

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Une solution de préparation de bibliothèques et d'enrichissement conforme au règlement de l'UE 2017/746 relatif aux dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro* (IVDR, *In Vitro* Diagnostic Regulation) et réglementée par la FDA

- Solution validée réglementée par la FDA et conforme au règlement relatif aux dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro* pour les applications de préparation de bibliothèques de diagnostic et d'enrichissement
- Prise en charge de divers types de contenu, notamment les panels fixes, personnalisés et d'exomes
- Performance optimisée sur les plateformes de diagnostic *in vitro* (DIV) d'Illumina pour une génération de données hautement précises

illumina^{MD}

Introduction

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx est une solution de préparation de bibliothèques et d'enrichissement conforme au règlement de l'Union européenne (UE) 2017/746 relatif aux dispositifs médicaux de diagnostic *in vitro* (IVDR, *In Vitro* Diagnostic Regulation) et réglementée par la Food and Drug Administration (FDA). Elle prend en charge la préparation de bibliothèques pour une grande variété d'ADN génomique (ADNg) dérivé de cellules et de tissus humains, notamment l'ADNg extrait à partir de sang total ou de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP) (tableau 1). Dans le cadre d'un flux de travail de séquençage de nouvelle génération (SNG), ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx permet aux laboratoires cliniques d'ajouter des panels d'enrichissement de séquençage ciblé au menu de leurs applications de diagnostic (figure 1).

Préparation de bibliothèques et enrichissement faciles

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx est doté de la tagmentation novatrice sur billes, qui utilise des transposomes liés aux billes comme agents médiateurs pour produire une réaction de tagmentation uniforme. Associée à une seule étape d'hybridation simplifiée, la tagmentation offre une solution rapide de préparation de bibliothèques et d'enrichissement (tableau 1).

Pour plus de commodité et de facilité d'utilisation, les billes de nettoyage pour les index de purification des bibliothèques et de séquençage sont fournies dans la trousse.

Tableau 1 : Spécifications d'ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx

Paramètre	Spécification	
Type d'entrée d'ADNg	Sang total	Tissus FFIP
Entrées d'ADN vérifiées ^a	50 à 1 000 ng	
Qualité d'entrée d'ADN requise	Ratio 260/280 de 1,8 à 2,0	Valeur $\Delta Cq \leq 5$
Regroupement préenrichissement ^b	12 fois	Simple
Plateformes de séquençage prises en charge	Instruments MiSeqDx, NextSeq 550Dx et NovaSeq 6000Dx	
Durée totale du flux de travail ^c	Env. 7,0 heures	

- a. Les entrées d'ADN en dehors de ces seuils n'ont pas été validées et leur utilisation est jugée non conforme.
- b. L'ADNg extrait de tissus FFIP est recommandé uniquement pour les réactions d'enrichissement simples. L'ADNg extrait du sang est recommandé uniquement pour les réactions d'enrichissement multipliées par 12. Les nombres de multiplications non standard peuvent nécessiter une optimisation supplémentaire.
- c. Comprend les étapes de préparation de bibliothèques, d'enrichissement et de regroupement/normalisation de bibliothèques.

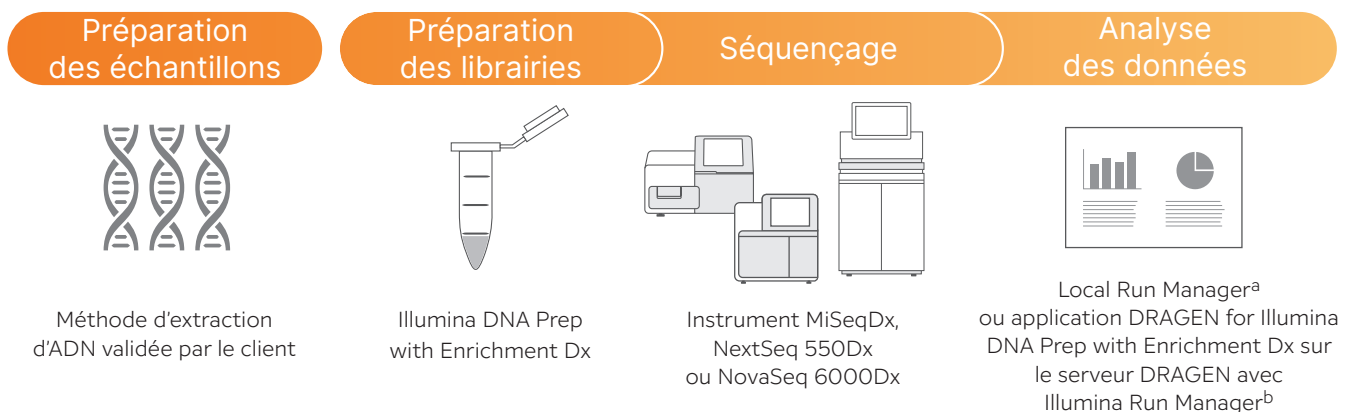


Figure 1 : Flux de travail d'ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx : une fois les échantillons préparés à l'aide d'une méthode d'extraction d'ADN validée, le flux de travail de SNG d'ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx passe de la préparation des bibliothèques au séquençage et à l'analyse des données pour les applications de séquençage ciblé basées sur l'enrichissement.

a. Disponible sur les instruments MiSeqDx et NextSeq 550Dx.

b. Disponible sur les instruments NextSeq 550Dx et NovaSeq 6000Dx.

