

NovaSeq™ 6000 Sequencing System

Un enorme potere di
scoperta per informazioni
più approfondite

- Possibilità di impostare gli output dei dati, il tempo per ottenere i risultati e il costo per campione in base alle esigenze dello studio
- Configurazione del metodo di sequenziamento, del tipo di cella a flusso e della lunghezza di lettura per un'ampia gamma di applicazioni
- Aumento dell'efficienza del laboratorio con un flusso di lavoro semplificato e interventi manuali ridotti

illumina®

Introduzione

Il NovaSeq 6000 System (Figura 1) apre una nuova era nel campo del sequenziamento, grazie a innovazioni rivoluzionarie in grado di offrire agli utenti la processività, la velocità e la flessibilità per portare a termine i progetti in modo più veloce ed economico rispetto al passato. Sfruttando la tecnologia comprovata del sequenziamento di nuova generazione (Next-Generation Sequencing, NGS) Illumina, diversi tipi di celle a flusso, due flussi di lavoro per il caricamento delle librerie e diverse combinazioni di lunghezza di lettura, il NovaSeq 6000 System consente di ottenere una processività scalabile ed efficace, ed è adatto a praticamente ogni esigenza di studio.

Le applicazioni che richiedono un elevato numero di dati, come il sequenziamento dell'intero genoma umano (Whole-Genome Sequencing, WGS), il sequenziamento dell'intero esoma (WES, Whole-Exome Sequencing) estremamente profondo e il sequenziamento dell'intero trascrittoma possono ora essere completate in modo più efficiente in termini di costi. La maggiore flessibilità è offerta dal flusso di lavoro NovaSeq Xp che supporta il caricamento di singole corsie per sequenziare diversi pool di librerie in ciascuna corsia della cella a flusso. Unito alle celle a flusso a output inferiore, lo stesso strumento consente di eseguire metodi con un minor numero di dati. Ogni progetto, indipendentemente dalla dimensione o dall'obiettivo, trarrà vantaggi dal semplice funzionamento e dalla perfetta integrazione con gli strumenti di analisi e archiviazione che contribuiscono a ottimizzare tutto il flusso di lavoro sperimentale. Sia che venga utilizzato come singolo sistema NGS o insieme ad altri sistemi, il NovaSeq 6000 System apre nuove possibilità su un'ampia gamma di tipi di campione, metodi di sequenziamento e applicazioni.

Piattaforma scalabile

Il NovaSeq 6000 System consente di accedere a una soluzione efficiente per genomica a elevata processività che permette agli utenti di eseguire studi alla processività e al costo per campione corrispondenti ai propri obiettivi di ricerca.

Impostazione degli output dei dati in base alle esigenze del progetto

Il NovaSeq 6000 System offre output fino a 6 Tb e 20 miliardi di letture per una doppia corsa S4 in meno di due giorni. Diverse combinazioni di tipi di cella a flusso e lunghezza di lettura consentono di ottenere configurazioni flessibili per gli output e le durate delle corse in base alle esigenze del progetto (Tabella 1).



Figura 1: NovaSeq 6000 System: trasforma il sequenziamento unendo processività, flessibilità e facilità di utilizzo per quasi tutti i metodi, i genomi e le scale.

Le celle a flusso NovaSeq Prime (SP), S1 e S2 forniscono un sequenziamento veloce ed efficace per la maggior parte delle applicazioni a elevata processività. Grazie a un numero inferiore di letture rispetto a una cella a flusso HiSeq™ 2500 o HiSeq 4000 e alla flessibilità del caricamento di singole corsie, le celle a flusso NovaSeq SP e S1 consentono agli attuali utenti dell'HiSeqSystem di passare facilmente alla nuova cella a flusso senza dover creare ulteriori batch di campioni per corsa (le letture di confronto per l'HiSeq 2500 System si basano sulle specifiche dell'HiSeq SBS Kit v4). La cella a flusso NovaSeq S4 consente il sequenziamento ad alta processività ed efficace in termini di costi per una gamma di applicazioni; in tal modo gli studi WGS o WES eseguiti internamente rappresentano un'opzione interessante e accessibile per un maggior numero di laboratori.

Prestazioni flessibili

Grazie alla straordinaria flessibilità nelle opzioni di sequenziamento, il NovaSeq 6000 System supporta un'ampia gamma di output (Figura 2). Gli utenti possono scegliere e combinare quattro tipi di celle a flusso (SP, S1, S2 o S4), elaborare una o due celle a flusso alla volta e scegliere tra diverse lunghezze di lettura per personalizzare facilmente la processività degli output dei campioni per ciascuna corsa di sequenziamento (Tabella 1).

