

Unterstützung genombasierter Diagnostik

Illumina Dx-Plattformen und -Lösungen



Ein Jahrzehnt der Innovation

Illumina möchte mit der Erschließung der im Genom enthaltenen Informationen einen Beitrag zur Verbesserung der Gesundheit von Menschen leisten. Seit mehr als einem Jahrzehnt bringen wir unsere herausragende Expertise im Bereich Genomik ein, um die Gesundheitsversorgung durch Diagnostik auf Grundlage von Sequenzierung der nächsten Generation (NGS, Next-Generation Sequencing) zu revolutionieren.

Seit 2013, mit der Einführung des MiSeq™ Dx Instrument, des ersten NGS-Geräts mit FDA*-Zulassung und CE-Kennzeichnung für die *In-vitro*-Diagnostik (IVD), übernimmt Illumina eine führende Rolle. Wir haben weiterhin innovative, konforme NGS-Plattformen entwickelt, beispielsweise das NextSeq™ 550Dx Instrument und das NovaSeq™ 6000Dx Instrument, sowie neue IVD-Assays in allen Bereichen von Interesse.

Die IVD-Genomiklösungen von Illumina ermöglichen klinischen Laboren Erkenntnisse, von denen die Patienten profitieren. Unser breites Produktportfolio, von neuartigen NGS- und Microarray-Assays bis hin zu robusten Geräten und präzisen Datenanalyselösungen, ist für die hohen Anforderungen im Bereich der IVD konzipiert.

Die Diagnostiklösungen von Illumina läuten eine neue Ära der genombasierten Gesundheitsversorgung ein.

* FDA, Food and Drug Administration



2013

MiSeqDx Instrument

Assay für zystische Fibrose



2017

NextSeq 550Dx Instrument

VeriSeq NIPT Solution RAS Panel Companion Diagnostic



2021

Illumina COVIDSeq Test

2022

NovaSeq 6000Dx Instrument

TruSight Oncology Comprehensive Illumina DNA Prep with Enrichment Dx



Für die *In-vitro*-Diagnostik. Nicht in allen Regionen und Ländern verfügbar.

M-GL-00769 DEU v3.0 | 3

Konforme NGS-Geräte für jedes klinische Labor

Das MiSeqDx Instrument¹, das NextSeq 550Dx Instrument² und das NovaSeq 6000Dx Instrument³ ermöglichen mit ihren unkomplizierten Workflows und der integrierten Software genaue und zuverlässige Screening- und Diagnosetests. Alle basieren auf der bewährten Illumina NGS-Technologie und der SBS-Chemie (Sequencing by Synthesis, Sequenzierung durch Synthese) (Abbildung 1, Tabelle 1). Mit diesen Geräten können klinische Labore eigene NGS-Tests entwickeln, validieren und durchführen, Illumina- oder Drittanbieter-Assays ausführen und verschiedene klinische Forschungsanwendungen im RUO-Modus (Research Use Only, nur für Forschungszwecke) verfolgen (Abbildung 2).



illumina.com/miseqdx



illumina.com/nextseq550dx



illumina.com/novaseq6000dx

Abbildung 1: Portfolio der Illumina-IVD-Systeme

Tabelle 1: Illumina IVD-Gerätespezifikationen

| | Sequenzierungsreagenzien-Kits | Read-Länge | Cluster nach Filterung (pro Fließzelle) | Maximale Ausgabeleistung | Laufzeit | Datenqualität (Q30) |
|---------------------------|---|-------------------|--|---------------------------------|-----------------|----------------------------|
| MiSeqDx Instrument | MiSeqDx Reagent Kit v3 | 2 × 300 bp | 25 Millionen | 15 Gb | < 56 h | ≥ 80 % |
| NextSeq 550Dx Instrument | NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 Cycles) | 2 × 150 bp | 400 Millionen | 120 Gb | < 35 h | > 75 % |
| | NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (75 Cycles) | 1 × 75 bp | 400 Millionen | 30 Gb | < 11 h | > 80 % |
| NovaSeq 6000Dx Instrument | NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 cycles) | 2 × 150 bp | 4,1 Milliarden | 1 Tb | ≤ 40 h | > 85 % |
| | NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles) | 2 × 150 bp | 10 Milliarden | 3 Tb | ≤ 45 h | > 85 % |

