

# NextSeq<sup>™</sup> 550 System

Output di sequenziamento regolabili e scansione di array in un singolo strumento

- Supporta le esigenze di capacità dinamiche e tempi di elaborazione più veloci con opzioni di output elevato o medio
- Semplice funzionamento grazie a facili controlli, reagenti "carica e vai" e informatica ottimizzata
- Sfruttate le tecnologie NGS e con array per eseguire studi genomici accurati per diverse applicazioni

**illumina**<sup>®</sup>

## Introduzione

Il NextSeq 550 System unisce le funzionalità del sequenziamento di nuova generazione (NGS, Next-Generation Sequencing) e con array con output regolabili. In questo modo sia i laboratori piccoli sia quelli grandi possono scalare in base alle proprie esigenze. Il NextSeq 550 System è un sistema essenziale nel portafoglio dei sistemi NGS di Illumina ed è ideale sia per i laboratori che desiderano ampliare la loro attuale capacità sia per i nuovi laboratori interessati all'efficacia complementare del sequenziamento e della genotipizzazione su un singolo strumento (Figura 1). Il flusso di lavoro consente di ottenere rapidamente i risultati a partire dal DNA e di sequenziare rapidamente esomi, pannelli mirati e trascrittomi in una singola corsa, con la flessibilità di passare a un sequenziamento a processività bassa o elevata in base alle necessità. Gli scienziati di Illumina offrono supporto e assistenza in qualsiasi momento per consentire ai grandi laboratori di ricerca clinica di scalare in sicurezza e ai laboratori più piccoli di utilizzare sia la tecnologia di genotipizzazione che di sequenziamento.

## Supporto delle esigenze dinamiche

Il NextSeq 550 System consente ai ricercatori di tenere il passo con la tecnologia, di passare velocemente da un'applicazione a un'altra e di configurare l'output in base al volume del campione e alle esigenze di copertura. Questo sistema efficace e scalabile converte un'ampia gamma di applicazioni a processività elevata in convenienti strumenti quotidiani.

### Soddisfa le esigenze dei laboratori attivi

Il NextSeq 550 System offre diversi livelli di processività che forniscono agli utenti efficienza operativa ottimale. Il NextSeq 550 System consente inoltre di elaborare in un giorno molte delle comuni applicazioni di sequenziamento. Grazie a questo strumento, gli utenti possono sequenziare un'ampia gamma di campioni per corsa:

- 1-12 esomi
- 1-16 trascrittomi
- 6-96 pannelli target
- 12-40 campioni per il profilo dell'espressione genica



Figura 1: NextSeq 550 System: la comprovata piattaforma che unisce l'efficacia delle tecnologie NGS e con array per supportare accurati studi genomici su un'ampia gamma di applicazioni.

### Funzionalità per i laboratori di ricerca clinica

Per i laboratori che dispongono già di un NextSeq 550 System, l'acquisto di un ulteriore strumento aumenta la capacità di sequenziamento del laboratorio creando ridondanza e modularità senza richiedere una nuova convalida. Innumerevoli pubblicazioni e l'adozione da parte dei principali centri di genomica hanno dimostrato che il NextSeq 550 System rappresenta un'aggiunta affidabile a qualsiasi apparecchiatura.

### Funzionalità per i laboratori più piccoli

Il NextSeq 550 System è di facile configurazione e fornisce agli utenti la scalabilità per soddisfare le esigenze dei laboratori e i requisiti per i tempi di elaborazione. Le due configurazioni della cella a flusso (output elevato e medio) consentono ai laboratori di passare facilmente da processività bassa ad elevata con ogni corsa di sequenziamento (Tabella 1 e Tabella 2). Il NextSeq 550 System fornisce supporto integrato per il sequenziamento paired-end, offrendo lunghezze di letture definite dall'utente fino a  $2 \times 150$  bp. Il sistema supporta la gamma completa di soluzioni di Illumina per la preparazione delle librerie e l'arricchimento mirato, offrendo compatibilità sul portafoglio di sequenziamento di Illumina. Questo consente ai laboratori di scalare gli studi alla processività più elevata offerta dal NextSeq 2000 System e dal NovaSeq™ 6000 System o di eseguire studi di follow-up su un'altra piattaforma come il MiSeq™ System.