Tabella 1: Specifiche della cella a flusso del NovaSeq 6000 System

Tipo di cella a flusso	SP	S1	S2	S4
Corsie per cella a flusso	2	2	2	4
Output per cella a flusso ^a				
1 × 35 bp	N/A	N/A	N/A	280-350 Gb
2 × 50 bp	65-80 Gb	134-167 Gb	333-417 Gb	N/A
2 × 100 bp	134-167 Gb	266-333 Gb	667-833 Gb	1.600-2.000 Gb
2 × 150 bp	200-250 Gb	400-500 Gb	1.000-1.250 Gb	2.400-3.000 Gb
2 × 250 bp	325-400 Gb	N/A	N/A	N/A
CPF letture unidirezionali	0,65-0,8 miliardi	1,3-1,6 miliardi	3,3-4,1 miliardi	8-10 miliardi
Letture PE CPF	1,3-1,6 miliardi	2,6-3,2 miliardi	6,6-8,2 miliardi	16-20 miliardi
Punteggi qualitativi ^b				
1 × 35 bp	Q30 ≥ 90%			
2 × 50 bp	Q30 ≥ 90%			
2 × 100 bp	Q30 ≥ 85%			
2 × 150 bp	Q30 ≥ 85%			
2 × 250 bp	Q30 ≥ 75%			
Durata della corsa ^c				
1 × 35 bp	N/A	N/A	N/A	circa 14 ore
2 × 50 bp	circa 13 ore	circa 13 ore	circa 16 ore	N/A
2 × 100 bp	circa 19 ore	circa 19 ore	circa 25 ore	circa 36 ore
2 × 150 bp	circa 25 ore	circa 25 ore	circa 36 ore	circa 44 ore
2 × 250 bp	circa 38 ore	N/A	N/A	N/A

a. Le specifiche per gli output e per il numero di letture si basano su una singola cella a flusso che utilizza la libreria del campione di controllo PhiX di Illumina a densità cluster supportate; il NovaSeq 6000 System può eseguire una o due celle a flusso alla volta.

b. I punteggi qualitativi si basano sui kit di reagenti NovaSeq 6000 SP, S2, e S4 v1.5 in esecuzione sul NovaSeq 6000 System con l'utilizzo della libreria del campione di controllo PhiX di Illumina; le prestazioni possono variare a seconda del tipo e della qualità della libreria, della dimensione dell'inserito, della concentrazione di caricamento e di altri fattori sperimentali.

c. I tempi della corsa si basano sull'esecuzione di due celle a flusso dello stesso tipo; avviando due celle a flusso di tipo diverso, il tempo della corsa cambia

N/A = non applicabile, CPF = cluster che attraversano il filtro = PE, paired-end

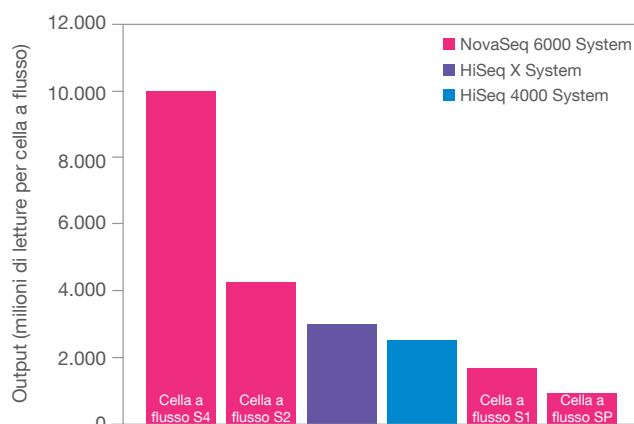


Figura 2: Il NovaSeq 6000 System offre la gamma di output più ampia: il NovaSeq 6000 System genera da 80 Gb e 800 milioni di letture a 3 Tb e 10 miliardi di letture di dati in modalità a singola cella a flusso. In modalità a doppia cella a flusso, l'output può raggiungere 6 Tb e 20 miliardi di letture. Grazie agli output regolabili il NovaSeq 6000 System è accessibile per un'ampia gamma di applicazioni.

Massimizzate le configurazioni di caricamento delle librerie

Il NovaSeq 6000 System offre due metodi per il caricamento della cella a flusso: il flusso di lavoro NovaSeq Xp o standard.

