

# Instrument NextSeq<sup>MC</sup> 550Dx

Plateforme de séquençage  
à débit moyen, portant  
le marquage CE et  
réglementée par la FDA

- Prise en charge d'applications de recherche et d'applications cliniques, avec possibilité d'ajustement de la longueur de lecture et de multiples configurations de débit
- Temps de traitement rapides et analyses de données conviviales permettant d'accélérer les études de recherche
- Analyse secondaire conforme à l'IVDR avec le serveur DRAGEN<sup>MC</sup> apparié sur site, disponible en option, et la licence (disponible dans certains pays)
- Accès à un pipeline croissant de tests développés en laboratoire étayés par la science et l'expertise d'Illumina

**illumina**<sup>MD</sup>

## Introduction

L'instrument NextSeq 550Dx est la première plateforme à débit moyen réglementée par la FDA et portant le marquage CE conçue pour offrir la puissance du séquençage de nouvelle génération (SNG) aux laboratoires cliniques (figure 1). Doté d'une fonctionnalité d'amorçage double, l'instrument NextSeq 550Dx inclut un mode de diagnostic (mode DIV)\* et un mode de recherche. Ces deux modes permettent, au moyen d'un seul instrument, d'effectuer des tests de diagnostic *in vitro* (DIV), des tests développés en laboratoire (TDL) et des recherches cliniques†. L'instrument NextSeq 550Dx offre une plateforme à débit moyen validée et donne accès à une panoplie sans cesse grandissante d'applications dans plusieurs domaines, notamment l'oncologie et la santé de la reproduction.

L'instrument NextSeq 550Dx peut générer jusqu'à 120 Gb de données en moins de deux jours, tout en procurant l'uniformité requise d'une plateforme réglementée, et comprend un logiciel d'analyse entièrement intégré. En outre, le fonctionnement de l'instrument en mode recherche prend en charge toutes les applications de recherche offertes actuellement, y compris le séquençage de l'exome, le profilage du transcriptome, les panels ciblés conçus par les clients et le balayage de micropuces à ADN. L'Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments apparié, disponible en option‡, et la licence DRAGEN permettent de réaliser des analyses secondaires de données précises, efficaces et conformes à l'IVDR. L'instrument NextSeq 550Dx permet aux laboratoires cliniques d'effectuer des analyses en mode diagnostic aux fins des tests de DIV, ou en mode recherche sur une même plateforme pour accélérer les études cliniques sans sacrifier la vitesse et la puissance d'un système de séquençage à débit moyen.

\* Les analyses effectuées en mode DIV sont conformes aux normes réglementaires mondiales, y compris les réglementations de la FDA et de l'IVDR.

† Veuillez communiquer avec un représentant d'Illumina pour obtenir plus de renseignements sur les partenariats de développement de DIV.

‡ DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments est disponible dans certains pays.



Figure 1 : L'instrument NextSeq 550Dx : en tirant parti de la chimie de séquençage par synthèse et des flux de travail conviviaux et réglementés, l'instrument NextSeq 550Dx fournit des résultats de grande qualité tant pour les applications cliniques que pour les applications de recherche.

## La chimie de séquençage par synthèse d'Illumina procure une précision exceptionnelle

L'instrument NextSeq 550Dx procure une précision exceptionnelle pour les tests cliniques et les applications de recherche. La chimie de séquençage par synthèse (SBS) éprouvée d'Illumina constitue le fondement de l'instrument. Cette méthode fondée sur un terminateur réversible détecte des bases uniques à mesure que celles-ci sont incorporées dans des brins d'ADN croissants et permet le séquençage parallèle de millions de fragments d'ADN. La chimie de séquençage par synthèse d'Illumina exploite la compétition naturelle entre les quatre nucléotides marqués, ce qui réduit le biais lié à l'incorporation et permet un séquençage plus robuste des régions répétitives et des homopolymères<sup>1</sup>.