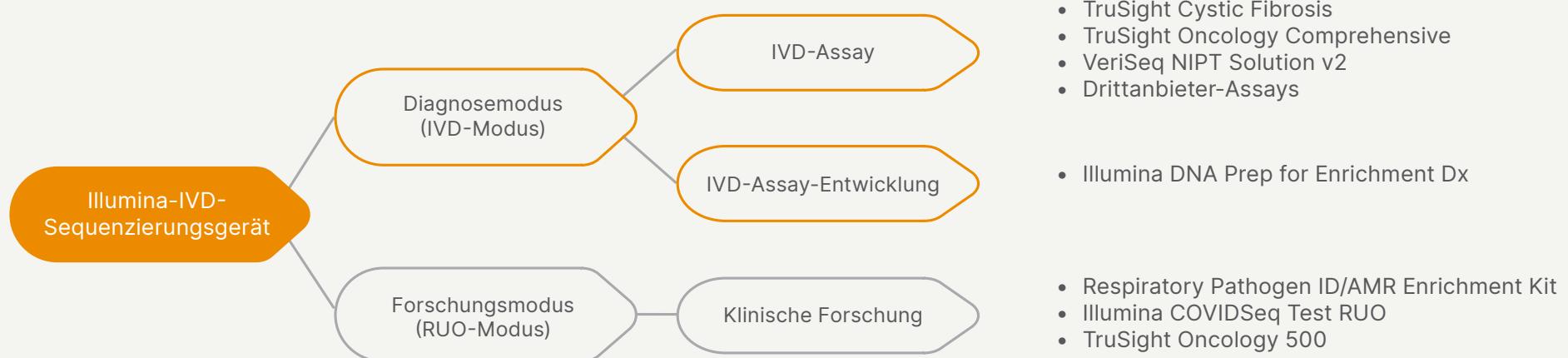


Abbildung 2: Flexibilität der Illumina IVD-Lösung



NovaSeq™ 6000Dx

Planen. Überwachen. Analysieren.

Illumina bietet eine Suite von Informatiksoftware mit optimierten Benutzeroberflächen zum Erstellen und Überwachen von Sequenzierungsläufen, Analysieren von Daten und Anzeigen von Ergebnissen (Abbildung 3, Tabelle 2).

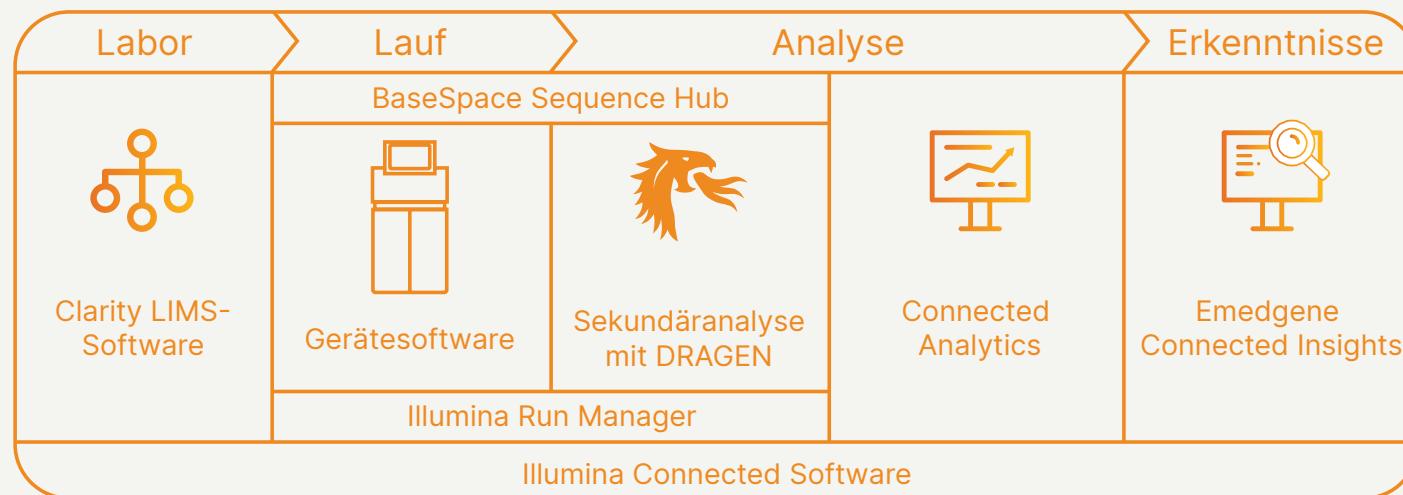


Abbildung 3: Illumina Connected Software

Tabelle 2: Illumina-Informatikoptionen für Dx-Geräte

| | Gerätemodus | MiSeqDx Instrument | NextSeq 550Dx Instrument | NovaSeq 6000Dx Instrument |
|--|-------------|--------------------|--|---------------------------------------|
| Informatiksoftware | | Local Run Manager | Local Run Manager Illumina Run Manager DRAGEN Server | Illumina Run Manager DRAGEN Server |
| Kompatibel mit DRAGEN Server | IVD | - | ✓ | ✓ |
| Verbunden mit BaseSpace Sequence Hub | RUO | - | - | ✓ |
| Verbunden mit Illumina Connected Analytics | RUO | - | - | ✓ |
| Kompatibel mit Clarity LIMS-Software | RUO | ✓ | ✓ | ✓ |
| Kompatibel mit Emedgene-Software | RUO | - | ✓ | ✓ |
| Kompatibel mit Connected Insights | RUO | ✓ | ✓ | ✓ |

Auf den IVD-Modus ausgerichtete Software

Local Run Manager

Die Local Run Manager-Software ist eine integrierte Lösung zum Erstellen von Sequenzierungsläufen, Überwachen des Laufstatus, Analysieren der Sequenzierungsdaten und Anzeigen der Ergebnisse. Die Software lässt sich in die Gerätesteuerungssoftware integrieren und umfasst verschiedene Analysemodule für unterschiedliche Assays.