Prise en charge de nombreux contenus de panel

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx prend en charge les panels fixes et personnalisés de diverses tailles, y compris les panels d'exomes. La trousse est compatible avec les panels de sondes d'ADN d'enrichissement d'ILLUMINA et ceux de tiers pour davantage de possibilités (tableau 2).

Tableau 2 : Exigences du panel de sondes ILLUMINA DNA Prep With Enrichment Dx

Paramètre	Spécification
Type de sonde	ADN à brin unique ou double brin
Longueur de la sonde	80 pb ou 120 pb
Taille du panel	500 à 675 000 sondes
Entrées de sonde totales ^a	≥ 3 pmol

a. Pour les enrichissements simples ou multipliés par 12.

Performance optimisée sur les plateformes de séquençage d'ILLUMINA

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx est compatible avec les instruments MiSeq^{MC}Dx, NextSeq^{MC} 550Dx et NovaSeq^{MC} 6000Dx (figure 2).



Figure 2 : Performance optimisée pour diverses plateformes validées : ces instruments de DIV marqués CE et réglementés par la FDA offrent une interface conviviale, une sécurité renforcée et des résultats de haute qualité pour les applications cliniques.

Ces plateformes de diagnostic *in vitro* réglementées par la FDA et à marquage Conformité Européenne (dispositifs de DIV marqués CE) sont conçues pour apporter la puissance du SNG au sein des laboratoires cliniques. En exploitant la chimie de séquençage par synthèse (SBS, sequencing by synthesis) éprouvée d'ILLUMINA, ces instruments fournissent des résultats de tests diagnostiques très précis et fiables.

Logiciel de système intégré

Le logiciel Local Run Manager en mode Dx offre une option d'analyse entièrement intégrée accessible via un écran tactile convivial sur l'instrument MiSeqDx ou NextSeq 550Dx. Le logiciel prend en charge la planification de l'analyse de séquençage et le suivi des bibliothèques et des analyses avec journaux d'audit. Local Run Manager démarre automatiquement l'analyse primaire (génération de fichiers FASTQ à partir des définitions de bases) avec le module GenerateFASTQ Dx, une fois l'analyse de séquençage terminée.

Bien que n'importe quel outil logiciel puisse être utilisé pour l'analyse secondaire, l'application ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx est disponible sur un serveur local DRAGEN^{MC} avec ILLUMINA Run Manager pour les instruments NextSeq 550Dx et NovaSeq 6000Dx. ILLUMINA Run Manager fournit une configuration intuitive des analyses de séquençage en mode Dx. L'application DRAGEN for ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx effectue la cartographie des lectures, l'alignement et l'appel précis et efficace des variants.

Données très précises

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx offre une uniformité élevée de la couverture et un enrichissement par lectures élargies pour les panels d'exomes entiers, permettant ainsi d'obtenir un rappel des insertions/suppressions (indels) et des variants mononucléotidiques (SNV, single nucleotide variant) précis et une précision élevée (tableau 3).

Tableau 3 : Performance du test avec deux panels d'exomes entiers^a

Panel	Panel d'exomes I (45 Mb) ^b	Panel d'exomes (36,8 Mb) ^c
Enrichissement par lectures élargies uniques	78,65 %	93,29 %
Uniformité de la couverture	95,37 %	97,50 %
Rappel des SNV ^d	96,11 %	96,26 %
Précision des SNV ^e	98,16 %	99,34 %
Rappel des indels ^d	89,84 %	92,18 %
Précision des indels ^e	84,19 %	90,27 %

- a. ADNg NA12878 d'une lignée cellulaire Coriell avec véritable ensemble connu pour la détection de variants germinaux (Coriell platinum genome). Les librairies ont été séquencées sur l'instrument NextSeq 550Dx et les fichiers FASTQ ont été générés à partir des définitions de bases à l'aide du module GenerateFASTQ Dx de Local Run Manager. Des scripts personnalisés au sein de la plateforme DRAGEN v 3.8.4 ont été utilisés pour l'analyse.
- b. Vingt-quatre réplicats techniques dans deux réactions d'enrichissement à 12 niveaux.
- c. Douze réplicats techniques dans une seule réaction d'enrichissement à 12 niveaux.
- d. Rappel = vrais positifs/(vrais positifs + faux négatifs).
- e. Précision = vrais positifs/(vrais positifs + faux positifs).