Comparativement au séquençage Sanger basé sur l'électrophorèse capillaire (CE), le séquençage de nouvelle génération (SNG) peut détecter un plus large éventail de variants d'ADN, notamment les variants à faible fréquence et les variants mis en phase adjacents, tout en réduisant le temps nécessaire pour obtenir des résultats et le nombre d'étapes de manipulation<sup>2,3</sup>. De plus, les réactifs de séquençage NextSeq produisent de plus fortes intensités de signaux et moins de faux positifs et de faux négatifs<sup>4</sup>.

## Flux de travail simple en trois étapes

Les analyses de test réalisées sur l'instrument NextSeq 550Dx suivent un processus simple en trois étapes, comprenant la préparation des bibliothèques, le séquençage et l'analyse de données (figure 2).

### Préparation des bibliothèques

La préparation de bibliothèques commence par l'ajout de primers à des échantillons d'ADN génomique (ADNg) afin de générer des bibliothèques indexées pour une capture et une amplification simultanées de centaines de régions ciblées. Pour une gamme d'applications cliniques, la trousse de préparation de bibliothèques Illumina DNA Prep with Enrichment Dx prend en charge les panels d'oligos définis par l'utilisateur pour un éventail d'applications cliniques. Cette trousse de préparation de bibliothèques rapide et efficace ne requiert que 50 ng d'ADNg ou d'ADN extrait de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP) pour produire des bibliothèques de séquençage de grande qualité en moins d'un jour.

## Séquençage sur l'instrument NextSeq 550Dx

Grâce aux cartouches de réactifs préremplies, pour lancer une analyse sur un instrument NextSeq 550Dx, il suffit de décongeler, charger et démarrer l'instrument, et la manipulation prend environ 30 minutes au total. L'interface utilisateur intuitive permet aux chercheurs de réaliser diverses applications de séquençage en réduisant au minimum le temps de formation des utilisateurs et de configuration de l'instrument. En outre, l'instrument NextSeq 550Dx intègre la génération d'amplifiats et le séquençage par synthèse en un seul instrument et offre une transition simple vers l'analyse de données sur site ou en nuage. Comme pour le NextSeq 550 System, l'instrument NextSeq 550Dx produit des données de grande qualité avec plus de 75 % des bases séquencées affichant un score de qualité égal ou supérieur à Q30 (tableau 1).

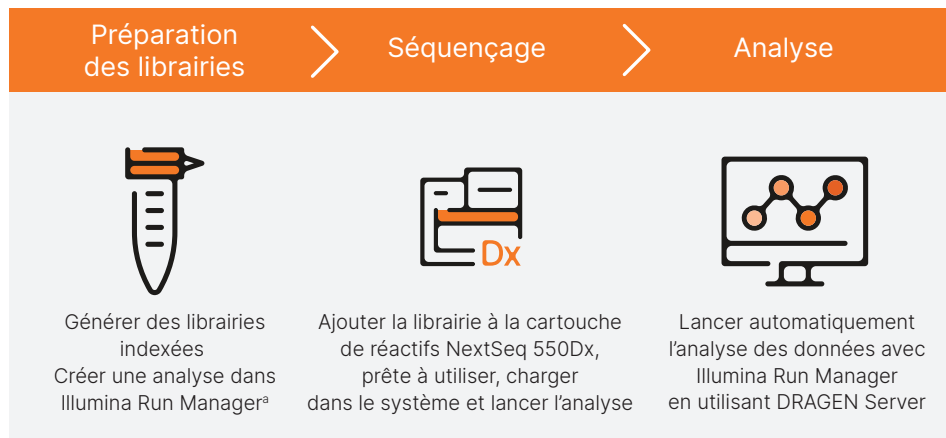


Figure 2 : Processus de réalisation de tests en trois étapes NextSeq 550Dx : l'instrument NextSeq 550Dx fait partie d'un flux de travail intégré en trois étapes. Des rapports de résultats détaillés sont disponibles avec le test Illumina DNA Prep with Enrichment Dx.

a. Illumina Run Manager est inclus dans l'achat d'un DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments.