Illumina Run Manager

Illumina Run Manager bietet Anwendern die Möglichkeit, Sequenzierungsgeräte mit einem DRAGEN™-Server zu koppeln, und ermöglicht den automatischen Start von Sekundäranalysen. Die Software bietet parallele Workflows für die Sequenzierung und Analyse, um Laboren eine schnelle Durchlaufzeit zu ermöglichen. Für Illumina-Assays stehen unterschiedliche DRAGEN-Sekundäranalyseworkflows auf Basis von Apps zur Verfügung.

Optimierung im Labor

Clarity LIMS™-Software

Die Clarity LIMS-Software ist ein innovatives Labor-Informations-Management-System (LIMS), mit dem Labore, die Sequenziersysteme von Illumina verwenden, Proben schneller analysieren, einfach nachverfolgen und die Einhaltung gesetzlicher Vorschriften effizient gewährleisten können. Die Software lässt sich einfach bedienen, implementieren und konfigurieren.



Funktionen für die Forschung

Management und Analyse von Daten in großem Maßstab (RUO)

BaseSpace Sequence Hub

BaseSpace Sequence Hub ist eine Genomik-Cloudcomputingplattform nur für Forschungszwecke (RUO, Research Use Only), die eine vereinfachte Datenverwaltung und analytische Sequenzierungstools in einem anwenderfreundlichen Format bereitstellt. Die Plattform zeichnet sich durch Flexibilität und Komfort aus und bietet verschiedene Tools zum Einrichten und Überwachen von Läufen, zum Aufrufen und Analysieren von Daten in der Cloud mit ausgewählten Analyse-Apps sowie zum sicheren Teilen von Daten mit Kollegen.

Illumina Connected Analytics

Illumina Connected Analytics ist eine sichere Plattform für Genomikdaten zur Operationalisierung von Informatik und zur Gewinnung wissenschaftlicher Erkenntnisse. Bei Connected Analytics handelt es sich um ein zentrales Instrument für Labore, in denen Sequenziersysteme von Illumina zum Einsatz kommen, mit dem Anwender Analysepipelines erstellen und anpassen, Produktionsworkflows in großem Maßstab ausführen und Daten sowie Ergebnisse untersuchen und weitergeben können.

Sekundäranalyse (RUO/IVD)

DRAGEN Server

Die DRAGEN-Sekundäranalyse bietet genaue, effiziente und umfassende Lösungen zum Analysieren von Genomikdaten, um häufige Herausforderungen wie lange Rechenzeiten und große Datenmengen zu bewältigen. Bei Kopplung mit einem IVD-Sequenzierungsgerät über Illumina Run Manager ermöglicht ein DRAGEN-Server klinischen Laboren die genaue und effiziente Analyse von NGS-Daten mithilfe verschiedener Anwendungen, die für bestimmte IVD-Assays ausgelegt sind.

Tertiäranalyse (RUO)

Emedgene™-Software

Emedgene-Software ist eine auf XAI (Explainable Artificial Intelligence, erklärbare künstliche Intelligenz) basierende Plattform zur Genomanalyse, die eine Interpretation mit hohem Durchsatz ermöglicht. Emedgene-Software bietet eine hochgradig konfigurierbare und optimierte Plattform für die Generierung evidenzgestützter Forschungsergebnisse, die die Analysezeit erheblich verkürzt.

Connected Insights

Illumina Connected Insights ist eine cloudbasierte Plattform, die die Tertiäranalyse über API*-basierte Calls ermöglicht. Mithilfe der Plattform können Labore die Interpretation und Berichterstellung optimieren und ihre NGS-Verfahren ausweiten. Dafür stehen benutzerdefinierte, automatisierbare Workflows und leistungsstarke Informationsquellen zur Filterung für eine Vielzahl von Forschungsanwendungen in unterschiedlichen Bereichen bereit.

