

Potenziamento della diagnostica basata sulla genomica

Piattaforme e soluzioni Illumina Dx



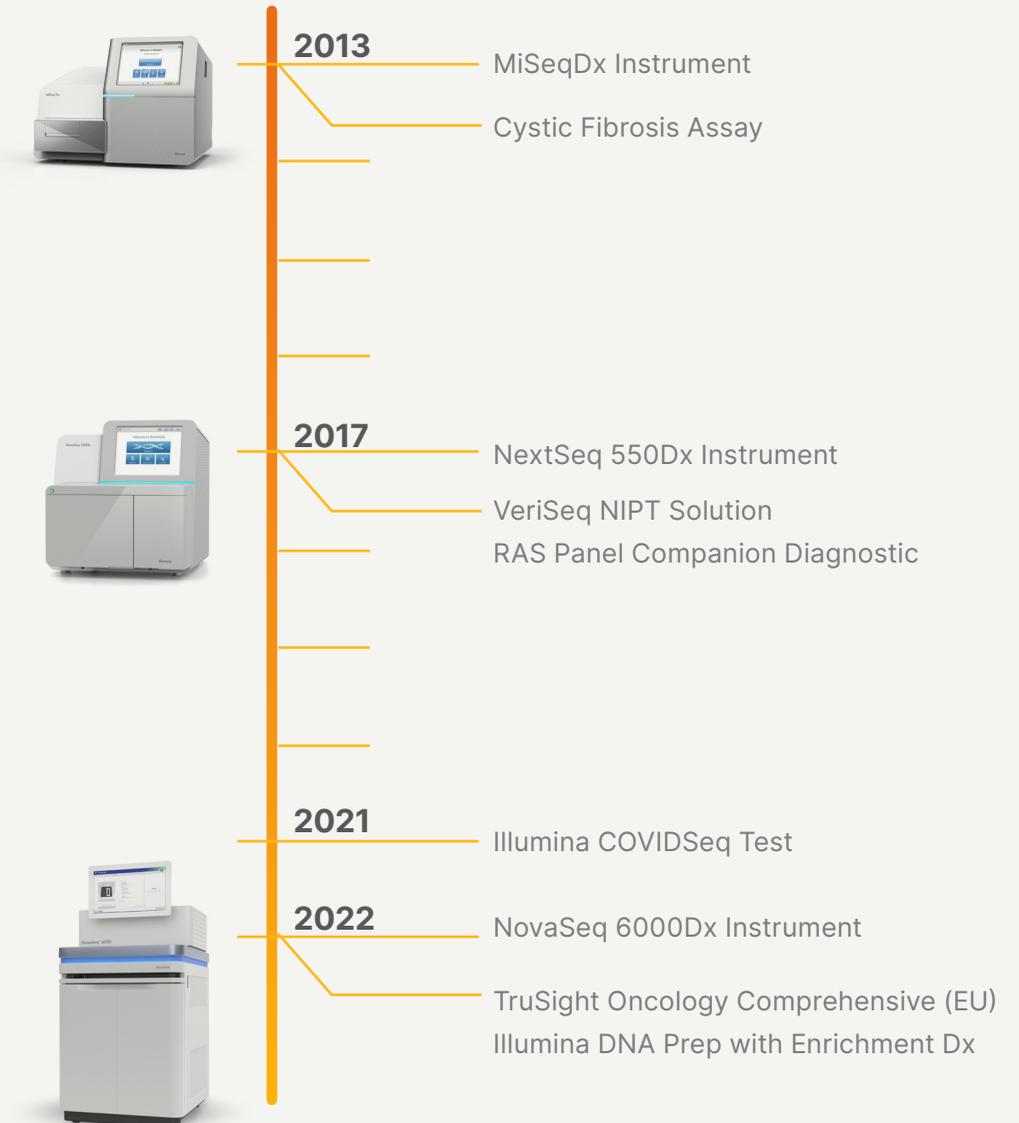
Un decennio di innovazione

ILLUMINA si impegna a migliorare la salute umana sfruttando le potenzialità del genoma. Da oltre un decennio, sfruttiamo la nostra ineguagliabile esperienza di leader del settore della genomica per rivoluzionare l'assistenza sanitaria grazie alla diagnostica basata sul sequenziamento di nuova generazione (NGS, Next-Generation Sequencing).