Tableau 1 : Paramètres de rendement de l'instrument NextSeq 550Dx – Mode DIV<sup>a,b</sup>

Configuration de la Flow Cell	Longueur de lecture	Sortie	Durée de l'analyse	Qualité des données <sup>c</sup>
Flow Cell à débit élevé	2 × 150 pb	120 Gb	< 35 heures	> 75 % ≥ Q30

a. Bibliothèques générées avec la trousse de préparation de bibliothèques Illumina DNA Prep with Enrichment Dx.

b. Pour connaître les paramètres de rendement en mode recherche, consultez les spécifications du NextSeq 550 System.

c. Un score de qualité de Q30 correspond à un taux d'erreur de 0,1 % dans la définition des bases.

L'instrument NextSeq 550Dx peut être facilement configuré et fournit aux chercheurs l'évolutivité nécessaire à la gestion des projets, que le débit soit faible ou élevé. En mode recherche, les chercheurs ont le choix entre deux configurations de Flow Cell (débit élevé et débit moyen) et peuvent ainsi passer aisément d'un traitement de débit faible à élevé, selon les besoins. Grâce au portefeuille grandissant de solutions de DIV, les chercheurs peuvent aisément passer de l'instrument MiSeq<sup>MC</sup>Dx à l'instrument NextSeq 550Dx.

### Logiciel de système intégré

Il existe deux options logicielles pour l'instrument NextSeq 550Dx : Illumina Run Manager (disponible avec l'Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments) ou Local Run Manager.

Illumina Run Manager permet un appel des variants rapide et très précis pour les flux de travail de diagnostic à l'aide de la solution de préparation flexible de bibliothèques ciblées Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. Une fois l'analyse de séquençage terminée, Illumina Run Manager lance automatiquement l'analyse des données à l'aide du module d'analyse propre à l'application sélectionnée lors de la configuration de l'analyse. Illumina Run Manager utilise diverses mesures numériques pour garantir la confidentialité et la sécurité des données. Via un accès à distance ou sur instrument, les utilisateurs peuvent

planifier et répartir plusieurs analyses de séquençage, suivre les bibliothèques avec des pistes de vérification et surveiller la progression de l'analyse.

L'interface utilisateur graphique avancée d'Illumina Run Manager sur l'Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments permet une configuration conviviale de l'analyse de séquençage et l'analyse secondaire des données. De plus, l'intégration harmonieuse à l'instrument NextSeq 550Dx réduit le nombre de points d'interaction de l'utilisateur et le délai global d'obtention des résultats (figure 3, tableau 2). Cette solution génère des données de séquençage de haute qualité et une détection précise des variants germinaux et somatiques lors des tests diagnostiques (tableau 3).

Le logiciel Local Run Manager prend en charge la planification des analyses de séquençage, le suivi des bibliothèques et des analyses à l'aide des pistes de vérification, et l'intégration avec les modules d'analyse de données intégrés. Pendant que Local Run Manager s'exécute sur l'ordinateur de l'instrument, les utilisateurs peuvent suivre la progression de l'analyse et visualiser les résultats sur d'autres ordinateurs connectés au même réseau. Une fois l'analyse de séquençage terminée, Local Run Manager lance automatiquement l'analyse des données au format FASTQ à l'aide de l'un des modules d'analyse propres à l'application.