* API, Application Programming Interface (Programmierschnittstelle für Anwendungen)

IVD-Innovation auf einem neuen Niveau

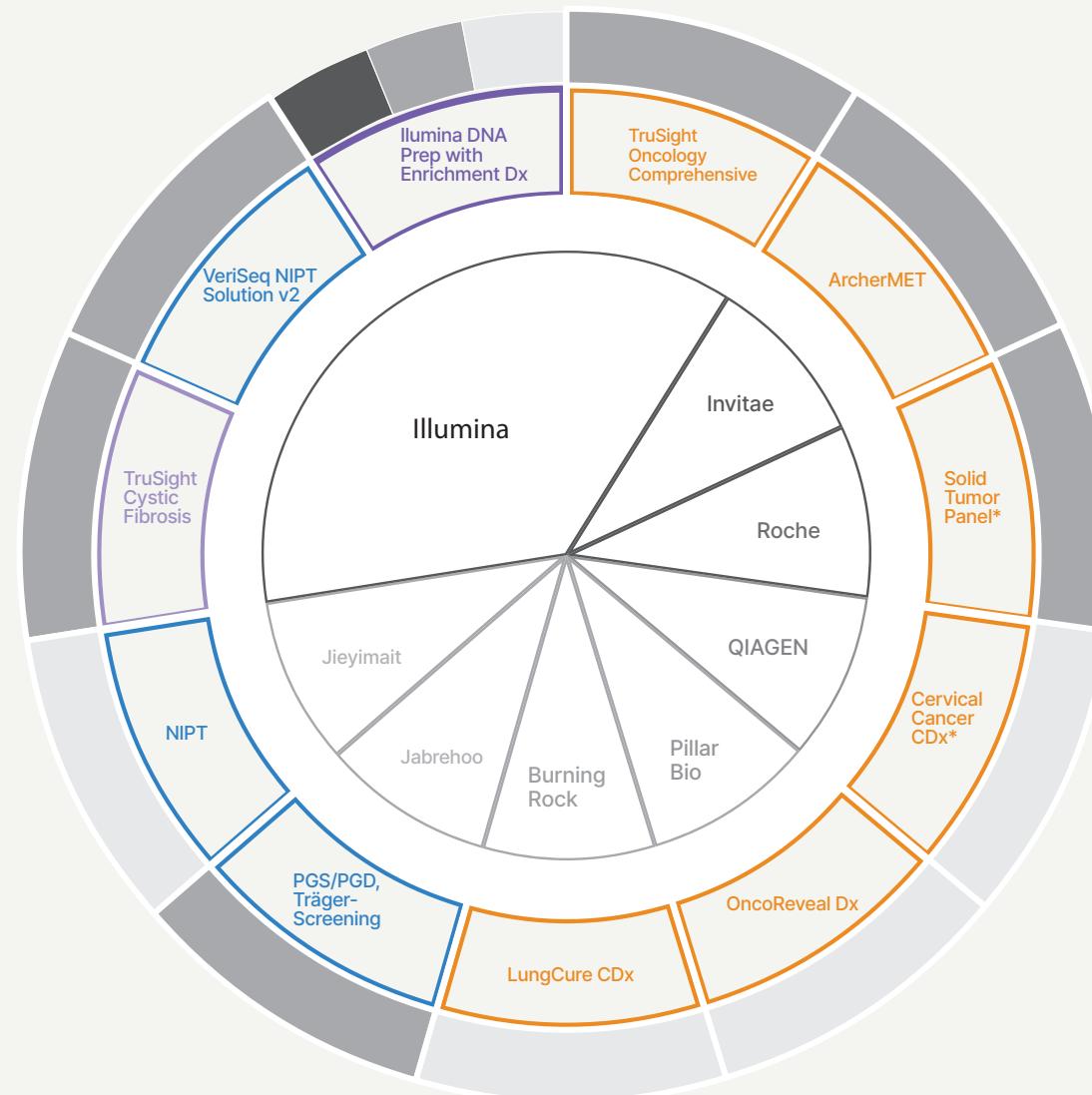


Abbildung 4: Menü der IVD-Assays von Illumina und Partnern

Illumina bietet NGS-basierte IVD-Assays und -Kits, mit denen klinische Labore die Möglichkeiten der Genomik für nichtinvasive Pränataltests (NIPT), Tests auf seltene genetische Erkrankungen, Onkologietests und mehr nutzen können (Abbildung 4, Tabelle 3). Wir arbeiten mit immer mehr Partnern zusammen, um klinische Assays zu entwickeln, die den weltweit größten gesundheitlichen Herausforderungen gerecht werden (Abbildung 4).

Erkrankungsbereich oder Assay-Entwicklung

- Seltene genetische Erkrankung
- Reproduktionsmedizin
- Assay-Entwicklung
- Onkologie