ILLUMINA è all'avanguardia dal 2013, anno in cui ha lanciato il MiSeq™ Dx Instrument, il primo strumento NGS con marchio CE disciplinato dalla FDA per l'uso diagnostico *in vitro* (IVD, In Vitro Diagnostic). Continuiamo a introdurre innovazioni, progettando piattaforme NGS regolamentate che includono il NextSeq™ 550Dx Instrument e il NovaSeq™ 6000Dx Instrument e sviluppando nuovi saggi IVD in tutte le aree di interesse.

Le soluzioni genomiche per l'IVD di ILLUMINA consentono ai laboratori clinici di trovare le risposte che cercano per migliorare gli esiti dei pazienti. La nostra ampia gamma di prodotti, dai nuovi saggi NGS e microarray ai robusti strumenti, fino alle soluzioni per l'analisi accurata dei dati, è stata concepita per stare al passo con rigore e precisione del mondo della IVD.

Insieme, le soluzioni diagnostiche ILLUMINA stanno dando il via a una nuova era di assistenza sanitaria basata sulla genomica.





NovaSeq™ 6000Dx

illumina



Strumenti NGS regolamentati per ogni laboratorio clinico

Grazie ai flussi di lavoro intuitivi e al software integrato, MiSeqDx Instrument,¹ NextSeq 550Dx Instrument,² e NovaSeq 6000Dx³ Instrument offrono test diagnostici e di screening accurati e affidabili. Tutti si basano sulla nostra comprovata tecnologia NGS e sulla chimica di sequenziamento mediante sintesi (SBS, Sequencing By Synthesis) (Figura 1, Tabella 1). Utilizzando questi strumenti, i laboratori clinici possono sviluppare, convalidare ed eseguire test NGS, saggi Illumina o di terze parti e dedicarsi a varie applicazioni di ricerca clinica in modalità di ricerca (RUO) (Figura 2).



illumina.com/miseqdx



illumina.com/nextseq550dx



illumina.com/novaseq6000dx

Figura 1: gamma di sistemi IVD Illumina

Tabella 1: specifiche degli strumenti IVD di Illumina

	Reagente per il sequenziamento	Lunghezza lettura	Cluster che attraversano il filtro (per ogni cella a flusso)	Output massimo	Durata corsa	Qualità dati (Q30)
MiSeqDx	MiSeqDx Reagent Kit v3	2 × 300 bp	25 milioni	15 Gb	<56 ore	≥80%
NextSeq 550Dx	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (300 Cycles)	2 × 150 bp	400 milioni	120 Gb	<35 ore	>75%
	NextSeq 550Dx High-Output Reagent Kit v2.5 (75 Cycles)	1 × 75 bp	400 milioni	30 Gb	<11 ore	>80%
NovaSeq 6000Dx	NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 Cycles)	2 × 150 bp	4,1 miliardi	1 Tb	≤40 ore	>85%
	NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 Cycles)	2 × 150 bp	10 miliardi	3 Tb	≤45 ore	>85%



Figura 2: flessibilità della soluzione IVD Illumina



A01140

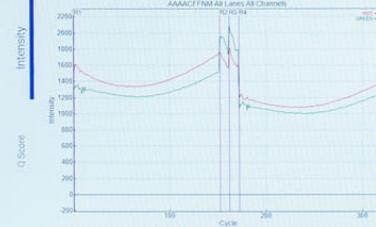
IVD



Completed On: 2022, Sept 29 02:15

Home

Run Name: 220418A0110A_BR_S2_12mo_AgedNFE_Germline

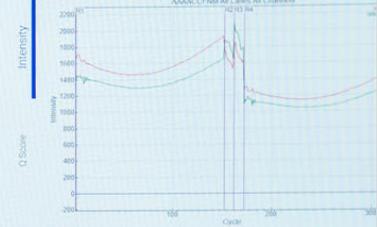


Clusters Passing Filter: 87.07 %
Projected Total Yield: 1595.28 Gb
Q30: 93.41 %

Completed On: 2022, Sept 29 02:15

Home

Run Name: 220418A0110A_BR_S2_12mo_AgedNFE_Germline



Clusters Passing Filter: 85.78 %
Projected Total Yield: 1571.60 Gb
Q30: 93.51 %

NovaSeq™ 6000Dx

Pianificazione. Monitoraggio. Analisi.

