

MiSeq™ 시스템

표적 재시퀀싱 및
작은 유전체 시퀀싱에 적합한
속도와 간소함

- 동료 심사를 거친 과학 논문의 비교를 통해 입증된 뛰어난 데이터 품질
- 간단하고 직관적인 기기 워크플로우를 갖춘 고도로 자동화된 시스템
- 기한을 엄수해야 하는 연구에 요구되는 신속한 시퀀싱 및 변이 검출 성능
- 광범위한 애플리케이션을 지원하는 유연한 리드 길이 및 플로우 셀 옵션

illumina®

소개

MiSeq 시스템은 한 대의 기기에 클러스터(cluster) 생성, 증폭(amplification), 시퀀싱(sequencing) 및 데이터 분석 기능을 모두 통합하여 DNA 샘플 준비부터 시퀀싱까지 전 단계를 해결해 주는 최초의 시퀀싱 플랫폼입니다. 약 1 제곱미터의 작은 공간에 설치가 가능하므로 거의 모든 검사실 환경에 쉽게 도입할 수 있습니다(그림 1). MiSeq 시스템은 전 세계적으로 약 90%의 시퀀싱 데이터를 생성하는 입증된 차세대 시퀀싱(next-generation sequencing, NGS) 기술인 Illumina의 sequencing by synthesis(SBS) chemistry를 이용합니다. 강력한 NGS 성능을 제공하는 MiSeq 시스템은 작은 설치 공간만을 요구하므로 비용 대비 효율적인 신속한 유전자 분석에 이상적인 플랫폼입니다.



그림 1: MiSeq 시스템 — 신속하고 비용 대비 효율적인 차세대 시퀀싱에 적합한 소형 시퀀싱 시스템

간단하고 직관적인 NGS 워크플로우

MiSeq 시스템은 복잡하지 않고 사용이 쉬운 Control Software를 제공합니다. 연구자는 직관적인 터치스크린 인터페이스를 통해 기기를 작동할 수 있고, 무선주파수 식별(radio frequency identification, RFID) 추적 기능이 내장되어 있는 간단히 로딩만 하면 시퀀싱이 가능한 시약 카트리지를 사용할 수 있습니다. 또 필요시 화면에 제공되는 튜토리얼 동영상을 참고하거나 각 시퀀싱 워크플로우에 대한 단계별 지침을 확인해 볼 수도 있습니다. 모든 MiSeq 시스템은 온보드 데이터 분석 기능을 포함하며 Illumina의 유전체 클라우드 컴퓨팅 플랫폼인 BaseSpace™ Sequence Hub에 대한 액세스를 제공합니다. BaseSpace Sequence Hub는 실시간 데이터 업로드 기능, 간단한 데이터 분석 도구, 인터넷 기반의 런(run) 모니터링 옵션 그리고 안전하고 확장 가능한 스토리지 솔루션을 제공합니다. 연구자는 BaseSpace Sequence Hub의 다양한 데이터 분석 도구와 지속적으로 추가되는 타사의 데이터 분석 앱을 활용하여 자체적으로 인포매틱스(informatics, 정보과학) 연구를 수행해 볼 수 있습니다. 또한 BaseSpace Sequence Hub를 통해 동료나 고객과 쉽고 빠르게 데이터를 공유할 수 있습니다.

짧은 소요 시간

신속한 라이브러리 준비(library prep) 절차와 MiSeq 시스템을 결합하면 짧은 시간 안에 작업을 완료 가능하므로 며칠이 아닌 몇 시간 안에 결과를 얻을 수 있습니다(그림 2). 예를 들면, Illumina DNA Prep 시약을 사용하여 최소 3시간 안에 시퀀싱 라이브러리를 준비한 후, MiSeq 시스템으로 최소 5.5시간 안에 자동 클론 증폭(clonal amplification), 시퀀싱 및 Q-Score(quality score, 품질 점수)가 할당된 베이스 콜링(base calling)을 모두 완료할 수 있습니다(표 1). 시퀀싱 정렬(Sequence alignment)은 MiSeq Local Run Manager 소프트웨어를 사용하여 기기의 컴퓨터에서 바로 완료하거나, BaseSpace Sequence Hub를 통해 3시간 안에 완료할 수 있습니다.



그림 2: MiSeq 시스템 워크플로우 — 차세대 벤치탑 시퀀싱 소요 시간을 단축해 주는 MiSeq 시스템의 간소화된 워크플로우. 라이브러리 준비에는 호환되는 모든 library prep kit 사용 가능. 5시간 30분의 시퀀싱 소요 시간에는 MiSeq 시스템과 MiSeq Control Software를 사용한 클러스터 생성, 시퀀싱, Q-Score가 할당된 베이스 콜링 그리고 2 × 25 bp 런에 대한 이중 표면 스캐닝(dual surface scanning) 작업 시간이 포함됨.

