

MiSeqTM Dx システム

日本ではクラスIの医療機器、
海外ではイルミナ初のFDA認証、
CEマークを取得したNGS装置

- タッチスクリーンインターフェースと自動化ワークフローによるシンプルな装置操作
- 広範なシステム検証によって実証された優れたデータ品質と信頼性
- 独自のIVDアッセイ開発に対応したオープンプラットフォームと研究 (RUO) モードでその他のアッセイを実行できるオプション

illumina[®]

概要

MiSeqDx システムは医療機器として届出されている次世代シーケンサーです (図1)。臨床検査のためにデザインされたMiSeqDx システムは、3,000cm² に収まるコンパクトなサイズで、使いやすいワークフローを提供し、臨床検査室の多様なニーズに合わせたデータの産出を行います。さらに、装置上の統合されたソフトウェアにより、ランセットアップ、サンプル追跡、ユーザー管理、監査証跡、そして結果の解釈が可能です。MiSeqDx システムは、実績あるイリミナ Sequence by Synthesis (SBS) ケミストリーを活用した、精密で安定したスクリーニングや診断検査を実現しています。



図1: MiSeqDx システム: 医療機器であるMiSeqDx システムは、簡潔なワークフロー、使いやすいソフトウェアインターフェース、ユーザーセキュリティの強化を実現しています。

NGSの利点

キャピラリー電気泳動によるサンガーシーケンス法と比較して、NGSは低頻度バリエーションや隣接するフェージングバリエーションを含む幅広いDNA変異を検出し、最短時間かつ少ないハンズオンステップで結果を得ることができます。^{1,2} イリミナのSBSケミストリーは全4つの標識ヌクレオチドの自然競争を利用しており、他のシーケンサーシステムと比較して取り込みバイアスを減らし、繰り返し領域やホモポリマーに関するより優れたシーケンスを実現します。³ 包括的な結果が迅速に得られるため、追加で検査を行う時間は必要ありません。

3ステップのシンプルなワークフロー

MiSeqDx システム上でのランアッセイは、3ステップのシンプルなプロセスに沿って行い、このプロセスはヒトの末梢血検体やホルマリン固定パラフィン包埋 (FFPE) 組織から抽出したゲノムDNA (gDNA) から開始します。次にDNAサンプルにプライマーを付加してシーケンス用に準備し、複数サンプル中の数百ものターゲット領域を同時にキャプチャーし、増幅するために、インデックス付きライブラリーを生成します。

調製したライブラリーは、すぐに使えるようにMiSeqDx 試薬が充填されたカートリッジを使って、シーケンスを行います。カートリッジを解冻後、ライブラリーをロードして、MiSeqDx システムに挿入し、ボタンを押してシーケンスをスタートします。

MiSeqDx システムに採用されているNGSはイリミナのSBSケミストリーを採用し、独自の可逆的ターミネーター法に基づいて数百万に及ぶDNA断片の大量並列シーケンスを行っています。伸長しているDNA鎖に組み込まれた単一塩基が検出されます。各サイクルで、シグナル強度によって直接ベースコールを測定します。SBSケミストリーの詳細な情報につきましては、jp.illumina.comにアクセスしてください。

統合されたシステムソフトウェア

MiSeqDx システムは完全に統合された装置搭載ソフトウェアが提供されており、ユーザーフレンドリーなタッチスクリーンインターフェースからアクセスできます。シーケンスランはLocal Run Managerソフトウェアを使って計画し、監査証跡から追跡することができます。Local Run Managerソフトウェアはライブラリーの追跡およびシーケンスランパラメーターの仕様をサポートします。Local Run Managerソフトウェアは装置のコンピューター上で実行することにより、ユーザーがランのプロセスをモニターでき、同じネットワーク上に接続した別のコンピューターから解析結果を閲覧することができます。シーケンスが完了した後、Local Run Managerは利用可能なさまざまな解析モジュールの1つを使って自動的にデータ解析を開始します。アッセイ特異的解析モジュールでは、特異的変異またはユーザーが定義したターゲット領域中のアライメントおよびバリエーションを実行することが可能です。

ユーザー管理ソフトウェア

システムを適切に使用していただくために、MiSeqDx システムには統合型のユーザー管理システムが内蔵されています。これにより、システムへのアクセスを研究室から管理、追跡できるため、権限のある担当者だけが実験（検査）を行うことが保証されています。