Illumina mette a disposizione una suite di software informatici a cui è possibile accedere tramite interfacce utente intuitive per creare e monitorare corse di sequenziamento, analizzare dati e visualizzare risultati (Figura 3, Tabella 2).

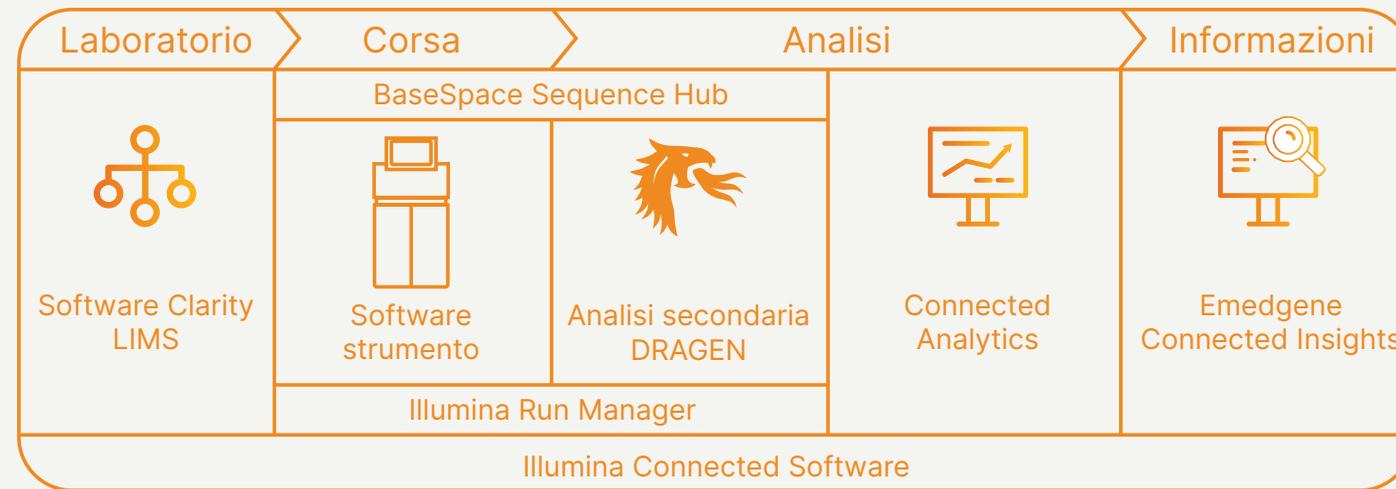


Figura 3: Illumina Connected Software

Tabella 2: opzioni informatiche Illumina per strumenti Dx

	Menu strumento	MiSeqDx Instrument	NextSeq 550Dx Instrument	NovaSeq 6000Dx Instrument
Software informatico		Local Run Manager	Local Run Manager	Illumina Run Manager DRAGEN Server
Compatibile con DRAGEN Server	IVD	-	-	✓
Collegato a BaseSpace Sequence Hub	RUO	-	-	✓
Collegato a Illumina Connected Analytics	RUO	-	-	✓
Compatibile con Clarity LIMS software	RUO	✓	✓	✓
Compatibile con Emedgene	RUO	-	✓	✓
Compatibile con Connected Insights	RUO	✓	✓	✓

Software specifico per la modalità IVD

Local Run Manager

Il software Local Run Manager è una soluzione integrata realizzata per creare corse di sequenziamento, monitorare lo stato delle corse, analizzare i dati di sequenziamento e visualizzare i risultati. Il software si integra con il software di controllo dello strumento e include diversi moduli di analisi per differenti saggi.

Illumina Run Manager

Illumina Run Manager consente di associare gli strumenti di sequenziamento a un server DRAGEN e permette l'avvio automatico dell'analisi secondaria. Il software fornisce flussi di lavoro paralleli per il sequenziamento e l'analisi per servire i laboratori con tempi di risposta rapidi. Per i saggi Illumina sono disponibili diversi flussi di lavoro DRAGEN basati su app.

Ottimizzazione del laboratorio

Software Clarity LIMS™

Il software Clarity LIMS è un innovativo sistema di gestione delle informazioni di laboratorio (LIMS, Laboratory Information Management System) che consente ai laboratori che utilizzano i sistemi di sequenziamento Illumina di analizzare i campioni in modo più rapido, monitorarli facilmente e garantire o preservare la conformità normativa in maniera efficiente. È semplice da usare, implementare e configurare.