Tabella 1: Prestazioni del sequenziamento per il NextSeq 550 System

Configurazione della cella a flusso	Lunghezza lettura	Output	Qualità dei dati
Cella a flusso con output elevato Fino a 400 milioni di letture unidirezionali Fino a 800 milioni di letture paired-end	2 × 150 bp	100-120 Gb	> 75% > Q30
	2 × 75 bp	50-60 Gb	> 80% > Q30
	1 × 75 bp	25-30 Gb	> 80% > Q30
Cella a flusso con output medio Fino a 130 milioni di letture unidirezionali Fino a 260 milioni di letture paired-end	2 × 150 bp	32-39 Gb	> 75% > Q30
	2 × 75 bp	16-19 Gb	> 80% > Q30

Le specifiche di installazione si basano sulla libreria del campione di controllo PhiX Illumina a densità cluster supportate (tra 129 e 165 k/mm<sup>2</sup> di cluster che attraversano il filtro). Gli attuali parametri delle prestazioni possono variare in base al tipo di campione, alla qualità del campione e ai cluster che attraversano il filtro. La percentuale di basi con punteggio qualitativo superiore a Q30 rappresenta la media su un'intera corsa.

Tabella 2: Flessibilità assoluta per più applicazioni

Sequenziamento					
Applicazione	Cella a flusso con output elevato		Cella a flusso con output medio		Input richiesto <sup>b</sup>
	N. di campioni	Durata	N. di campioni	Durata <sup>a</sup>	
Profilo dell'espressione genica > 10 milioni di letture 1 × 75 bp	40	11 ore	13	11 ore	25-1.000 ng di mRNA 10-20 ng di RNA totale
Sequenziamento dell'mRNA > 25 milioni di letture 2 × 75 bp	16	18 ore	5	15 ore	25-1.000 ng di mRNA
Pannello Enrichment 12 Mb di regione > 20× di copertura a > 95% di target	36	29 ore	12	26 ore	10-100 ng di DNA
Sequenziamento dell'intero esoma 50× di copertura media	12	18 ore	3	15 ore	50 ng di DNA
Sequenziamento dell'intero genoma piccolo 130 Mb di genoma Copertura di > 30× 2 × 150 bp	30	29 ore	10	26 ore	1-300 ng di DNA

## Prestazioni della scansione di array

BeadChip	Durata della scansione per BeadChip	N. di campioni	Durata scansione per campione
Infinium MethylationEPIC	40 min	8	5 min
Infinium CytoSNP-850K	40 min	8	5 min
Infinium HumanCytoSNP-12	40 min	12	3,3 min
Infinium HumanKaryomap-12	40 min	12	3,3 min

a. I tempi totali includono la generazione di cluster, il sequenziamento e l'identificazione delle basi su un NextSeq 550 System.

b. La quantità di input dipende dalla qualità del campione e dalla soluzione di preparazione delle librerie utilizzata. Per un elenco completo dei kit di preparazione delle librerie Illumina, visitare la pagina Web [illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/library-prep-kits.html](http://illumina.com/products/by-type/sequencing-kits/library-prep-kits.html).

## Flusso di lavoro NGS ottimizzato

Il NextSeq 550 System fa parte di un flusso di lavoro completamente integrato a partire dalla preparazione delle librerie fino all'analisi dei dati, alla generazione di report e alla condivisione dei dati (Figura 2).



Figura 2: Esempio di flusso di lavoro di sequenziamento del NextSeq 550 System: il NextSeq 550 System offre un flusso di lavoro di sequenziamento semplice e integrato a partire dalla preparazione delle librerie fino all'analisi dei dati. Le durate dei flussi di lavoro variano in base all'esperimento e al tipo di saggio. I dettagli mostrati sono per Stranded mRNA Prep di Illumina e una lunghezza di lettura di 2 × 75 bp. L'analisi include l'espressione differenziale e l'identificazione dei trascritti alternativi.

### Kit di preparazione delle librerie per una gamma di applicazioni

Illumina offre diversi kit di preparazione delle librerie compatibili con il NextSeq 550 System. Le soluzioni includono i pannelli mirati per l'investigazione di determinate regioni di interesse e il supporto per diversi metodi. Per un elenco completo, visitare la pagina Web [illumina.com](http://illumina.com).

### Semplice funzionamento del sistema

Il NextSeq 550 System dispone di un'interfaccia utente intuitiva e di un'architettura di tipo "carica e vai" che consentono agli utenti di eseguire diverse applicazioni di sequenziamento con formazione dell'utente e tempo di impostazione dello strumento minimi.