Sequenzierungsplattform von Illumina

- MiSeqDx Instrument
- NextSeq 550Dx Instrument
- NovaSeq 6000Dx Instrument

* Assay in Entwicklung

† EUA-Zulassung in bestimmten Ländern



Tabelle 3: Unterstützte IVD-Assays im Überblick

| Krankheitsbereich oder Assay-Entwicklung | Assay | Hersteller | MiSeqDx Instrument | NextSeq 550Dx Instrument | NovaSeq 6000Dx Instrument | Behördliche Genehmigung |
|--|--------------------------------------|--------------|--------------------|--------------------------|---------------------------|-------------------------|
| Genetische Erkrankung | TruSight Cystic Fibrosis | Illumina | ✓ | | | USA, CE |
| Genetische Erkrankung | PrismGuide IRD Panel System | Sysmex | ✓ | | | Japan |
| Reproduktionsmedizin | VeriSeq NIPT Solution v2 | Illumina | | ✓ | | CE |
| Onkologie | TruSight Oncology Comprehensive | Illumina | | ✓ | | USA, CE, Japan |
| Assay-Entwicklung | Illumina DNA Prep with Enrichment Dx | Illumina | ✓ | ✓ | ✓ | USA, CE |
| Onkologie | oncoReveal Dx | Pillar | ✓ | | | USA, CE, China |
| Onkologie | ArcherMET | Invitae | ✓ | | | Japan |
| Onkologie | OncoGuide NCC Oncopanel System | Sysmex | | ✓ | | Japan |
| Reproduktionsmedizin | VeriSeq PGS | Jabreho | ✓ | | | China |
| Onkologie | Essencare | Geneseeq | ✓ | | | China |
| Onkologie | LungCure CDx | Burning Rock | ✓ | | | China |
| Onkologie | BRCA1 und BRCA2 | AmoyDx | ✓ | | | China, CE |
| Onkologie | EGFR/KRAS/BRAF/PIK3CA/ALK/ROS1 | Geneis | ✓ | | | China |
| Onkologie | KRAS/NRAS/BRAF/PIK3CA | Genecast | ✓ | | | China |
| Onkologie | Onco Core | 3DMed | ✓ | ✓ | | China |

Die unterstützten Assays in dieser Tabelle sind zum Zeitpunkt der Veröffentlichung dieses Dokuments (Juni 2025) aktuell und können sich ändern.

Aus Daten werden Antworten

TEST AUF GENETISCHE ERKRANKUNGEN

TruSight™ Cystic Fibrosis

Eine vollständig integrierte molekulare Testlösung für zystische Fibrose mit dem MiSeqDx Instrument. Die Analysemodule CF 139-Variant 2.0 und CF Clinical Seq 2.0 Local Run Manager ermöglichen die Erkennung von 139 klinisch relevanten *CFTR*-Varianten oder umfassenden Sequenzinformationen für alle proteincodierenden Regionen im *CFTR*-Gen.⁴

ASSAY-ENTWICKLUNG

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Eine Vorbereitungs- und Anreicherungslösung für Bibliotheken, die der Verordnung der Europäischen Union über *In-vitro-Diagnostika* 2017/746 entspricht. Diese Lösung ermöglicht klinischen Laboren im Rahmen eines NGS-Workflows auf dem MiSeqDx Instrument, dem NextSeq 550Dx Instrument und dem NovaSeq 6000Dx Instrument, ihre Palette an Diagnoseanwendungen um Anreicherungspanels für die gezielte Sequenzierung zu erweitern. Die DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App auf dem NovaSeq 6000Dx Instrument übernimmt das Alignment und das Varianten-Calling in der DNA für somatische und Keimbahnmutationen.⁸

ONKOLOGIE-TESTS

TruSight Oncology Comprehensive

TruSight Oncology Comprehensive ist ein qualitativer *In-vitro*-Diagnosetest, der mithilfe von gezieltem Next-Generation Sequencing Varianten in 517 Genen erfasst. Dazu werden Nukleinsäuren, die aus FFPE-Proben (Formalin-Fixed, Paraffin Embedded, formalinfixiert, in Paraffin eingebettet) von Krebspatienten mit soliden malignen Neoplasien extrahiert wurden, mithilfe des Illumina NextSeq 550Dx Instrument verarbeitet. Mit diesem Test werden Einzelnukleotid-Varianten, Mehrfachnukleotid-Varianten, Insertionen und Deletionen aus DNA sowie Genfusionen in 24 Genen und Spleißvarianten in einem Gen aus RNA erkannt. Der Test gibt auch einen Score für die Tumormutationslast (TMB, Tumor Mutational Burden) an.⁶