Funzionalità di ricerca

Gestione e analisi dei dati su larga scala (RUO)

BaseSpace Sequence Hub

BaseSpace Sequence Hub è una piattaforma di calcolo genomico su cloud a esclusivo scopo di ricerca (RUO, Research Use Only) e progettata per semplificare la gestione dei dati e fornire strumenti analitici per il sequenziamento in un formato di facile utilizzo. Offre flessibilità e comodità con un array di strumenti e consente di impostare e monitorare le corse, di accedere e analizzare i dati archiviati su cloud con un set selezionato di applicazioni di analisi e di condividere i dati in modo sicuro con i collaboratori.

Illumina Connected Analytics

Illumina Connected Analytics è una piattaforma sicura per dati genomici che consente di rendere operativo l'approccio informatico e di recuperare dati di approfondimento scientifici. Componente centralizzato per i laboratori che utilizzano i sistemi di sequenziamento Illumina, Connected Analytics consente di creare e personalizzare pipeline di analisi, di eseguire flussi di lavoro di produzione su larga scala e di esplorare e condividere dati e risultati.

Analisi secondaria (RUO/IVD)

DRAGEN™ Server

L'analisi secondaria DRAGEN fornisce soluzioni di analisi dei dati genomici accurate, efficienti e complete per affrontare le complessità comuni, ad esempio, le lunghe tempistiche di calcolo e i massicci volumi di dati. Abbinato a uno strumento di sequenziamento IVD tramite Illumina Run Manager, un server DRAGEN consente ai laboratori clinici di analizzare i dati NGS in modo accurato ed efficiente, utilizzando varie applicazioni concepite per saggi IVD specifici (in fase di sviluppo).

Analisi terziaria

Emedgene (RUO)

Emedgene è una piattaforma di analisi genomica basata sull'intelligenza artificiale (XAI, Explainable Artificial Intelligence) spiegabile che consente un'interpretazione ad alto rendimento. Riducendo notevolmente i tempi di analisi, Emedgene fornisce una piattaforma altamente configurabile e una piattaforma semplificata per generare informazioni basate sulle evidenze.

Connected Insights

Illumina Connected Insights è una piattaforma basata su cloud che consente l'analisi terziaria tramite identificazioni basate su API. La piattaforma consente ai laboratori di semplificare l'interpretazione e la creazione di report e di ampliare le operazioni NGS tramite flussi di lavoro definiti dall'utente e automatizzabili e potenti fonti di conoscenza per il filtraggio per una vasta gamma di aree di applicazioni.

Innovazione IVD ampliata.

ILLUMINA offre saggi e kit IVD basati sull'NGS che consentono ai laboratori clinici di applicare le potenzialità della genomica ai test prenatali non invasivi (NIPT, Noninvasive Prenatal Testing), ai test sulle malattie genetiche rare, ai test oncologici e tanto altro ancora (Figura 4, Tabella 3). Stiamo collaborando con un numero sempre maggiore di partner per sviluppare saggi clinici con lo scopo di affrontare le più grandi difficoltà sanitarie al mondo (Figura 4).

Area patologica o sviluppo del saggio

- Malattia genetica rara
- Salute riproduttiva
- Malattia infettiva
- Sviluppo del saggio
- Oncologia