Renseignements relatifs à la commande

Produit	N° de référence
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (16 échantillons)	20051354
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set A (96 échantillons)	20051352
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set B (16 échantillons)	20051355
Illumina DNA Prep with Enrichment Dx with UD Indexes Set B (96 échantillons)	20051353
Instrument MiSeqDx	DX-410-1001
MiSeqDx Reagent Kit v3	20037124
Instrument NextSeq 550Dx	20005715
NextSeq 550Dx High Output Reagent Kit v2.5 (300 cycles)	20028871
Instrument 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 — Formation	20028457

Résumé

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx fournit une solution réglementée par la FDA et conforme au règlement sur le DIV (UE) 2017/746 pour les applications d'enrichissement de séquençage ciblé, y compris les panels fixes et personnalisés. Cette trousse permet aux laboratoires cliniques d'ajouter des opérations d'enrichissement ciblé et de séquençage d'exomes optimales pour élargir leurs offres de services de diagnostic.

En savoir plus

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx : illumina.com/idpedx

Déclarations relatives à l'utilisation prévue

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit est un ensemble de réactifs et de consommables utilisés pour préparer les librairies d'échantillons à partir d'ADN génomique dérivé de cellules et de tissus humains dans le cadre de test de diagnostic *in vitro*. Des panels de sondes fournis par l'utilisateur sont nécessaires pour la préparation de librairies qui ciblent des régions génomiques d'intérêt spécifiques. Les librairies d'échantillons ainsi générées sont destinées aux systèmes de séquençage d'Illumina. Illumina DNA Prep with Enrichment Dx comprend un logiciel pour l'analyse, la surveillance et la configuration des analyses de séquençage.

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx (États-Unis)

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment Dx est un ensemble de réactifs et de consommables utilisés dans la préparation de bibliothèques d'échantillons à base d'ADN extrait de sang total périphérique et de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP). Des panels de sondes fournis par l'utilisateur sont nécessaires pour la préparation de bibliothèques qui ciblent des régions génomiques d'intérêt spécifiques. Les bibliothèques d'échantillons ainsi générées sont destinées aux systèmes de séquençage d'ILLUMINA.

Instrument MiSeqDx

L'instrument MiSeqDx est destiné au séquençage ciblé de bibliothèques d'ADN provenant d'ADN génomique humain extrait de sang total périphérique ou de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP), à utiliser avec les tests de diagnostic *in vitro* (DIV) réalisés sur l'instrument. L'instrument MiSeqDx n'est pas destiné au séquençage de génome entier ou *de novo*. L'instrument MiSeqDx doit être utilisé avec les réactifs de diagnostic *in vitro* enregistrés, répertoriés, homologués et approuvés, ainsi qu'avec le logiciel d'analyse.

Instrument NextSeq 550Dx (États-Unis)

L'instrument NextSeq 550Dx est destiné au séquençage ciblé de bibliothèques d'ADN provenant d'ADN génomique humain extrait de sang total périphérique ou de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP), à utiliser avec les tests de diagnostic *in vitro* (DIV) réalisés sur l'instrument. L'instrument NextSeq 550Dx n'est pas destiné au séquençage de génome entier ou *de novo*. L'instrument NextSeq 550Dx doit être utilisé avec les réactifs de DIV enregistrés, répertoriés, homologués et approuvés ainsi qu'avec le logiciel d'analyse.

Instrument NextSeq 550Dx (États-Unis)

L'instrument NextSeq 550Dx est destiné au séquençage ciblé de bibliothèques d'ADN provenant d'ADN génomique humain extrait de sang total périphérique ou de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP), à utiliser avec les tests de diagnostic *in vitro* (DIV) réalisés sur l'instrument. L'instrument NextSeq 550Dx n'est pas destiné au séquençage de génome entier ou *de novo*. L'instrument NextSeq 550Dx doit être utilisé avec les réactifs de DIV enregistrés, répertoriés, homologués et approuvés ainsi qu'avec le logiciel d'analyse.

Instrument NextSeq 550Dx (Union européenne/autre)

L'instrument NextSeq 550Dx est destiné au séquençage de bibliothèques d'ADN lorsqu'il est utilisé dans le cadre de tests de diagnostic *in vitro* (DIV) réalisés sur l'instrument. L'instrument NextSeq 550Dx doit être utilisé avec les réactifs de DIV enregistrés, homologués ou approuvés ainsi qu'avec le logiciel d'analyse.

Instrument NovaSeq 6000Dx (États-Unis)

L'instrument NovaSeq 6000Dx est destiné au séquençage ciblé de bibliothèques d'ADN provenant d'ADN génomique humain extrait de sang total périphérique ou de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP), à utiliser avec les tests de diagnostic *in vitro* (DIV). L'instrument NovaSeq 6000Dx n'est pas destiné au séquençage de génome entier ou *de novo*. L'instrument NovaSeq 6000Dx est destiné à être utilisé avec les réactifs de DIV enregistrés, homologués ou approuvés ainsi qu'avec le logiciel d'analyse.

Instrument NovaSeq 6000Dx (Union européenne/autre)

L'instrument NovaSeq 6000Dx est destiné au séquençage de bibliothèques d'ADN lorsqu'il est utilisé dans le cadre de tests de diagnostic *in vitro* (DIV). L'instrument NovaSeq 6000Dx est destiné à être utilisé avec les réactifs de DIV enregistrés, homologués ou approuvés ainsi qu'avec le logiciel d'analyse.



Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809 4566 |
Téléphone : + (1) 858 202 4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-00743 FRA v3.0