Flusso di lavoro NovaSeq Xp

Grazie al flusso di lavoro NovaSeq Xp, disponibile separatamente, gli utenti possono caricare ogni corsia della cella a flusso singolarmente per separare diversi progetti o metodi tra le corsie. Il flusso di lavoro NovaSeq Xp consente inoltre agli utenti di analizzare i campioni in multiplex in una corsia per massimizzare il numero totale di campioni per cella a flusso (ad es., 96 plex per corsia in ciascuna delle quattro corsie su una cella a flusso NovaSeq S4 per un totale di 384 campioni). L'analisi in multiplex riduce inoltre la quantità di input di DNA richiesto rispetto al flusso di lavoro standard.

Il flusso di lavoro NovaSeq Xp offre un'alternativa alla generazione di cluster standard integrata. È composto da NovaSeq Xp Kit, che contiene i reagenti e un collettore monouso per il caricamento dei campioni e da NovaSeq Xp Flow Cell Dock che alloggia le celle a flusso per il caricamento. Il flusso di lavoro NovaSeq Xp è compatibile con l'automazione.

Flusso di lavoro standard

Per caricare più velocemente i campioni, il NovaSeq 6000 System offre il flusso di lavoro standard che consente la generazione automatizzata di cluster sullo strumento semplificandone l'utilizzo e riducendo gli interventi manuali. Le librerie preparate vengono caricate direttamente in una provetta per campioni che viene alloggiata nella cartuccia di reagenti preconfigurata, che a sua volta viene caricata direttamente sul sistema per una generazione automatizzata dei cluster.

Ampia gamma di metodi di sequenziamento

Il NovaSeq 6000 System è compatibile con diversi kit di preparazione delle librerie Illumina e supporta un'ampia gamma di metodi, dalla profilazione dell'espressione agli studi WGS e molto altro ancora ([Tabella 2](#)).

Tabella 2: Applicazioni per il NovaSeq 6000 System

Sequenziamento dell'intero genoma
Illumina DNA PCR-Free Prep
Illumina DNA Prep
Risequenziamento mirato
Illumina DNA Prep with Enrichment + Illumina Exome Panel
Illumina RNA Prep with Enrichment + Illumina Exome Panel
Sequenziamento dell'RNA
Illumina Stranded Total RNA Prep with Ribo-Zero Plus
Illumina Stranded mRNA Library Prep
Sequenziamento per epigenetica
TruSeq Methyl Capture EPIC
Doppia indicizzazione univoca
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes, Tagmentation (384 indici sui set A-D)
I metodi per la preparazione delle librerie elencati sono solo esempi dei metodi disponibili per il NovaSeq 6000 System. Per un elenco completo, visitate la pagina Web www.illumina.com .

Funzionamento ottimizzato

Il NovaSeq 6000 System aumenta l'efficienza del laboratorio grazie a diverse caratteristiche avanzate ([Figura 3](#)):

- Cartucce di reagenti "carica e vai" che riducono dell'80% i materiali di consumo rispetto alla serie di sistemi HiSeq
- Reagenti pronti all'uso che richiedono solo lo scongelamento e l'inversione, eliminando gli interventi da parte dell'utente, riducendo al minimo l'errore umano e riducendo drasticamente il tempo di impostazione della corsa
- Materiali di consumo codificati mediante identificazione a radiofrequenza (Radio-Frequency Identification, RFID) per tracciare automaticamente i reagenti e assicurare la compatibilità di tutti i reagenti per il sequenziamento e delle celle a flusso
- Caricamento automatizzato delle celle a flusso e generazione integrata dei cluster in grado di ridurre al minimo gli interventi manuali
- Durata di conservazione dei reagenti più lunga supporta la pianificazione efficiente di progetti futuri
- Il kit da 35 cicli aumenta le opzioni di flusso di lavoro, incluso COVIDSeq™ Test e le applicazioni per il conteggio, riducendo al contempo il costo per lettura
- La migliorata chimica di sequenziamento ottimizza il flusso di lavoro e aumenta il numero di identificatori molecolari univoci (Unique Molecular Identifier, UMI) per consentire strategie di indicizzazione più complesse e supportare un'ampia gamma di soluzioni di preparazione delle librerie Illumina ([Tabella 2](#))

Tecnologia all'avanguardia

Il NovaSeq 6000 System fornisce il sequenziamento a elevata produttività più efficace, semplice, scalabile e affidabile in grado di produrre dati di qualità eccezionale. Lo strumento si affida alla comprovata chimica di sequenziamento mediante sintesi (Sequencing By Synthesis, SBS) Illumina. Questo metodo basato su terminatori reversibili di proprietà permette il sequenziamento massivo in parallelo di miliardi di frammenti di DNA, rilevando singole basi mentre vengono incorporate in filamenti di DNA in estensione. Il metodo riduce significativamente gli errori e le identificazioni mancate associati a stringhe di nucleotidi ripetute (omopolimeri).