*Saggio in fase di sviluppo

†EUA approvata in alcuni Paesi

Piattaforme di sequenziamento Illumina

- MiSeqDx Instrument
- NextSeq 550Dx Instrument
- NovaSeq 6000Dx Instrument

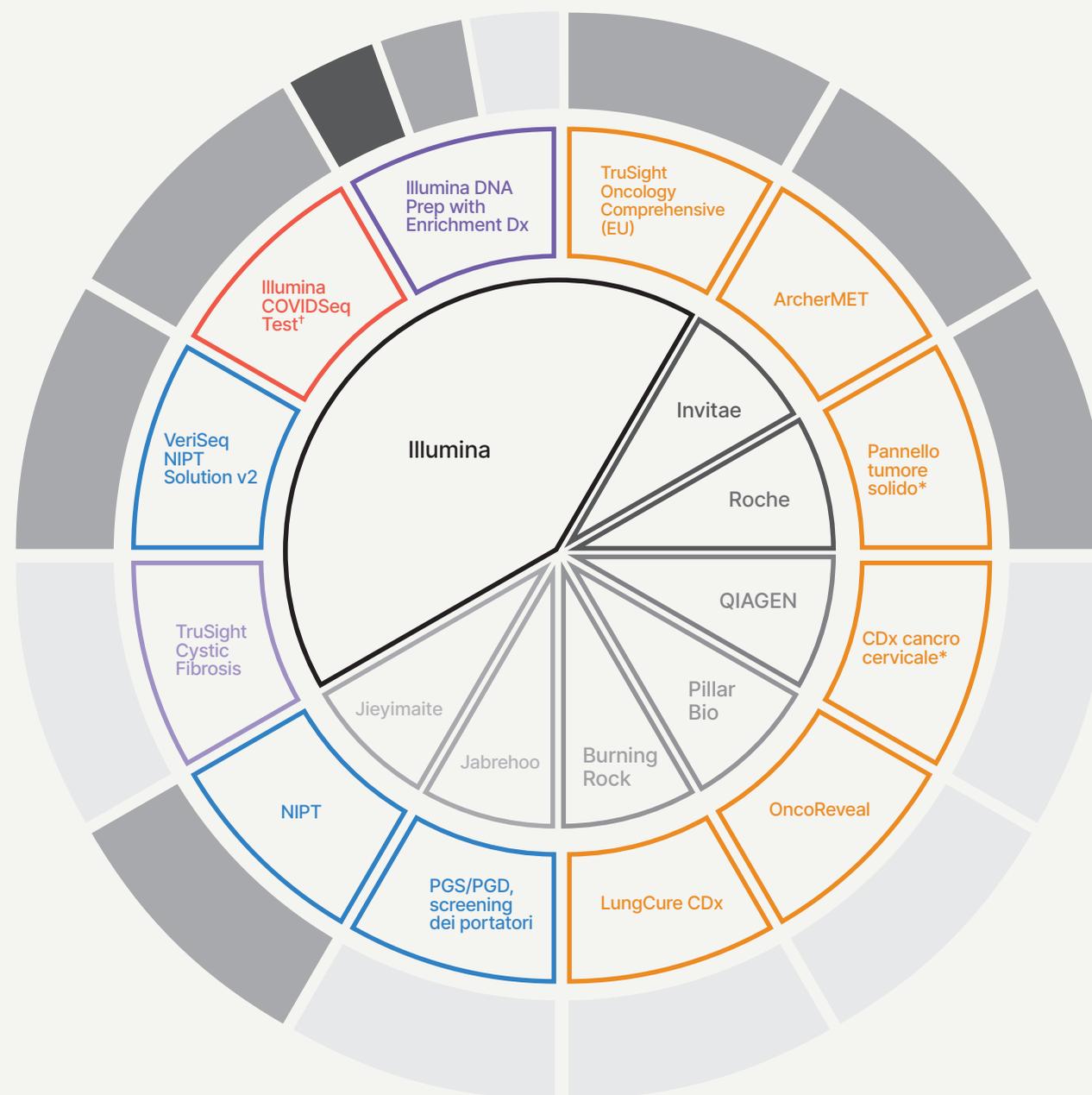


Figura 4: menu dei saggi IVD di Illumina e dei partner



Tabella 3: vista riepilogativa dei saggi IVD supportati

Area patologica o sviluppo del saggio	Saggio	Produttore	MiSeqDx	NextSeq 550Dx	NovaSeq 6000Dx	Approvazione normativa
Malattia genetica	TruSight Cystic Fibrosis	Illumina	✓			Stati Uniti, CE
Malattia genetica	PrismGuide IRD Panel System	Sysmex	✓			Giappone
Salute riproduttiva	VeriSeq NIPT Solution v2	Illumina		✓		CE
Malattia infettiva	Illumina COVIDSeq Test	Illumina		✓		Stati Uniti (EUA)
Oncologia	TruSight Oncology Comprehensive	Illumina		✓		CE
Sviluppo del saggio	Illumina DNA Prep with Enrichment Dx	Illumina	✓	✓	✓	Stati Uniti, CE
Oncologia	oncoReveal Dx	Pillar	✓			Stati Uniti, CE, Cina
Oncologia	ArcherMET	Invitae	✓			Giappone
Oncologia	OncoGuide NCC Oncopanel System	Sysmex		✓		Giappone
Salute riproduttiva	VeriSeq PGS	Jabrehoo	✓			Cina
Oncologia	Essencare	Geneseeq	✓			Cina
Oncologia	LungCure CDx	Burning Rock	✓			Cina
Oncologia	BRCA1 e BRCA2	AmoyDx	✓			Cina, CE
Oncologia	EGFR/KRAS/BRAF/PIK3CA/ALK/ROS1	Geneis	✓			Cina
Oncologia	KRAS/NRAS/BRAF/PIK3CA	Genecast	✓			Cina
Oncologia	Onco Core	3DMed	✓	✓		Cina

