i pannelli personalizzati di diverse dimensioni, compresi quelli progettati per il sequenziamento dell'intero esoma, per progettazioni di studi avanzati in diverse aree (Figura 6). Inoltre, ILLUMINA DNA Prep with Enrichment è compatibile con i pannelli/sonde di arricchimento ILLUMINA e di terze parti, per consentire la portabilità dei contenuti e fornire una maggiore flessibilità.

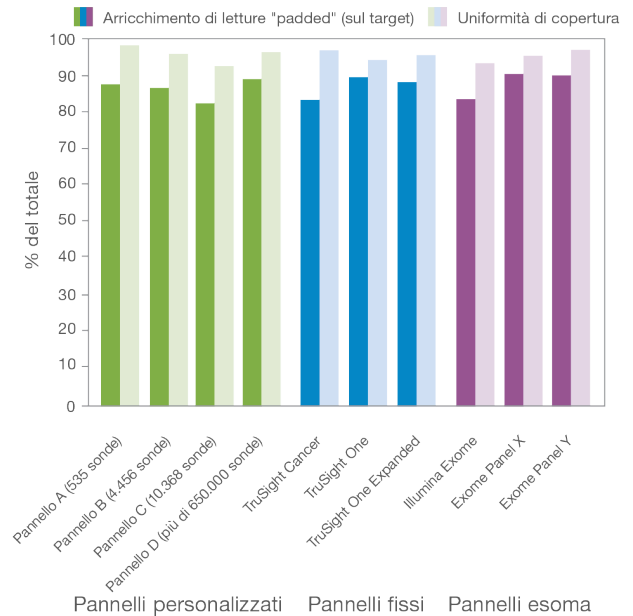


Figura 4. Elevata uniformità di copertura e arricchimento di letture "padded" sul target. ILLUMINA DNA Prep with Enrichment fornisce elevata uniformità di copertura e arricchimento di letture "padded" per pannelli personalizzati, fissi e per esoma.

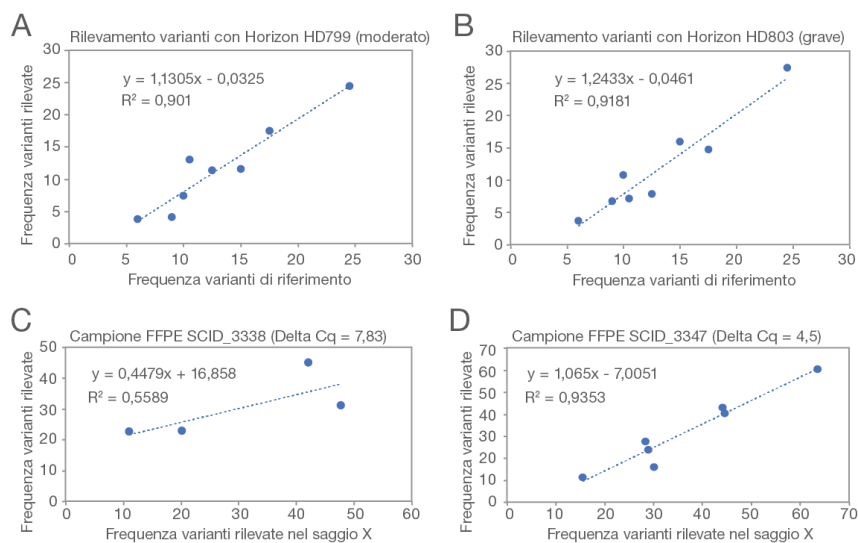


Figura 5. Accurata identificazione di varianti. ILLUMINA DNA Prep with Enrichment fornisce bassa quantità di identificazione di varianti somatiche per campioni di DNA in FFPE della linea cellulare (A, B) utilizzati come controllo rispetto al riferimento umano e campioni in FFPE reali (C, D) con frequenza della variante osservata che mostra una correlazione significativa con le frequenze da un saggio di sequenziamento ortologo.



Figura 6. Ampia gamma di applicazioni con Illumina DNA Prep with Enrichment. Illumina DNA Prep with Enrichment supporta un'ampia gamma di applicazioni inclusi i pannelli personalizzati, i pannelli fissi e i pannelli per esoma.

## Riepilogo

Illumina DNA Prep with Enrichment offre il flusso di lavoro più veloce tra i prodotti della gamma di arricchimento Illumina. Questa soluzione di facile utilizzo e compatibile con l'automazione supporta utenti con tutti i livelli di esperienza e fornisce un flusso di lavoro comune per diverse progettazioni sperimentali, tra cui pannelli fissi, pannelli personalizzati e sequenziamento dell'intero esoma. La chimica di tagmentazione su microsferi supporta un'ampia gamma di quantità di input di DNA e diversi tipi di campione. Illumina DNA Prep with Enrichment è compatibile con i pannelli/sonde di arricchimento Illumina e di terze parti, per consentire la portabilità dei contenuti. L'innovativa soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment unita alla potenza della chimica SBS Illumina fornisce un arricchimento mirato e un sequenziamento dell'esoma ottimali.

## Maggiori informazioni

[Illumina DNA Prep with Enrichment](#)

[Tagmentazione su microsferi](#)

## Bibliografia

1. Illumina. Illumina DNA Prep Data Sheet. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-dna-prep-data-sheet-m-gl-10373/illumina-dna-prep-data-sheet-m-gl-10373.pdf](https://illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-dna-prep-data-sheet-m-gl-10373/illumina-dna-prep-data-sheet-m-gl-10373.pdf). Aggiornato nel 2022. Consultato il 17 agosto 2023.
2. Illumina. BWA Enrichment v2.1 BaseSpace App Guide. [support.illumina.com/content/dam/illumina-support/documents/documentation/software\\_documentation/basespace/basespace-bwa-enrichment-v2-1-app-guide-15050958-01.pdf](https://support.illumina.com/content/dam/illumina-support/documents/documentation/software_documentation/basespace/basespace-bwa-enrichment-v2-1-app-guide-15050958-01.pdf). Aggiornato nel 2016. Consultato il 22 settembre 2023.

## Informazioni per gli ordini

Prodotto	N. di catalogo
Illumina DNA Prep with Enrichment, (S) Tagmentation (96 samples)	20025524
Illumina DNA Prep with Enrichment, (S) Tagmentation (16 samples)	20025523
Flex Lysis Reagent Kit	20018706
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091654
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091656
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091658
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091660
TruSight Cancer (8 enrichment reactions)	FC-121-0202
TruSight One (6 enrichment reactions)	20029227
TruSight One Expanded (6 enrichment reactions)	20029226
TruSeq Hereditary Cancer (8 enrichment reactions)	20029551
Illumina Custom Enrichment Panel	20025371



Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | Tel. +1.858.202.4566  
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitare la pagina web [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

M-GL-02147 ITA v1.0