

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Una solución de enriquecimiento y preparación de librerías regulada por la FDA y conforme al Reglamento UE 2017/46 sobre los productos sanitarios para diagnóstico *in vitro*

- Solución regulada por la FDA y reconocida por el reglamento sobre los productos sanitarios para diagnóstico *in vitro* para aplicaciones de enriquecimiento y preparación de librerías para uso diagnóstico
- Soporte flexible para varios tipos de contenido, que incluye paneles fijos, personalizados y de exoma
- Rendimiento optimizado en las plataformas de DIV de Illumina para la generación de datos de alta precisión

illumina[®]

Introducción

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx es una solución de enriquecimiento y preparación de librerías que está regulada por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, Food and Drug Administration) y cumple con el Reglamento de la Unión Europea (UE) 2017/46 sobre los productos sanitarios para diagnóstico *in vitro*. Esta admite una amplia gama de ADN genómico (ADNg) derivado de células y tejidos humanos, incluido el ADNg extraído de sangre completa o de tejidos fijados en formol y embebidos en parafina (FFPE, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded) (Tabla 1). Como parte de un flujo de trabajo de secuenciación de nueva generación (NGS, Next-Generation Sequencing), ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx permite a los laboratorios clínicos añadir paneles de enriquecimiento de secuenciación selectiva a su menú de aplicaciones de diagnóstico (Figura 1).

Enriquecimiento y preparación de librerías sencillos

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx cuenta con la innovadora tecnología de tagmentación en bolas, que usa transposomas vinculados a bolas para mediar en una reacción de tagmentación uniforme. Cuando se combina con un paso de hibridación única simplificado, esto proporciona una solución rápida de enriquecimiento y preparación de librerías (Tabla 1).

Las bolas de limpieza para la purificación de librerías y los índices de secuenciación se incluyen en el kit para mayor comodidad y facilidad de uso.

Tabla 1: Especificaciones de ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx

Parámetro	Especificación	
	Sangre completa	Tejido FFPE
Entrada de ADN verificada ^a	50-1000 ng	
Calidad de entrada de ADN que se requiere	Relación a 260/280 de 1,8-2,0	Valor $\Delta Cq \leq 5$
Agrupación previa al enriquecimiento ^b	12 unidades de plexado	1 unidad de plexado
Plataformas de secuenciación compatibles	Instrumentos MiSeqDx, NextSeq 550Dx y NovaSeq 6000Dx	
Tiempo total de flujo de trabajo ^c	Aproximadamente 7,0 horas	

- a. Las entradas de ADN fuera de estos umbrales no se han validado y se utilizan para una indicación no recogida en la ficha técnica.
- b. El ADNg de tejido FFPE se recomienda exclusivamente para reacciones de enriquecimiento de 1 unidad de plexado; el ADNg de sangre se recomienda exclusivamente para reacciones de enriquecimiento de 12 unidades de plexado; las plexidades no estándar pueden requerir una optimización adicional.
- c. Incluye los pasos de preparación de librerías, enriquecimiento y normalización/agrupamiento de librerías.

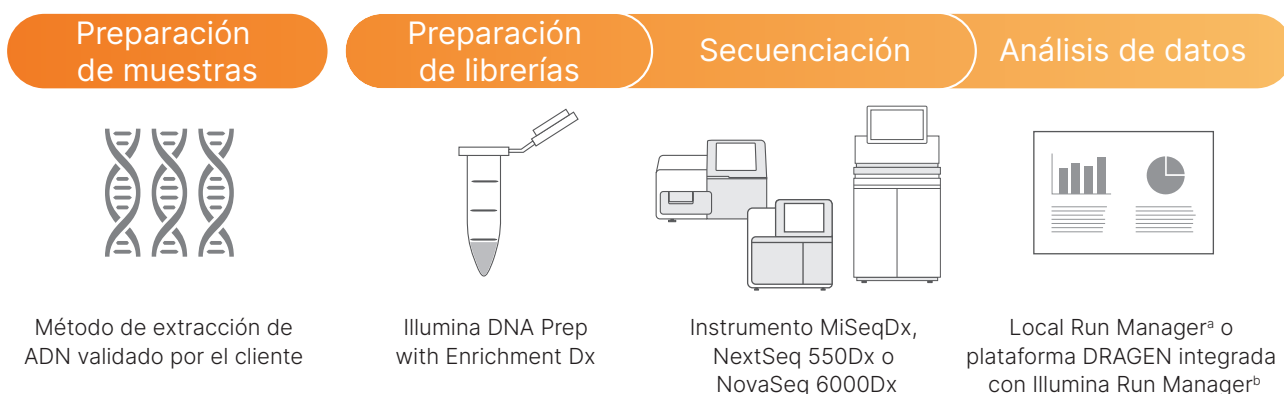


Figura 1: Flujo de trabajo de ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx: después de preparar las muestras con un método de extracción de ADN validado, el flujo de trabajo de NGS de ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx pasa de la preparación de librerías a la secuenciación y el análisis de datos para aplicaciones de secuenciación selectiva basada en el enriquecimiento.