I saggi supportati in questa tabella sono aggiornati alla pubblicazione di questo documento e possono essere soggetti a modifiche.

Dati trasformati in risposte

TEST DELLE MALATTIE GENETICHE

TruSight™ Cystic Fibrosis

Una soluzione completamente integrata di analisi molecolare per la fibrosi cistica sul MiSeqDx Instrument. I moduli di analisi CF 139-Variant 2.0 e CF Clinical Seq 2.0 Local Run Manager consentono rispettivamente il rilevamento di 139 varianti *CFTR* clinicamente rilevanti o informazioni complete sulla sequenza per tutte le regioni codificanti le proteine nel gene *CFTR*.⁴

NIPT

VeriSeq™ NIPT Solution v2

Un test IVD che utilizza il sequenziamento dell'intero genoma senza PCR per espandere lo screening prenatale a tutte le aneuploidie autosomiche rare, aneuploidie dei cromosomi sessuali e duplicazioni e delezioni parziali maggiori o uguali a 7 Mb per tutti gli autosomi. VeriSeq NIPT Assay Software v2 esegue automaticamente l'analisi dei dati e genera un report che fornisce risultati qualitativi.⁵

TEST ONCOLOGICI

TruSight Oncology Comprehensive (EU)

La prima soluzione IVD in kit con marchio CE per la mappatura genomica completa (CGP, Comprehensive Genomic Profiling) di campioni di pazienti. Consente il rilevamento delle varianti di DNA e RNA e delle firme dei biomarcatori, come il carico molecolare del tumore (TMB, Tumor Molecular Burden) e l'instabilità microsatellitare (MSI, Microsatellite Instability). Il modulo di analisi TruSight Oncology Comprehensive (EU) esegue l'identificazione delle basi e il controllo qualità, l'identificazione di varianti e l'interpretazione.⁶

TEST DELLE MALATTIE INFETTIVE

Test COVIDSeq™ Illumina (EUA)*

Questo test NGS a base di ampliconi rileva SARS-CoV-2 in pazienti con sospetta COVID-19. Il kit include le fasi per l'estrazione dell'RNA virale, la preparazione delle librerie e il sequenziamento. La pipeline del test DRAGEN COVIDSeq viene utilizzata per l'analisi dei dati.⁷

SVILUPPO DEL SAGGIO

Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

Una soluzione per la preparazione e l'arricchimento delle librerie conforme alla normativa UE IVDR 2017/746. Nell'ambito dei flussi di lavoro NGS sul MiSeqDx Instrument, sul NextSeq 550Dx Instrument e sul NovaSeq 6000Dx Instrument, consente ai laboratori clinici di aggiungere pannelli di arricchimento per il sequenziamento mirato al proprio menu di applicazioni diagnostiche. DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App sul NovaSeq 6000Dx Instrument esegue l'allineamento e l'identificazione di varianti nel DNA per le mutazioni somatiche e germinali.⁸

*Questo test non è disponibile in tutti i Paesi o in tutte le aree geografiche. COVIDSeq è disponibile solo per i laboratori autorizzati in base all'autorizzazione per l'uso in caso di emergenza o a un'autorizzazione simile solo per il rilevamento di SARS-CoV2, non per altri virus o patogeni. Questo test è autorizzato solo per la durata della dichiarazione di emergenza per COVID-19.

Opzioni per il test IVD

Durante la pianificazione dei saggi IVD, sono tre gli approcci da considerare



1 Flusso di lavoro completo



Sistema IVD più tradizionale, ad es. VeriSeq NIPT Solution v2.

2 Piattaforma (in fase di sviluppo)



Sviluppo e convalida del proprio saggio.

3 Basato su componenti



Scelta dei singoli componenti per creare il proprio saggio.