Figura 3: Funzionamento ottimizzato: molte caratteristiche del NovaSeq 6000 System sono progettate per semplificare gli studi di genomica, inclusi (A) l'interfaccia intuitiva su touch screen, (B) il display LED dotato di spie luminose che indica lo stato della cella a flusso, (C) le cartucce sagomate contenenti i reagenti pronti all'uso e (D) i contenitori per gli scarti facili da rimuovere e smaltire.

Design intelligente

Il NovaSeq 6000 System unisce l'imaging a elevate prestazioni con la tecnologia della cella a flusso preconfigurata (patterned) per fornire uno straordinario incremento nella processività. L'eccellente ottica, grazie all'alta risoluzione e alla scansione estremamente veloce, contribuisce a rendere, ad oggi, il NovaSeq 6000 System la piattaforma di sequenziamento Illumina con la processività più elevata. Ogni cella a flusso NovaSeq contiene miliardi di nanopozzetti in posizioni ordinate per ottenere spaziatura dei cluster e dimensione delle caratteristiche uniformi. Le celle a flusso NovaSeq riducono lo spazio tra i nanopozzetti, aumentando in modo significativo la densità dei cluster. Questa aumentata densità dei cluster, unita al metodo di proprietà per la generazione di cluster mediante amplificazione per esclusione, riduce al minimo il numero di nanopozzetti occupati dai cluster di DNA originati da un singolo DNA template per aumentare in modo sostanziale gli output dei dati.

Flusso di lavoro NGS completo

Il NovaSeq 6000 System rappresenta il caposaldo di un ecosistema completo per il sequenziamento che include gestione del flusso di lavoro, preparazione delle librerie manuale o automatizzata, sequenziamento, analisi e interpretazione dei dati, servizi e assistenza (Figura 4).

Sistema per la gestione delle informazioni del laboratorio (Laboratory Information Management System, LIMS)

Il NovaSeq 6000 System è completamente compatibile, senza impostazioni, con BaseSpace™ Clarity LIMS. Utilizzando il sistema LIMS, i laboratori possono migliorare l'efficienza operativa mediante monitoraggio completo di campioni e reagenti, flussi di lavoro automatizzati e funzionamento integrato allo strumento. BaseSpace Clarity LIMS offre ai laboratori un'interfaccia utente intuitiva e flussi di lavoro preconfigurati che consentono di adottare facilmente la nuova tecnologia per monitorare e scalare immediatamente il processo. Il NovaSeq 6000 System può inoltre essere integrato con un sistema LIMS sviluppato dall'utente o da terzi.

Preparazione delle librerie automatizzata

Illumina ha collaborato con i principali fornitori di strumentazione per la gestione automatizzata dei liquidi allo scopo di sviluppare diversi metodi "qualificati Illumina" (Tabella 2). La designazione "qualificati Illumina" indica che le librerie preparate con questi metodi si comportano in modo simile alle librerie preparate manualmente. I metodi "qualificati Illumina" possono essere installati velocemente per l'utilizzo immediato in qualsiasi laboratorio, riducendo al minimo le attività di sviluppo dispendiose in termini di tempi e di costi. La preparazione delle librerie automatizzata aumenta l'uniformità tra gli esperimenti, riduce al minimo gli errori, riduce gli interventi manuali e permette una processività più elevata per consentire agli utenti di ottenere la produttività senza rivali del NovaSeq 6000 System.

Analisi e interpretazione dei dati

I dati ottenuti dal NovaSeq 6000 System possono essere facilmente trasferiti a BaseSpace Sequence Hub, una piattaforma di calcolo genomico sul cloud di facile utilizzo ottimizzata per l'elaborazione di grossi volumi di dati. BaseSpace Sequence Hub offre elaborazione, analisi e archiviazione semplificata dei dati. Gli utenti possono qui accedere alla piattaforma DRAGEN™ (Dynamic Read Analysis for GENomics, analisi dinamica delle letture per genomica)



Figura 4: Flusso di lavoro NGS NovaSeq 6000 System: il NovaSeq 6000 System è compatibile con BaseSpace Clarity LIMS, con la gamma di kit di preparazione delle librerie Illumina, con il supporto per i "metodi qualificati" Illumina, con le soluzioni di analisi dei dati come la piattaforma DRAGEN Bio-IT e BaseSpace Sequence Hub e con gli strumenti di interpretazione dei dati a valle come TruSight Software Suite e BaseSpace Correlation Engine.