뛰어난 데이터 품질

Illumina의 SBS chemistry는 뛰어난 데이터 품질을 제공합니다. 이 독점적으로 개발된 가역적 종결자(reversible terminator)를 이용한 시퀀싱 방법은 수십억 개의 DNA 절편에 대한 대규모 병렬 시퀀싱(massively parallel sequencing)을 가능하게 하여 단일 염기(base)가 길어지는 DNA 가닥(strand)에 결합될 때 이를 감지합니다. 각각의 dNTP(deoxyribonucleoside triphosphate, 디옥시리보뉴클레오사이드 삼인산)가 추가된 후 다음 염기의 삽입(incorporation)을 위해 절단될 때 형광 종결자 염료의 이미지가 획득됩니다. 각 사이클(cycle)이 진행되는 동안 가역적 종결자에 부착된 4종류의 dNTP가 공존하므로 자연스러운 경쟁을 통해 삽입 편향(bias)이 최소화됩니다. 또 각 사이클 중 신호 강도(signal intensity) 측정을 통해 베이스 콜(base call)이 직접 생성되므로 다른 기술에 비해 원시 오류율(raw error rate)이 크게 감소됩니다. 이에 따라 반복 시퀀싱 영역 또는 동중중합체(homopolymer) 내에서도 시퀀싱 맥락 특이적 오류를 사실상 배제하는 매우 정확한 염기별(base-by-base) 시퀀싱이 가능해 집니다(그림 3).

광범위한 시퀀싱 애플리케이션

시퀀싱 애플리케이션은 지속적으로 확대되고 있습니다. 더욱더 짧은 소요 시간과 간소한 워크플로우를 제공하는 MiSeq 시스템은 표적 재시퀀싱(targeted resequencing), 클론 확인(clone checking), 앰플리콘 시퀀싱(amplicon sequencing), RNA 발현(RNA expression)과 같이 기존의 모세관 전기영동(capillary electrophoresis)이나 정량 중합효소연쇄반응(quantitative polymerase chain reaction, qPCR)을 이용한 시퀀싱 방법에 대해 비용 효율적인 대안을 제시합니다. Local Run Manager 소프트웨어와 BaseSpace Sequence Hub는 작은 유전체 시퀀싱, 16S 메타지노믹스(16S metagenomics), RNA 시퀀싱, 표적 재시퀀싱, 착상 전 유전자 선별 검사(preimplantation genetic screening, PGS)뿐만 아니라 AmpliSeq™ for Illumina 패널을 사용한 앰플리콘 시퀀싱과 같이 크게 멀티플렉싱(multiplexing)된 애플리케이션에 최적화된 분석 워크플로우를 제공합니다. 또한 리드 길이(read length)를 조정할 수 있고, 다양한 플로우 셀(flow cell) 옵션이 제공되며, 싱글 리드(single read) 또는 페어드 엔드 리드(paired-end read) 중 선택이 가능하므로 다양한 실험 요구 사항에 적합한 데이터 아웃풋을 유연하게 설정할 수 있습니다.

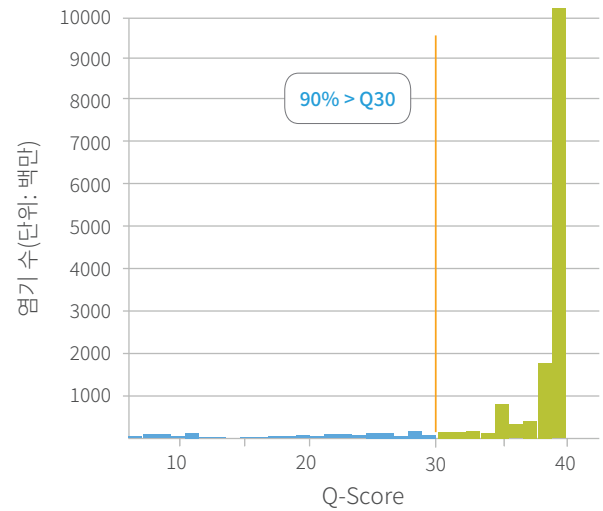


그림 3: MiSeq 시스템의 Q-Score 분포도 — MiSeq 시스템과 MiSeq Control Software v2.4를 사용해 PhiX Control 라이브러리로 2 × 300 bp 런을 수행한 예시의 Q-Score로, 시퀀싱된 염기의 90%가 Q30이 넘는 것을 확인할 수 있음.