Ricerca clinica in modalità RUO

MiSeqDx Instrument, NextSeq 550Dx Instrument e NovaSeq 6000Dx Instrument sono dotati della modalità RUO, che consente ai laboratori clinici di dedicarsi a varie applicazioni di ricerca clinica (Tabella 4).



Tabella 4: riepilogo dei pannelli di ricerca clinica supportati in modalità RUO

Area della malattia	Saggio	MiSeqDx	NextSeq 550Dx	NovaSeq 6000Dx
Oncologia	TruSight Tumor 170		✓	
Oncologia	TruSight Oncology 500		✓	
Oncologia	TruSight Oncology 500 High-Throughput			✓
Oncologia	TruSight Hereditary Cancer	✓	✓	
Oncologia	TruSight RNA Pan Cancer	✓	✓	
Oncologia	TruSight RNA Fusion	✓	✓	
Malattia genetica	Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment		✓	✓
Malattia genetica	Ampliamento di TruSight One/TruSight One		✓	✓
Malattia infettiva	Respiratory Pathogen ID/AMR Enrichment Panel	✓	✓	
Malattia infettiva	Urinary Pathogen ID/AMR Enrichment Kit	✓	✓	
Malattia infettiva	COVIDSeq Assay	✓		

I saggi supportati in questa tabella sono aggiornati alla pubblicazione di questo documento e possono essere soggetti a modifiche.

Potenziamento del sequenziamento clinico in tutto il mondo

Illustrina offre soluzioni affidabili, con saggi IVD basati su NGS e strumenti di sequenziamento installati in oltre 55 Paesi in tutto il mondo (Figura 5). Grazie alla chimica SBS di Illustrina, le nostre soluzioni forniscono dati di alta qualità con l'accuratezza e l'affidabilità necessarie per i test diagnostici.

La mappatura genomica completa mediante NGS è in grado di identificare varianti clinicamente più rilevanti rispetto agli approcci di test convenzionali e di ridurre drasticamente l'odissea diagnostica per i pazienti.¹⁰