Bio-IT per l'analisi secondaria ultra rapida e accurata dei dati NGS oppure accedere alle applicazioni BaseSpace per l'allineamento e il rilevamento delle varianti, l'annotazione, la visualizzazione e altro. Per altre opzioni di analisi, incluse le pipeline presenti in laboratorio, NovaSeq System Software genera identificazioni delle basi e punteggi qualitativi convertiti in file FASTQ per l'analisi a valle.

Per assistere gli utenti nell'interpretazione dei dati, Illumina offre TruSight™ Software Suite e BaseSpace Correlation Engine. TruSight Software Suite fornisce strumenti intuitivi e completi per la visualizzazione, la suddivisione e l'interpretazione di varianti associate alla malattia genetica. BaseSpace Correlation Engine integra i dati con la knowledgebase genomica a livello mondiale per il confronto con un ampio repository selezionato di set di dati pubblici.

Riepilogo

Il NovaSeq 6000 System amplia le possibilità della tecnologia NGS per tutti i ricercatori. Grazie a processività scalabile senza rivali, straordinaria flessibilità per supportare diverse applicazioni e funzionamento ottimizzato, il NovaSeq 6000 System rappresenta, ad oggi, il sistema di sequenziamento Illumina a elevata processività più efficace, che consente agli utenti di scoprire più informazioni sul genoma rispetto al passato.

Maggiori informazioni

NovaSeq 6000 System, illumina.com/novaseq

Informazioni per gli ordini

Sistema	N. di catalogo
NovaSeq 6000 System	20013850
Kit di reagenti per il sequenziamento	N. di catalogo
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (100 cycles)	20028401
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (200 cycles)	20040719
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (300 cycles)	20028400
NovaSeq 6000 SP Reagent Kit v1.5 (500 cycles)	20028402
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (100 cycles)	20028319
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)	20028318
NovaSeq 6000 S1 Reagent Kit v1.5 (300 cycles)	20028317
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (100 cycles)	20028316
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)	20028315
NovaSeq 6000 S2 Reagent Kit v1.5 (300 cycles)	20028314
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (35 cycles)	20044417
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (200 cycles)	20028313
NovaSeq 6000 S4 Reagent Kit v1.5 (300 cycles)	20028312
Kit di reagenti per il sequenziamento	N. di catalogo
NovaSeq Xp Flow Cell Dock	20021663
NovaSeq Xp 2-Lane Kit v1.5	20043130
NovaSeq Xp 4-Lane Kit v1.5	20043131

Specifiche del NovaSeq 6000 System

Specifiche

Configurazione dello strumento
Computer e monitor touch screen
Configurazione dell'installazione e accessori
Software di raccolta e analisi dei dati

Computer di controllo dello strumento

Unità base: Portwell WADE-8022 con CPU Intel i7 4700EQ
Memoria: 2 × 8 GB DDR3L SODIMM. Disco rigido: nessuno
Disco allo stato solido: 256 GB mSATA
Sistema operativo: Windows 10
Nota: le configurazioni del computer verranno aggiornate regolarmente. Rivolgetevi al responsabile di zona per la configurazione attuale.

Ambiente operativo

Temperatura: da 19 °C a 25 °C (22 °C ±3 °C), < 2 °C di variazione all'ora; umidità: umidità relativa tra il 20% e l'80% senza condensa
Altitudine: sotto i 2.000 metri
Ventilazione: massimo di 8.530 BTU/h e media di 6.000 BTU/h
Per uso esclusivo in interni

Laser

Prodotto laser di classe 1 incorporato con laser di classe IV:
532 nm, 660 nm, 780 nm, 790 nm

Dimensioni

L × P × A: 80,0 cm × 94,5 cm × 165,6 cm con monitor.
Peso: 481 kg, include 3,5 kg per il vassoio di gocciolamento e 0,9 kg per la tastiera e il mouse; peso imballato: 628 kg

Requisiti di alimentazione

200-240 V c.a. 50/60 Hz, 16 A, singola fase, 2.500 W
Illumina fornisce un gruppo di continuità specifico per il paese

Identificazione a radio frequenza (RFID)

Frequenza: 13,56 MHz
Potenza: alimentazione 3,3 V c.c. ±5%, corrente fornita 120 mA, potenza di output RF 200 mW

Connessioni di rete

Connessione dedicata da 1 Gb tra lo strumento e il sistema di gestione dei dati. La connessione deve essere diretta o disporre di uno switch di rete.

Larghezza di banda per la connessione di rete

200 Mb/s/strumento per i caricamenti interni sulla rete
200 Mb/s/strumento per i caricamenti di BaseSpace Sequence Hub
5 Mb/s/strumento per i caricamenti operativi dello strumento

illumina®

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

© 2022 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, consultare la pagina Web www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-00271 v2.0 ITA