Il NextSeq 550 System offre:

- Reagenti pronti all'uso
- Materiali di consumo codificati con identificazione a radiofrequenza (RFID, Radio-Frequency IDentification)
- Funzionalità integrate per la generazione di cluster e per il sequenziamento
- Controlli facili da seguire

Le librerie preparate vengono caricate sul NextSeq 550 System che esegue il sequenziamento automatizzato e veloce. I dati sono generati in appena 6,5 ore per corse di sequenziamento da 75 cicli e in meno di 30 ore per corse paired-end da 150 cicli.

"L'aspetto più importante del NextSeq 550 System è la facilità di utilizzo. Negli ultimi cinque anni è veramente diventato il nostro strumento più utilizzato".

—Dott. Angie Fawkes, Genetics Core, Edinburgh Clinical Research Facility

### Bioinformatica semplificata

Per l'analisi dei dati, i controlli integrati del sistema eseguono l'identificazione iniziale delle basi e assegnano il punteggio qualitativo. Per l'analisi secondaria sono disponibili molte opzioni, inclusa la piattaforma DRAGEN™ Bio-IT, una serie di pipeline di analisi dei dati veloce, accurata e intuitiva mediante BaseSpace™ Sequence Hub basato sul cloud o in laboratorio con un server locale. Può inoltre essere utilizzato un ampio ecosistema di strumenti software commerciali od open-source per l'analisi dei dati.

#### Analisi veloce con la piattaforma DRAGEN Bio-IT su BaseSpace Sequence Hub

La piattaforma DRAGEN (Dynamic Read Analysis for GENomics, analisi dinamica delle letture per genomica) Bio-IT offre l'analisi secondaria ultra veloce. Questa soluzione informatica<sup>\*1</sup>, insignita del premio PrecisionFDA, utilizza algoritmi ottimizzati e con accelerazione hardware per fornire accuratezza leader nel settore<sup>2</sup> per l'identificazione di diversi tipi di varianti, incluse le varianti piccole (SV, Small Variant), variazioni del numero di copie (CNV, Copy Number Variation)<sup>†</sup> e indel. Utilizzando gli algoritmi all'avanguardia della pipeline DRAGEN, gli utenti novizi ed esperti possono superare le difficoltà poste dall'analisi dei dati riducendo il bisogno di affidarsi a esperti informatici esterni.

\* La piattaforma DRAGEN Bio-IT è stata insignita del Best Performance per le regioni difficili da mappare e del Best Performance per tutte le regioni comparative nel PrecisionFDA Truth Challenge 2020 V2.<sup>1</sup>

† CNV identificate negli studi di sequenziamento dell'intero esoma per la linea germinale.

La piattaforma DRAGEN è disponibile sul cloud mediante BaseSpace Sequence Hub, la piattaforma per la gestione del calcolo dei dati sul cloud di Illumina. Sul cloud, gli utenti hanno a disposizione un'ampia selezione di strumenti bioinformatici in un formato di facile utilizzo e possono condividere i dati in tutto il mondo.

BaseSpace Sequence Hub è una piattaforma basata sulla sicurezza che include codifica end-to-end, audit e controllo minuzioso degli accessi. È conforme alle norme Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA), ISO 27001 (Information Security Management System) e General Data Protection Regulation (GDPR).

#### Local Run Manager

In alternativa, i clienti possono eseguire l'analisi integrata sullo strumento o su un altro computer utilizzando Local Run Manager. Local Run Manager fornisce una soluzione integrata per la creazione e l'analisi di corse di sequenziamento con la capacità di collegare moduli a partire dall'impostazione della corsa fino all'analisi.

## Accuratezza dei dati eccellente

Alla base del NextSeq 550 System vi è la comprovata chimica SBS di Illumina. Questo metodo proprietario basato su terminatori reversibili consente il sequenziamento in parallelo di milioni di frammenti di DNA rilevando singole basi a mano a mano che vengono incorporate in filamenti di DNA crescenti. Il metodo praticamente elimina errori e identificazioni mancate associati con stringhe di nucleotidi ripetute (omopolimeri).