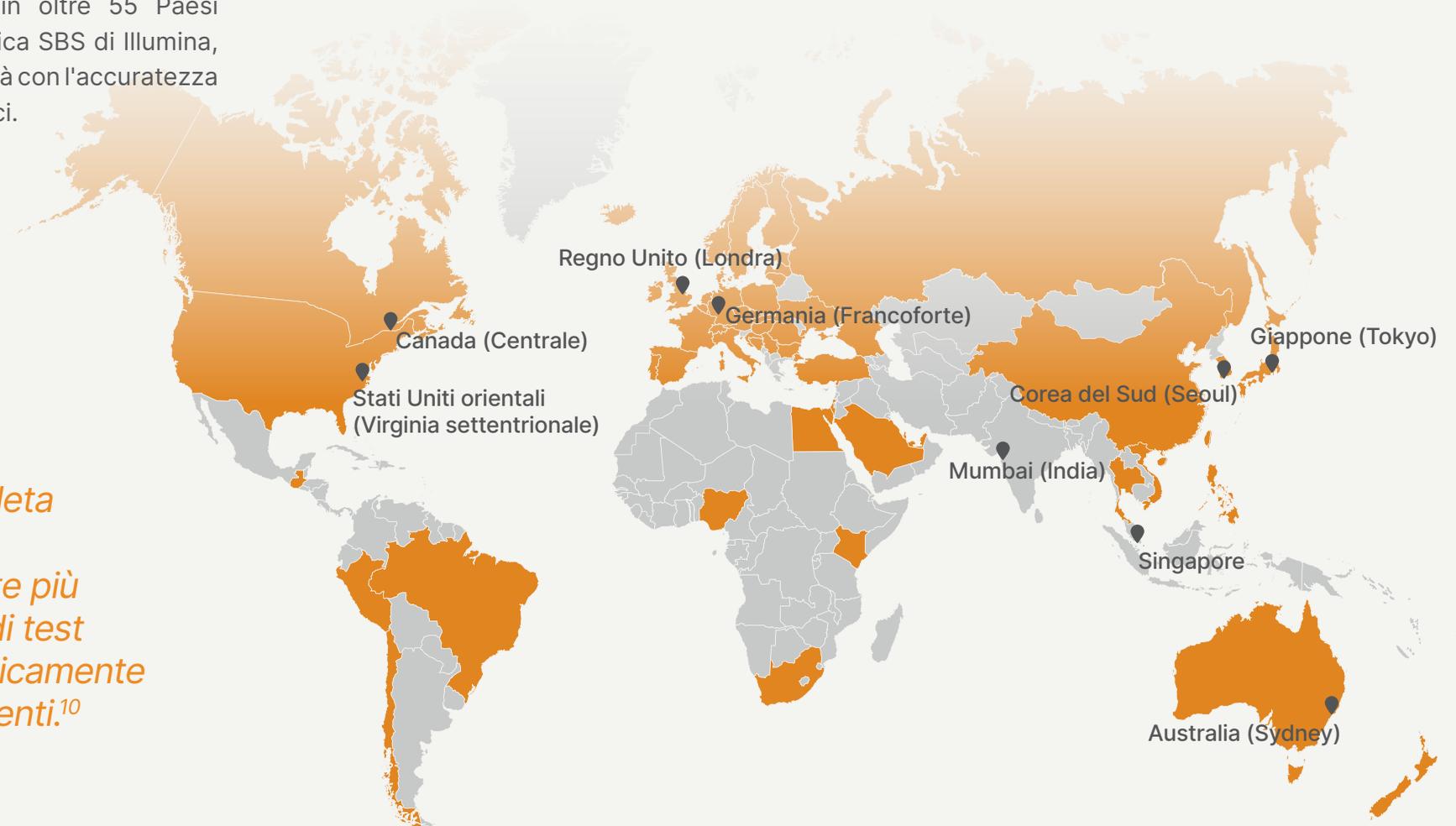


Figura 5: distribuzione globale di piattaforme e soluzioni IVD e data center Illustrina. Le soluzioni diagnostiche Illustrina sono utilizzate in Paesi in tutto il mondo (ombreggiati in arancione). La distribuzione di data center locali tramite Amazon Web Services (grigio) consente di archiviare i dati a livello locale in conformità alle leggi e alle normative locali sulla protezione dei dati.

Il mondo dell'assistenza Illumina

Il servizio e l'assistenza Illumina iniziano con la consegna dello strumento Illumina. I nostri tecnici e i nostri ingegneri forniscono assistenza con l'installazione dello strumento e la configurazione del laboratorio. Oltre all'assistenza in sede, offriamo corsi per formare gli utenti sui diversi flussi di lavoro.

I tecnici Illumina sono disponibili 24 ore al giorno, cinque giorni alla settimana, in tutto il mondo, per rispondere alle domande in ogni fase del processo.

Per tutti i dettagli sulle nostre soluzioni diagnostiche, contattare il rappresentante commerciale Illumina locale.
[illumina.com/systems/ivd-instruments.html](https://www.illumina.com/systems/ivd-instruments.html)

illumina[®]

Siamo sempre disponibili per domande, approfondimenti e colloqui.
Visitare il sito [illumina.com](https://www.illumina.com).

Numero verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) | Tel. +1.858.202.4566

© 2023 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.

Per uso diagnostico *in vitro*. Non disponibile in tutte le aree geografiche e in tutti i Paesi.



Servizi di qualificazione Illumina

Soddisfa i requisiti di conformità sfruttando i servizi completi di qualificazione Illumina all'indirizzo www.illumina.com/services/instrument-services-training/qualification-services.html.



Formazione Illumina

Ottieni risultati di alta qualità dalla tecnologia Illumina ancora più velocemente con corsi pratici con insegnante e opzioni di formazione basate sul web alla pagina www.illumina.com/services/instrument-services-training/training.html.

Bibliografia

1. Illumina. [MiSeq Dx Instrument](#). Consultato il 20 maggio 2022.
2. Illumina. [NextSeq 550Dx Instrument](#). Consultato il 20 maggio 2022.
3. Illumina. [NovaSeq 6000Dx Instrument](#). Consultato il 20 maggio 2022.
4. Illumina. [TruSight Cystic Fibrosis](#). Consultato il 20 maggio 2022.
5. Illumina. [VeriSeq NIPT Solution v2](#). Consultato il 20 maggio 2022.
6. Illumina. [Illumina COVIDSeq Test Instructions for Use](#). Consultato il 20 maggio 2022.
7. Illumina. [Illumina DNA Prep with Enrichment Dx](#). Consultato il 20 maggio 2022.
8. Illumina. [TruSight Oncology Comprehensive \(EU\)](#). Consultato il 20 maggio 2022.