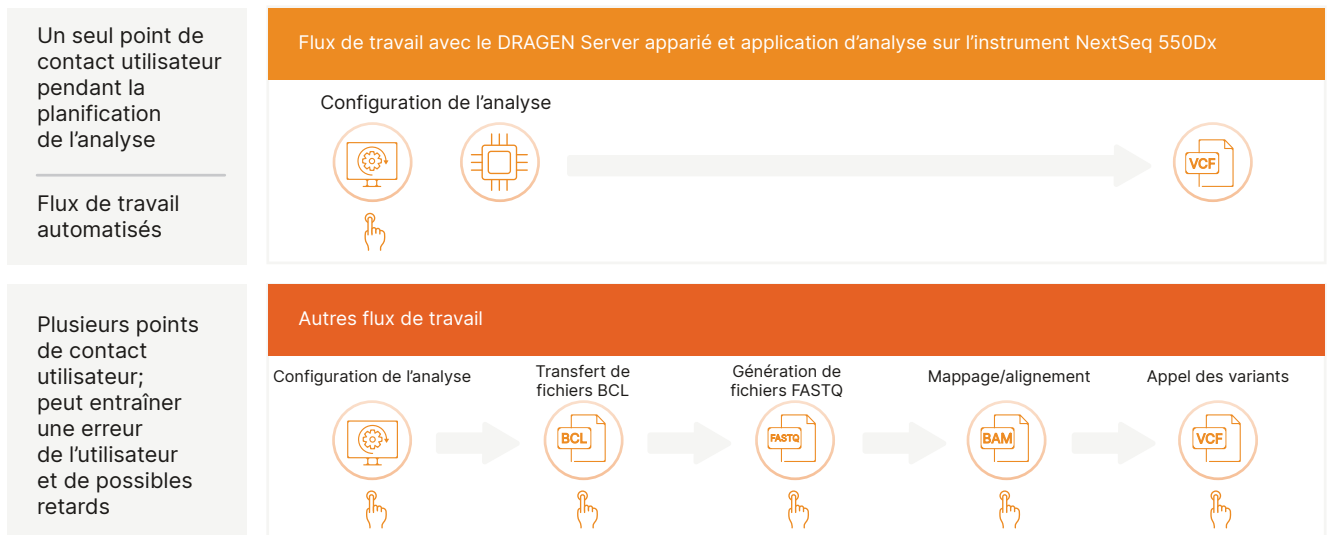


Figure 3 : Le flux de travail à un seul point de contact réduit au minimum les retards et les erreurs de l'utilisateur : les flux de travail associés au DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments et aux applications d'analyse sont automatisés pour ne nécessiter qu'un seul point de contact utilisateur pendant la planification de l'analyse, par rapport aux autres flux de travail qui nécessitent plusieurs points de contact.

Tableau 2 : Durée d'analyse avec l'application DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments sur l'Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments

	Durée d'analyse <sup>a</sup>
Application DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx, avec la compression ORA	5,82 min
Application DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx	4,98 min

a. Durée d'analyse moyenne pour l'analyse germinale de huit échantillons. Les données de séquençage ont été générées à l'aide d'un panel d'exomes de 42,5 Mb avec une profondeur de lecture de 200x.

Tableau 3 : Comparaison de la précision de l'appel des variants germinaux en mode DIV<sup>a</sup>


Pipeline	Précision des SNV	Rappel des SNV	SNV F1	Précision des indels	Rappel des indels	Indel F1
BWA-GATK <sup>b</sup>	97,36 %	93,95 %	95,62 %	65,29 %	79,83 %	71,78 %
Application DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx	99,14 %	95,85 %	97,46 %	90,12 %	85,43 %	87,70 %


a. Comparaison de la précision de l'appel des variants selon l'ADN génomique extrait des échantillons de référence du Coriell Institute. La précision de l'appel des variants a été évaluée à l'aide de l'outil Variant Calling Assessment Tool (VCAT 4.1.0) en comparant chaque échantillon à un ensemble représentatif de la réalité. SNV (Single Nucleotide Variant) : variant mononucléotidique; indel : variant d'insertion/suppression.

b. À des fins de comparaison, les données de séquençage ont été alignées avec BWA-MEM (0.7.17), traitées avec SAMtools (1.15.1) et Picard (2.27.5) et analysées avec GATK 4.3.0.

## Applications de DIV disponibles sur Illumina Run Manager

En mode DIV, l'instrument NextSeq 550Dx prend en charge les applications réalisées au moyen du test Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. En utilisant des bibliothèques préparées à partir d'ADNg extrait de tissus FFIP, l'application DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx peut produire l'appel des variants somatiques avec une limite de détection (LdD) de 0,05. L'instrument prend en charge jusqu'à 192 échantillons multiplexés sur l'instrument NextSeq 550Dx.