Le celle a flusso contenute nei NextSeq v2.5 Reagent Kit ottimizzati mantengono l'intensità della fluorescenza iniziale e migliorano ulteriormente le prestazioni durante la corsa.<sup>3</sup> Inoltre, le celle a flusso v2.5 sono più resilienti rispetto alle precedenti celle a flusso e sono in grado di resistere a maggiore umidità, calore e conservazione prolungata rispetto alle celle a flusso v2 e possono essere spedite a temperatura ambiente. Grazie alla chimica NextSeq v2.5, il NextSeq 550 System fornisce accuratezza eccellente per un'estesa scelta di metodi, inclusi i dati di intero genoma piccolo, pannello mirato, esoma e trascrittoma su un'ampia gamma di livelli di copertura.

## Un sistema, due tecnologie

Il NextSeq 550 System integra le funzionalità di sequenziamento e di scansione dei microarray in una singola piattaforma (Tabella 2). Questo consente di ridurre la necessità di utilizzare più strumenti, risparmiare sui costi e sullo spazio limitato dei laboratori.

### Flessibilità sperimentale con la scansione di array

La scansione di microarray eseguita sul NextSeq 550 System fornisce ai laboratori più complessi accesso istantaneo a una tecnologia efficace per ulteriore esplorazione. La scansione di array si ottiene grazie alla tecnologia BeadArray™ basata sulle microsfer e alla comprovata chimica Infinium™. La chimica Trusted Infinium genera qualità dei dati e percentuali di identificazioni eccellenti nonché risultati riproducibili.

La capacità di eseguire la scansione di microarray fornisce un metodo ortogonale efficace in termini di costi per l'identificazione di regioni metilate differenzialmente utilizzando Infinium MethylationEPIC BeadChip e una rapida conferma delle CNV utilizzando CytoSNP BeadChip. Il NextSeq 550 System massimizza le applicazioni di ricerca all'avanguardia e contemporaneamente riduce al minimo i costi degli strumenti.

### Analisi dei dati degli array

I dati degli array possono essere analizzati utilizzando diverse soluzioni software di Illumina o applicazioni di terze parti. Per l'analisi dei dati ottenuti da Infinium MethylationEPIC BeadChip, Illumina offre il GenomeStudio™ Methylation Module, che permette ai ricercatori di eseguire l'analisi di metilazione differenziale per studi su piccola scala. Per studi su larga scala, sono disponibili molti pacchetti di analisi gratuiti che possono essere utilizzati nel framework R del software per la normalizzazione e l'analisi differenziale dei dati di metilazione.<sup>4,5</sup>

"È molto semplice alternare il sequenziamento e la metilazione."

—Dott. Mike Friez, direttore di  
Diagnostic Laboratories presso  
il Greenwood Genetic Center

## Servizio e assistenza all'avanguardia

### Maggiore controllo del campione e minori tempi di fermo

Il servizio proattivo di Illumina è un servizio di supporto delle prestazioni dello strumento sicuro e a distanza progettato per rilevare in anticipo il rischio di un guasto, per risolvere i problemi delle corse in modo più efficiente e per impedire fallimenti durante la corsa. Il servizio contribuisce a ridurre al minimo i tempi di fermo non pianificati e ad evitare inutili perdite di campione.

### Investimento massimizzato, supporto delle prestazioni durante i picchi di lavoro e riduzione al minimo delle interruzioni

Illumina fornisce un team di supporto all'avanguardia costituito da scienziati esperti nella preparazione delle librerie, nel sequenziamento e nell'analisi. Questo team dedicato include tecnici dell'assistenza in loco (FSE) esperti, scienziati delle applicazioni tecniche (TAS), tecnici delle applicazioni in loco (FAS), ingegneri per il supporto dei sistemi, bioinformatici ed esperti di reti informatiche, tutti formati in modo approfondito sulle applicazioni che i clienti di Illumina utilizzano in tutto il mondo. L'Assistenza Tecnica è disponibile telefonicamente cinque giorni la settimana oppure online 24/7 in tutto il mondo e in diverse lingue.

Ogni acquisto di un sistema include una garanzia di servizi per un anno. Sono disponibili anche manutenzione completa, riparazione e soluzioni di qualificazione. Illumina offre inoltre formazione in sede, assistenza continuativa, consulenze telefoniche, webinar e corsi in varie sedi Illumina in tutto il mondo.