- a. Instrumentos MiSeqDx y NextSeq 550Dx.
b. Instrumento NovaSeq 6000Dx.

Soporte flexible para el contenido del panel

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx admite paneles fijos y personalizados de distintos tamaños, incluidos los paneles de exoma. El kit es compatible con paneles de sondas de ADN de enriquecimiento de Illumina y de terceros para una mayor flexibilidad (Tabla 2).

Tabla 2: Requisitos del panel de sondas de Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Parámetro	Especificación
Tipo de sonda	ADN de cadena sencilla o de cadena doble
Longitud de sonda	80 pb o 120 pb
Tamaño del panel	500-675 000 sondas
Entrada de sonda total ^a	≥3 pmol

a. Para el enriquecimiento con plexicidades de 1 unidad de plexado a 12 unidades de plexado.

Rendimiento optimizado en las plataformas de secuenciación de Illumina

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx es compatible con los instrumentos MiSeq™ Dx NextSeq™ 550Dx y NovaSeq™ 6000Dx (Figura 2). Estas plataformas para diagnóstico *in vitro* reguladas por la FDA y con marcado CE (DIV con marcado CE) están diseñadas específicamente para llevar la potencia de la NGS al laboratorio clínico. Gracias al aprovechamiento de la química de secuenciación por síntesis (SBS, Sequencing By Synthesis) de Illumina demostrada, estos instrumentos proporcionan resultados altamente precisos y fiables para las pruebas de diagnóstico.



Figura 2: Rendimiento optimizado en plataformas validadas: estos instrumentos de DIV regulados por la FDA y con marcado CE ofrecen interfaces fáciles de usar, una seguridad mejorada y resultados de alta calidad para aplicaciones clínicas.

Software del sistema integrado

Local Run Manager en el modo Dx ofrece una opción de análisis interna totalmente integrada a la que se accede a través de una interfaz de pantalla táctil fácil de usar en el instrumento MiSeq Dx o NextSeq 550 Dx. El software admite la planificación de experimentos de secuenciación y el seguimiento de las librerías y los experimentos con registros de auditoría. Local Run Manager inicia automáticamente el análisis primario (generación de archivos FASTQ a partir de las llamadas de bases) después de que se haya completado un experimento de secuenciación con GenerateFASTQ Dx Module.

El instrumento NovaSeq 6000Dx incluye Illumina Run Manager, integrado con la plataforma DRAGEN para un análisis secundario preciso y eficiente usando la aplicación DRAGEN for ILMN DNA Prep with Enrichment Dx. Para el análisis secundario se puede usar cualquier herramienta de software de DIV que cumpla con los requisitos.

Datos de alta precisión

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx proporciona una alta uniformidad de cobertura y un enriquecimiento de lecturas completadas para paneles de exoma completo, lo que permite una recuperación y una precisión exactas de las variantes de nucleótido único (SNV, Single Nucleotide Variant) y de las inserciones/deleciones (indels) (Tabla 3).

Tabla 3: Rendimiento del ensayo con paneles de exoma completo^a

Panel	Panel de exoma I (45 Mb) ^b	Panel de exoma T (36,8 Mb) ^c
Enriquecimiento de lectura única completada	78,65 %	93,29 %
Uniformidad de cobertura	95,37 %	97,50 %
Recuperación de SNV ^d	96,11 %	96,26 %
Precisión de SNV ^e	98,16 %	99,34 %
Recuperación de indel ^d	89,84 %	92,18 %
Precisión de indel ^e	84,19 %	90,27 %

- a. Coriell Cell Line gDNA NA12878, con un juego de reglas conocido para la detección de variantes en la línea germinal (Coriell platinum genome). Las librerías se secuenciaron en el sistema de secuenciación NextSeq 550Dx con archivos FASTQ generados a partir de llamadas de bases mediante GenerateFASTQ Dx Module en Local Run Manager; en cuanto al análisis, se usaron secuencias de órdenes personalizadas en la plataforma DRAGEN v3.8.4.
- b. 24 réplicas técnicas en dos reacciones de enriquecimiento con 12 unidades de plexado.
- c. 12 réplicas técnicas en una sola reacción de enriquecimiento con 12 unidades de plexado.
- d. Recuperación = verdaderos positivos/(verdaderos positivos + falsos negativos).
- e. Precisión = verdaderos positivos/(verdaderos positivos + falsos positivos).