NIPT

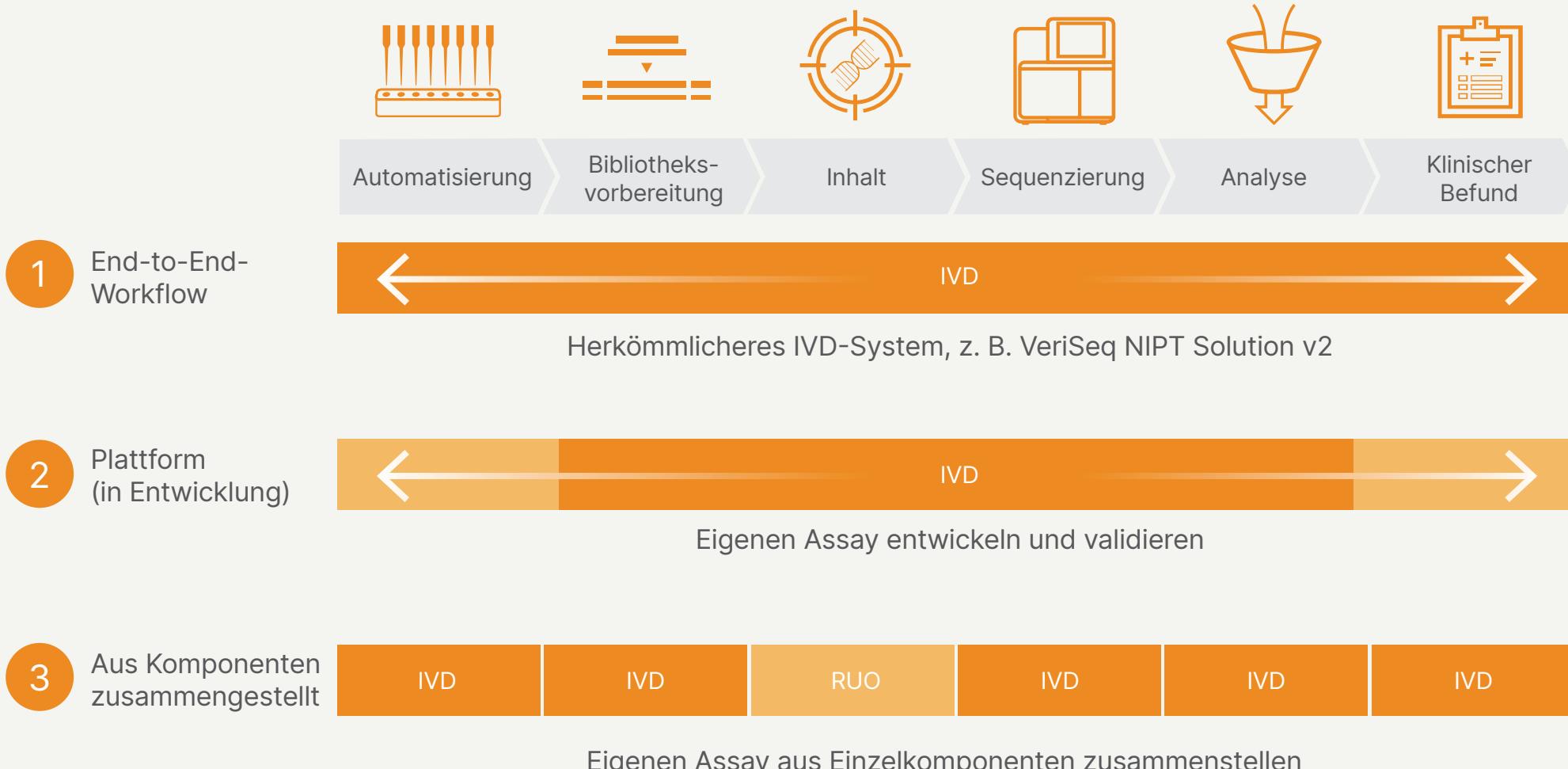
VeriSeq™ NIPT Solution v2

Ein IVD-Test, bei dem mittels PCR-freier Genomsequenzierung das pränatale Screening auf alle seltenen autosomalen Aneuploidien, Aneuploidien der Geschlechtschromosomen sowie partiellen Duplikationen und Deletionen ≥ 7 Mb für alle Autosomen ausgeweitet wird. VeriSeq NIPT Assay Software v2 führt automatisch eine Datenanalyse durch und generiert einen Bericht, der qualitative Ergebnisse liefert.⁵

* Dieser Test ist nicht in allen Ländern bzw. Regionen verfügbar. COVIDSeq ist nur für autorisierte Labore unter der Notfallzulassung oder einer ähnlichen Zulassung für den Nachweis von SARS-CoV02 verfügbar – nicht für andere Viren oder Pathogene. Dieser Test ist nur für die Dauer der Notfallerklärung für COVID-19 zugelassen.

IVD-Testoptionen

Bei der Planung von IVD-Assays müssen drei Ansätze berücksichtigt werden.



Klinische Forschung im RUO-Modus

Das MiSeqDx Instrument, das NextSeq 550Dx Instrument und das NovaSeq 6000Dx Instrument verfügen über den RUO-Modus, mit dem Labore verschiedene klinische Forschungsanwendungen verfolgen können (Tabelle 4).