표 1: MiSeq 시스템 성능 파라미터

리드 길이	총 소요 시간 ^a	데이터 아웃풋	Q-Score ^b	싱글 리드 ^c	페어드 엔드 리드 ^c
MiSeq Reagent Kit v2					
2 × 25 bp	약 5.5시간	750~850 Mb	Q30 이상 염기 > 90%		
2 × 150 bp	약 24시간	4.5~5.1 Gb	Q30 이상 염기 > 80%	12~15M	24~30M
2 × 250 bp	약 39시간	7.5~8.5 Gb	Q30 이상 염기 > 75%		
MiSeq Reagent Kit v3					
2 × 75 bp	약 21시간	3.3~3.8 Gb	Q30 이상 염기 > 85%	22~25M	44~50M
2 × 300 bp	약 56시간	13.2~15 Gb	Q30 이상 염기 > 70%		
MiSeq Reagent Kit v2 Micro					
2 × 150 bp	약 19시간	1.2 Gb		4M	8M
MiSeq Reagent Kit v2 Nano					
2 × 150 bp	약 17시간	300 Mb		1M	2M
2 × 250 bp	약 28시간	500 Mb			

a. 총 소요 시간에는 이중 표면 스캐닝을 지원하는 MiSeq 시스템에서 진행된 클러스터 생성, 시퀀싱 및 베이스 콜링 시간이 포함됨.
 b. 전체 런에 걸쳐 Q30 이상인 염기의 백분율의 평균을 산출한 값
 c. 설치 사양은 v2 chemistry에 대한 467~583 k/mm²개의 필터를 통과하는 클러스터와 v3 chemistry에 대한 727~827 k/mm²개의 필터를 통과하는 클러스터 간에 지원되는 클러스터 밀도(density)에서 Illumina의 PhiX Control 라이브러리를 사용해 얻은 수치를 근거로 함. 실제 성능 파라미터는 라이브러리 종류, 라이브러리 품질, 필터를 통과하는 클러스터에 따라 다를 수 있음.

더 알아보기

MiSeq 시스템에 대한 자세한 정보는 illumina.com/systems/sequencing-platforms/miseq.html에서 확인하실 수 있습니다.

참고 문헌

1. Data calculations on file. Illumina, Inc., 2017.
2. Bentley DR, Balasubramanian S, Swerdlow HP, et al. [Accurate Whole Human Genome Sequencing using Reversible Terminator Chemistry](#). *Nature*. 2008;456(7218):53-59.

MiSeq 시스템의 사양

파라미터	사양
기기 구성	RFID 소모품 추적 기능 MiSeq Control Software Local Run Manager 소프트웨어
기기 제어 컴퓨터(내장) ^a	베이스 유닛: Intel Core i7-2710QE 2.10 GHz CPU 메모리: 16 GB RAM 드라이브: 1 TB SSD OS: Windows 10 Enterprise LTSC
운영 환경	온도: 22 ± 3°C 습도: 비응축 20~80% 고도: 2,000 m 미만 공기질: 오염 등급 II 환기: 최대 1,364 BTU/시간 실내 전용
LED	520 nm, 660 nm
규격	너비 x 깊이 x 높이: 68.6 cm x 56.5 cm x 52.3 cm 무게: 57.2 kg 패키지 무게: 93.6 kg
전력 요구 사항	AC 90~264 V(50/60 Hz), 10 A, 400 W
RFID 장치	주파수: 13.56 MHz 전력: 100 mW
제품 안전 및 규정 준수	NRTL 인증 IEC 61010-1 CE 마크 획득 FCC/IC 승인

^a. 컴퓨터 사양은 변경될 수 있음.

제품 목록

제품	카탈로그 번호
MiSeq System	SY-410-1003
MiSeq Reagent Kit v2 (50-cycles) ^a	MS-102-2001
MiSeq Reagent Kit v2 (300-cycles) ^{a,b}	MS-102-2002
MiSeq Reagent Kit v2 (500-cycles) ^{a,b}	MS-102-2003
MiSeq Reagent Kit v3 (150-cycle) ^b	MS-102-3001
MiSeq Reagent Kit v3 (600-cycle) ^b	MS-102-3003
MiSeq Reagent Micro Kit v2 (300-cycles) ^b	MS-103-1002
MiSeq Reagent Nano Kit v2 (300-cycles) ^b	MS-103-1001
MiSeq Reagent Nano Kit v2 (500-cycles)	MS-103-1003

^a. 20팩 구매 가능.
^b. Illumina Advantage 제품 구매 가능. TG 라벨이 부착된 소모품은 재발리데이션 실시 빈도를 줄이는 데 도움이 되는 기능 제공. 해당 소모품은 공급 계약 체결 시에서만 제공되며, 고객측에서 구속력 있는 예상 수량(binding forecast) 제시 필요. 자세한 정보는 담당 어카운트 매니저를 통해 확인 가능.



무료 전화(한국) 080-234-5300
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. All rights reserved.
모든 상표는 Illumina, Inc. 또는 각 소유주의 자산입니다.
특정 상표 정보는 www.illumina.com/company/legal.html을 참조하십시오.
M-GL-00006 v2.1 KOR