MiSeqDx システム仕様

装置の構成

RFIDトラッキング機能付きの試薬消耗品
MiSeq Operating Software
Local Run Managerソフトウェア

装置コントロールコンピューター（内蔵）

ベースユニット: Intel Core i7-7700 2.9 GHz CPU
メモリー: 2 × 8 GB DDR3 SO-DIMM
ハードドライブ: なし
半導体ドライブ: 2 × 1TB SATA
オペレーティングシステム: Windows 10 & Windows 7標準
(既存ユーザーのみ)

発光ダイオード (LED)

520 nm, 660 nm

寸法

幅×奥行×高さ: 68.6 cm × 56.5 cm × 52.3 cm
重量: 54.5 kg (120 lb)
梱包重量: 90.9 kg (200 lb)

電源要件

100~240 V AC @ 50/60 Hz, 10 A, 400 W

無線自動識別装置 (RFID)

周波数: 13.56 MHz
電源: 100 mW

スループット

1-96サンプル/ラン (アッセイに応じて変動)

性能パラメーター

最大リード長: 最大300 bp × 2 (アッセイに応じた仕様については添付文書を参照)
出力 (150 bp × 2のラン): ≥ 5 Gb
ランあたりのパスフィルターリード数: ≥ 1,500万
Q30スコア (150 bp × 2のリード長の場合): ≥ 80%
精度、生殖細胞変異: ^aリファレンスデータに対するOPA^b>99.9
精度、体細胞変異: ^aリファレンスデータに対するOPA 100%
再現性、生殖細胞変異: ^cリファレンスデータに対するOPA 99.88%
再現性、体細胞変異: ^d変異サンプルに対する予測コール率99.6%

a. 150アンプリコンを使用し、23の異なる染色体の12,588塩基をカバーする、さまざまな遺伝子を調べるためにデザインされた代表的なTruSeq Ampliconを用いたアッセイに基づく結果

b. OPA: 全体一致率

c. Cystic Fibrosis (CF-139) Assay*に基づく結果

d. 代表的なTruSeq Ampliconを用いた2遺伝子のアッセイ*に基づく結果

*本精度と再現性に使われているアッセイは日本未発売

製品情報

製品	カタログ番号
MiSeqDx システム	DX-410-1001
MiSeqDx 試薬キット (MiSeqDx Reagent Kit v3)	20037124

使用目的に関する記述

MiSeqDx システムの使用目的 (日本)

生体試料から抽出した核酸分子の配列情報を解析する装置です。

詳細はこちら

MiSeqDx システム : jp.illumina.com/miseqdx

分子診断 : jp.illumina.com/clinical/diagnostics

参考文献

1. Shokralla S, Porter TM, Gibson JF, et al. [Massively parallel multiplex DNA sequencing for specimen identification using an Illumina MiSeq platform](#). Sci Rep. 2015;5:9687.
2. Precone V, Monaco VD, Esposito MV, et al. [Cracking the Code of Human Diseases Using Next-Generation Sequencing: Applications, Challenges, and Perspectives](#). Biomed Res Int. 2015;161648.
3. Bentley DR, Balasubramanian S, Swerdlow HP, et al. [Accurate Whole Human Genome Sequencing using Reversible Terminator Chemistry](#). Nature. 2008;456(7218):53–59.
4. Clinical and Functional TRanslation of CFTR (CTFR2). cftr2.org. Accessed February 23, 2021.

イルミナ株式会社

〒108-0014 東京都港区芝 5-36-7 三田ベルジュビル 22 階
Tel (03) 4578-2800 Fax (03) 4578-2810
jp.illumina.com

 www.facebook.com/illuminakk

販売店

診断 (Dx) モードでの本製品の使用目的は体外診断用に限定されます。

© 2023 Illumina, Inc. All rights reserved.

すべての商標および登録商標は、Illumina, Inc. または各所有者に帰属します。

商標および登録商標の詳細は jp.illumina.com/company/legal.html をご覧ください。

予告なしに仕様および希望販売価格を変更する場合があります。

販売条件 : jp.illumina.com/tc

Pub. No. M-JP-00194 v1.0-JPN (English No. M-NA-00005 v3.0) 29SEP2023