 [Note d'application sur l'appel des variants précis, conforme à l'IVDR à l'aide du serveur Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments](#)

 [Guide d'utilisation de l'application DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx sur NextSeq 550Dx](#)

## Balayage des puces à ADN en mode recherche

En mode recherche, l'instrument NextSeq 550Dx offre une flexibilité expérimentale en prenant en charge tant le séquençage que le balayage des micropuces à ADN BeadChip d'Illumina<sup>§</sup>. Le balayage de micropuces à ADN procure aux chercheurs un accès immédiat à une technologie hautement complémentaire pour mesurer les variants du nombre de copies et la méthylation de l'ADN (tableau 4). Les flux de travail intégrés « de l'ADN aux données » permettent le séquençage rapide des exomes, des panels de séquençage ciblé et des transcriptomes selon une configuration à débit moyen ou à débit élevé. Pour obtenir plus de renseignements sur le large éventail d'applications de séquençage et de balayage de micropuces à ADN pris en charge par l'instrument NextSeq 550Dx en mode recherche, consultez la fiche signalétique du NextSeq 550 System<sup>5</sup>.

§ L'instrument NextSeq 550Dx en mode de recherche prend en charge le balayage des micropuces à ADN Infinium<sup>MC</sup> MethylationEPIC BeadChip et Infinium HumanCytoSNP-850K BeadChip.

Tableau 4 : Paramètres de balayage des puces à ADN de l'instrument NextSeq 550Dx en mode recherche

BeadChip	Temps de balayage par puce BeadChip	Durée de balayage par échantillon
Infinium MethylationEPIC BeadChip	40 min	5 min
Infinium HumanCytoSNP-850K BeadChip	40 min	5 min

## Résumé

L'instrument NextSeq 550Dx procure aux laboratoires cliniques des capacités de SNG à débit moyen aux fins des applications de recherche et de diagnostic. Cette plateforme transformatrice comprend un flux de travail facile en trois étapes tirant profit du séquençage éprouvé d'Illumina et un serveur DRAGEN apparié en option. L'instrument NextSeq 550Dx donne accès à des flux de travail rapides et contrôlés pour les applications d'appel de variants somatiques et germinaux et à un portefeuille grandissant de tests cliniques fondés sur le séquençage de nouvelle génération (SNG). L'instrument NextSeq 550Dx propose aux clients la souplesse nécessaire pour obtenir des données cliniques de DIV à durée de vie critique ou explorer les nouveaux enjeux de la recherche clinique.

## En savoir plus

[Instrument NextSeq 550Dx](#)

[Applications NextSeq 550Dx](#)

[Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments](#)

[Illumina DNA Prep with Enrichment Dx](#)

## Renseignements relatifs à la commande

Produit	N° de référence
Instrument NextSeq 550Dx	20005715
NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (75 cycles) <sup>a</sup>	20028870
NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 cycles) <sup>a</sup>	20028871
Illumina DRAGEN Server for NextSeq 550Dx <sup>b</sup>	20086130
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
NextSeq Air Filter	20063988

a. Les consommables de séquençage de classe I comprennent l'expédition en lot unique, le contrôle des lots de trousse, les préavis de modification et un certificat d'analyse pour chaque lot. Les réactifs sont développés selon des principes de contrôle de la conception, fabriqués en conformité avec les normes Current Good Manufacturing Practices (cGMP) américaines et vérifiés pour assurer la conformité avec les caractéristiques techniques.

b. DRAGEN Server for NextSeq 550Dx Instruments est disponible dans certains pays.

## Références

1. Bentley DR, Balasubramanian S, Swerdlow HP, et al. [Accurate whole human genome sequencing using reversible terminator chemistry](#). *Nature*. 2008;456(7218):53-59. doi:10.1038/nature07517
2. 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. doi:10.1038/srep09687
3. Precone V, Monaco VD, Esposito MV. [Cracking the Code of Human Diseases Using Next-Generation Sequencing: Applications, Challenges, and Perspectives](#). *Biomed Res Int*. 2015;161648. doi:10.1155/2015/161648
4. Eberle MA, Fritzilas E, Krusche P, et al. [A reference data set of 5.4 million phased human variants validated by genetic inheritance from sequencing a three-generation 17-member pedigree](#). *Genome Res*. 2017;27:157-164. doi:10.1101/gr.210500.116
5. Illumina. NextSeq 550 System Specification Sheet. [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/nextseq-550-system-spec-sheet-m-gl-01298/nextseq-550-system-spec-sheet-m-gl-01298.pdf](https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/nextseq-550-system-spec-sheet-m-gl-01298/nextseq-550-system-spec-sheet-m-gl-01298.pdf). Publié en 2017. Mis à jour en 2022. Consulté le 20 mai 2024.