Tabelle 4: Übersicht über unterstützte klinische Forschungspanels im RUO-Modus

| Krankheitsbereich | Assay | MiSeqDx Instrument | NextSeq 550Dx Instrument | NovaSeq 6000Dx Instrument |
|-----------------------|--|-----------------------|-----------------------------|------------------------------|
| Onkologie | TruSight Tumor 170 | | ✓ | |
| Onkologie | TruSight Oncology 500 | | ✓ | |
| Onkologie | TruSight Oncology 500 High-Throughput | | | ✓ |
| Onkologie | TruSight Hereditary Cancer | ✓ | ✓ | |
| Onkologie | TruSight RNA Pan Cancer | ✓ | ✓ | |
| Onkologie | TruSight RNA Fusion | ✓ | ✓ | |
| Genetische Erkrankung | Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment | | ✓ | ✓ |
| Genetische Erkrankung | TruSight One/TruSight One Expanded | | ✓ | ✓ |
| Infektionskrankheit | Respiratory Pathogen ID/AMR Enrichment Panel | ✓ | ✓ | |
| Infektionskrankheit | Urinary Pathogen ID/AMR Enrichment Kit | ✓ | ✓ | |
| Infektionskrankheit | COVIDSeq Assay | ✓ | | |

Die unterstützten Assays in dieser Tabelle sind zum Zeitpunkt der Veröffentlichung dieses Dokuments (Juni 2025) aktuell und können sich ändern.

Unterstützung der klinischen Sequenzierung auf der ganzen Welt

Illumina bietet bewährte Lösungen mit NGS-basierten IVD-Assays und Sequenzierungsgeräten, die in über 55 Ländern weltweit eingesetzt werden (Abbildung 5). Unsere Lösungen basieren auf der SBS-Chemie von Illumina und liefern hochwertige Daten mit der Genauigkeit und Zuverlässigkeit, die für Diagnosetests erforderlich sind.

Mit einem umfassenden genomischen Profiling mittels NGS können mehr klinisch relevante Varianten identifiziert werden als mit herkömmlichen Testansätzen. So lässt sich die diagnostische Odyssee für Patienten drastisch verkürzen.¹⁰