## Riepilogo

Il NextSeq 550 System è un partner ideale per il laboratorio perché offre la comprovata chimica SBS, semplice funzionamento e un flusso di lavoro ottimizzato dal DNA ai risultati. In un singolo sistema avrete accesso alle tecnologie NGS e con array leader nel settore, potrete ottenere la processività e le tempistiche che desiderate grazie a diverse opzioni di cella a flusso e scoprirete cosa oggi è possibile ottenere con il NextSeq 550 System.

### Specifiche del NextSeq 550 System

Parametro	Specifica
Configurazione dello strumento	Monitoraggio RFID dei materiali di consumo
Computer di controllo dello strumento (interno) <sup>a</sup>	Unità di base: Dual Intel Xeon E5-2618L, CPU da 2,2 GHz Memoria: 96 GB di RAM Disco rigido: 750 GB Sistema operativo: Windows 10 Enterprise
Ambiente operativo	Temperatura: da 19 °C a 25 °C (22 °C ± 3 °C) Umidità: 20%-80% senza condensa, umidità relativa Altitudine: inferiore a 2.000 m Qualità dell'aria: Grado di inquinamento 2 Ventilazione: fino a 2.048 BTU/ora @ 600 W Per uso esclusivo in interni
Diodo a emissione luminosa (LED)	Verde 510-525 nm, rosso 645-655 nm Diodo laser: 780 nm, Classe IIIb
Dimensioni	L×P×A: 53,3 cm × 63,5 cm × 58,4 cm Peso: 83 kg Peso con imballaggio: 151,5 kg
Requisiti di alimentazione	100-120 V c.a. 15 A 220-240 V c.a. 10 A
Identificazione a radio frequenza (RFID)	Frequenza: 13,56 MHz Potenza: corrente fornita 120 mA, potenza di output RF 200 mW
Sicurezza e conformità del prodotto	Certificato secondo IEC 61010-1 da un NRTL (Nationally Recognized Testing Laboratory) Marcatura CE Approvato FCC/IC

a. Specifiche del computer soggette a cambiamento.

## Maggiori informazioni

NextSeq 550 System, [illumina.com/nextseq550](http://illumina.com/nextseq550).

Piattaforma DRAGEN Bio-IT, [illumina.com/DRAGEN](http://illumina.com/DRAGEN).

## Informazioni per gli ordini

Prodotto	N. di catalogo
NextSeq 550 System	SY-415-1002
NextSeq 500/550 Mid-Output v2.5 Kit (150 cycles)	20024904
NextSeq 500/550 Mid-Output v2.5 Kit (300 cycles)	20024905
NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (75 cycles)	20024906
NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (150 cycles)	20024907
NextSeq 500/550 High-Output v2.5 Kit (300 cycles)	20024908
TG NextSeq 500/550 Mid-Output Kit v2.5 (150 cycles)	20024909
TG NextSeq 500/550 Mid-Output Kit v2.5 (300 cycles)	20024910
TG NextSeq 500/550 High-Output Kit v2.5 (75 cycles)	20024911
TG NextSeq 500/550 High-Output Kit v2.5 (150 cycles)	20024912
TG NextSeq 500/550 High-Output Kit v2.5 (300 cycles)	20024913

I materiali di consumo etichettati TG presentano caratteristiche che aiutano i clienti a ridurre la frequenza della riconvalida. Tali materiali di consumo sono disponibili solo in base a un contratto di fornitura e ai clienti è richiesto di fornire una previsione vincolante. Per maggiori informazioni, vi invitiamo a contattare il responsabile di zona.

## Bibliografia

1. Truth Challenge V2: Calling Variants from Short and Long Reads in Difficult-to-Map Regions. PrecisionFDA website. [precision.fda.gov/challenges/10](https://precision.fda.gov/challenges/10). Consultato l'8 gennaio 2021.
2. Illumina. [Accuracy Improvements in Germline Small Variant Calling with the DRAGEN Platform](#). Consultato l'8 gennaio 2021.
3. Calcoli dei dati in archivio. Illumina, Inc., 2018.
4. Morris TJ, Butcher LM, Feber A, et al. [ChAMP: 450K chip analysis methylation pipeline](#). *Bioinformatics*. 2014;30(3):428-430.
5. Assenov Y, Muller F, Lutsik P, et al. [Comprehensive analysis of DNA methylation with RnBeads](#). *Nat Methods*. 2015;11(11):1138-1140.



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, visitare la pagina Web [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).  
 M-GL-01298 ITA v1.0