## Caractéristiques de l'instrument NextSeq 550Dx

Paramètre	Caractéristique
Configuration de l'instrument	Suivi par RFID pour les consommables
Ordinateur de commande de l'instrument	Processeur : Double Intel Xeon E5-2648L v3 1,8 Ghz, Mémoire : 128 Go Disque dur, mode DIV : 2 × 2 To (RAID 1) Disque dur, mode recherche : 2 × 2 To (RAID 1) Système d'exploitation : Windows 10
Environnement de fonctionnement	Température : 19 °C à 25 °C (22 °C ± 3 °C) Humidité : humidité relative de 20 % à 80 % sans condensation Altitude : 0 à 2 000 m (6 500 pi) Ventilation : jusqu'à 2 048 BTU/h à 600 W Réservé à un usage à l'intérieur
Diode électroluminescente (DEL)	Verte 510-525 nm, rouge 645-655 nm; diode laser : 780 nm, classe IIIb
Dimensions	L × P × H : 54 × 69 × 58 cm Poids : 84,4 kg (186 lb), Poids emballé : 163,3 kg (360 lb)
Exigences d'alimentation	100 à 120 Vca 15 A, 220 à 240 Vca 10 A
Identification par radiofréquence (RFID)	Fréquence : 13,56 MHz Alimentation : courant d'alimentation de 120 mA, puissance de sortie RF de 200 mW
Sécurité et conformité du produit	Certifié NRTL CEI 61010-1 Certifié CE Conforme FCC/IC

## Déclarations relatives à l'utilisation prévue

### Utilisation prévue de l'instrument NextSeq 550Dx (CE-DIV)

L'instrument NextSeq 550Dx est destiné au séquençage de bibliothèques d'ADN avec les tests de diagnostic *in vitro*. L'instrument NextSeq 550Dx doit être utilisé avec des réactifs de diagnostic *in vitro* et un logiciel d'analyse enregistrés, certifiés ou approuvés spécifiquement.

### Utilisation prévue de l'instrument NextSeq 550Dx (États-Unis et Canada)

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). L'instrument NextSeq 550Dx n'est pas destiné au séquençage de génome entier ou de novo. L'instrument NextSeq 550Dx doit être utilisé avec des réactifs de diagnostic *in vitro* et un logiciel d'analyse enregistrés, certifiés ou approuvés spécifiquement.

### Utilisation prévue de la trousse Illumina NextSeq 550Dx High Output Reagent Kit v2.5 (75 cycles)

La trousse de réactifs NextSeq 550Dx High Output Reagent Kit v2.5 (75 cycles) d'Illumina est un ensemble de réactifs et de consommables conçu pour le séquençage de bibliothèques d'échantillons, à utiliser avec des tests validés. La trousse est prévue pour une utilisation avec l'instrument NextSeq 550Dx et un logiciel d'analyse.

### Utilisation prévue de la trousse Illumina NextSeq 550Dx High Output Reagent Kit v2.5 (300 cycles)

La trousse Illumina NextSeq 550Dx High Output Reagent Kit v2.5 (300 cycles) est un ensemble de réactifs et de consommables conçu pour le séquençage de bibliothèques d'échantillons, à utiliser avec des tests validés. La trousse est prévue pour une utilisation avec l'instrument NextSeq 550Dx et un logiciel d'analyse.

### Utilisation prévue de la trousse Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (CE-IVD)

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit est un ensemble de réactifs et de consommables utilisés pour préparer les bibliothèques 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 bibliothèques qui ciblent des régions génomiques d'intérêt spécifiques. Les bibliothèques 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.

### Utilisation prévue de la trousse Illumina DNA Prep with Enrichment Dx (États-Unis)

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx Kit 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.



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

© 2024 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](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
M-GL-00035 FRA v4.0