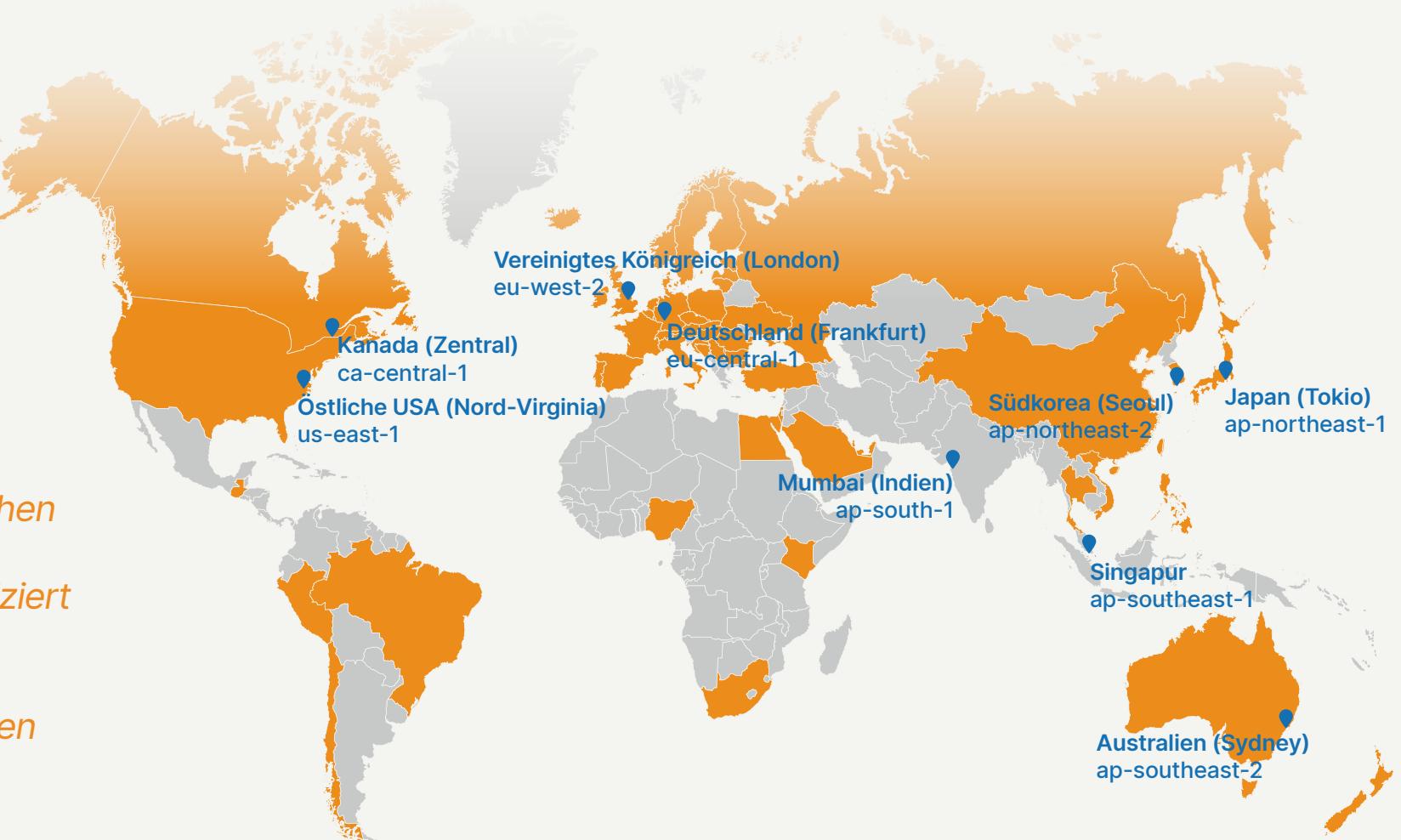


Abbildung 5: Globale Verteilung der IVD-Plattformen und -Lösungen sowie Rechenzentren von Illumina: In Ländern auf der ganzen Welt kommen Illumina-Diagnostiklösungen zum Einsatz (orange schattiert). Durch die Bereitstellung regionaler Rechenzentren über Amazon Web Services (grau) können Daten gemäß den lokalen Datenschutzgesetzen und -vorschriften regional gespeichert werden.

Umfassender Support

Bei Illumina profitieren Sie ab der Lieferung Ihres Geräts von Service und Support. Unsere Wissenschaftler und Ingenieure unterstützen Sie gerne bei der Installation von Geräten sowie bei der Laboreinrichtung. Zusätzlich zum Vor-Ort-Support bieten wir Fortbildungskurse für Anwender zu verschiedenen Workflows.

Die Wissenschaftler von Illumina beantworten Ihre Fragen weltweit an fünf Tagen in der Woche rund um die Uhr.

Wenden Sie sich an Ihren Ansprechpartner beim Vertrieb von Illumina, wenn Sie mehr über unsere Diagnostiklösungen erfahren möchten.
[illumina.com/systems/ivd-instruments.html](https://www.illumina.com/systems/ivd-instruments.html)



Wir sind stets für Sie da, mit Antworten auf Ihre Fragen, Erkenntnissen und gegenseitigem Austausch. Besuchen Sie uns auf [illumina.com](https://www.illumina.com).

1 800 8094566 (USA, gebührenfrei) | +1 858 2024566 (Tel. außerhalb der USA)

© 2025 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.

Für die *In-vitro*-Diagnostik. Nicht in allen Regionen und Ländern verfügbar.



Qualifikationsservices von Illumina

Erfüllen Sie Compliance-Anforderungen mithilfe der umfassenden Qualifizierungsserviceleistungen von Illumina unter www.illumina.com/services/instrument-services-training/qualification-services.html.



Schulungen von Illumina

Erhalten Sie noch schneller hochwertige Ergebnisse mit der Illumina-Technologie – mit von Kursleitern durchgeführten praktischen Kursen und webbasierten Schulungsoptionen unter www.illumina.com/services/instrument-services-training/training.html.

Quellen

1. Illumina. MiSeqDx Instrument. illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/miseqdx-instrument-data-sheet-m-na-00005/miseqdx-instrument-data-sheet-m-na-00005.pdf. Veröffentlicht 2024. Abgerufen am 18. Juni 2025.
2. Illumina. NextSeq 550Dx Instrument. illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/nextseq-550-dx-spec-sheet-m-gl-00035/nextseq-550-dx-instrument-spec-sheet-m-gl-00035.pdf. Veröffentlicht 2025. Abgerufen am 18. Juni 2025.
3. Illumina. NovaSeq 6000Dx Instrument. illumina.com/systems/ivd-instruments/novaseq-6000dx.html. Abgerufen am 18. Juni 2025.
4. Illumina. TruSight Cystic Fibrosis. illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/trusight-cystic-fibrosis-data-sheet-m-gl-00145/trusight-cystic-fibrosis-data-sheet-m-gl-00145.pdf. Veröffentlicht 2022. Abgerufen am 18. Juni 2025.
5. Illumina. VeriSeq NIPT Solution v2. illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/veriseq-nipt-solution-v2-m-apj-00036/veriseq-nipt-solution-v2-m-apj-00036.pdf. Veröffentlicht 2024. Abgerufen am 18. Juni 2025.
6. Illumina. Illumina COVIDSeq Test Instructions for Use. support.illumina.com/content/dam/illumina-support/documents/documentation/chemistry_documentation/illumina-COVIDSeq-Test/illumina-covidseq-test-instructions-for-use-1000000128490-03.pdf. Veröffentlicht im Januar 2022. Abgerufen am 18. Juni 2025.
7. Illumina. Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-dna-prep-enrichment-dx-data-sheet-m-gl-00743/illumina-dna-prep-enrichment-dx-data-sheet-m-gl-00743.pdf. Veröffentlicht 2024. Abgerufen am 18. Juni 2025.
8. Illumina. TruSight Oncology Comprehensive. illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/trusight-oncology-comprehensive-eu-data-sheet-m-gl-00020/trusight-oncology-comprehensive-ce-ivd-data-sheet-m-eMEA-00069.pdf. Veröffentlicht 2024. Abgerufen am 18. Juni 2025.