Resumen

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx ofrece una solución regulada por la FDA y que cumple con el Reglamento UE 2017/46 sobre los productos sanitarios para diagnóstico *in vitro* para aplicaciones de enriquecimiento de secuenciación selectiva, que incluye paneles fijos y personalizados. Este kit permite a los laboratorios clínicos añadir el enriquecimiento selectivo óptimo y la secuenciación del exoma para ampliar su oferta de servicios de diagnóstico.

Información adicional

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx, illumina.com/idpedx

Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de catálogo
ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (16 samples)	20051354

Producto	N.º de catálogo
ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (96 samples)	20051352
ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set B (16 samples)	20051355
ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set B (96 samples)	20051353
Instrumento MiSeqDx	DX-410-1001
MiSeqDx Reagent Kit v3	20037124
Instrumento NextSeq 550Dx	20005715
NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 cycles)	20028871
Instrumento NovaSeq 6000Dx	20068232
NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	20046931
NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	20046933
ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx Training	20028457

Declaraciones de uso previsto

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

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx es un juego de reactivos y consumibles usados para preparar librerías de muestras a partir de ADN genómico derivado de células y tejidos humanos. 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 (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 total 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.

Instrumento MiSeq Dx

El instrumento MiSeqDx está concebido para la secuenciación selectiva de librerías de ADN formadas a partir de ADN genómico humano que se ha extraído de sangre total periférica o de tejido fijado en formol y embebido en parafina (FFPE), en los ensayos de diagnóstico *in vitro* (DIV) llevados a cabo en el instrumento. El instrumento MiSeqDx no está indicado para la secuenciación del genoma completo o de novo. El instrumento MiSeqDx se debe usar con un software de análisis y reactivos de DIV registrados y catalogados, autorizados o aprobados.

Instrumento NextSeq 550Dx (Estados Unidos)

El instrumento NextSeq 550Dx está concebido para la secuenciación selectiva de librerías de ADN a partir de ADN genómico humano extraído de sangre total 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. El instrumento NextSeq 550Dx no está indicado para la secuenciación del genoma completo ni de novo. El instrumento NextSeq 550Dx se debe usar con un software de análisis y reactivos de DIV registrados y catalogados, autorizados o aprobados.

Instrumento NextSeq 550Dx (Estados Unidos)

El instrumento NextSeq 550Dx está concebido para la secuenciación selectiva de librerías de ADN a partir de ADN genómico humano extraído de sangre total 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. El instrumento NextSeq 550Dx no está indicado para la secuenciación del genoma completo ni de novo. El instrumento NextSeq 550Dx se debe usar con un software de análisis y reactivos de DIV registrados y catalogados, autorizados o aprobados.

Instrumento NextSeq 550Dx (Unión Europea/otros)

El instrumento NextSeq 550Dx está concebido para la secuenciación de librerías de ADN cuando se usa con ensayos de diagnóstico *in vitro* (DIV) que se realizan en el instrumento. El instrumento NextSeq550 Dx se debe usar con un software de análisis y reactivos de DIV específicos registrados, certificados o aprobados.

Instrumento NovaSeq 6000Dx (Estados Unidos)

El instrumento NovaSeq 6000Dx está concebido para la secuenciación selectiva de librerías de ADN a partir de ADN genómico humano extraído de sangre total periférica o de tejido fijado en formol y embebido en parafina (FFPE), cuando se usa con *ensayos de diagnóstico in vitro* (DIV). El instrumento NovaSeq 6000Dx no está indicado para la secuenciación del *genoma completo* o de novo. El instrumento NovaSeq 6000Dx está concebido para usarse con un software de análisis y reactivos de DIV específicos registrados, certificados o aprobados.

Instrumento NovaSeq 6000Dx (Unión Europea/otros)

El instrumento NovaSeq 6000Dx está concebido para la secuenciación de librerías de ADN, cuando se usa *con ensayos de diagnóstico in vitro* (DIV). El instrumento NovaSeq 6000Dx está concebido para usarse con un software de análisis y reactivos de DIV específicos registrados, certificados o aprobados.

illumina®

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

© 2022 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-00743 ESP v2.0