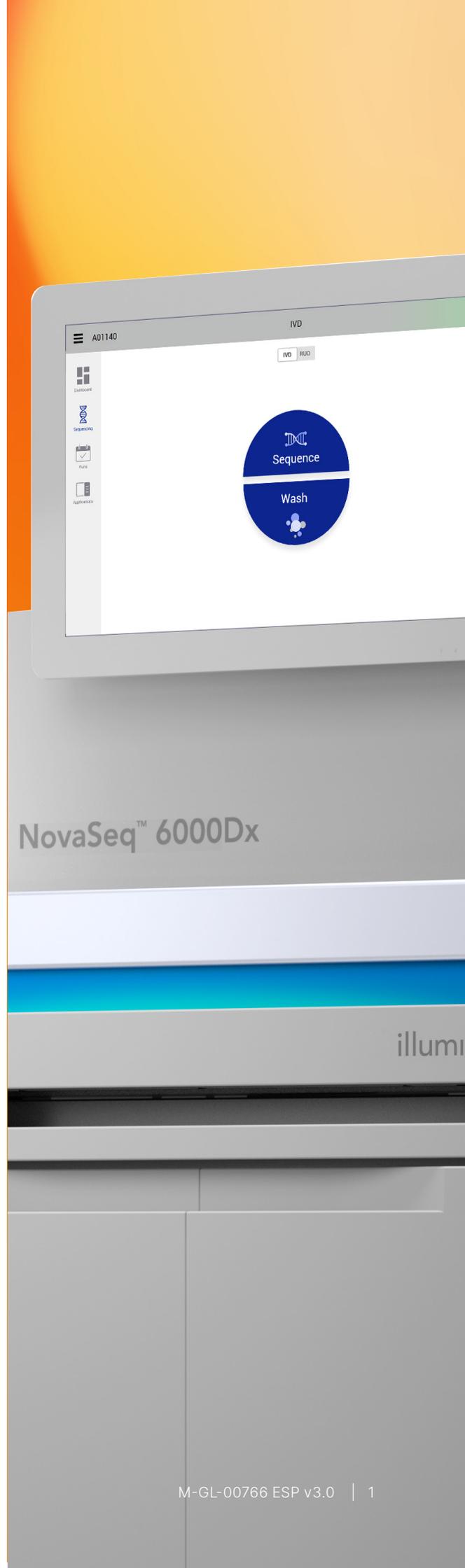


Instrumento NovaSeq™ 6000Dx

Enorme capacidad de descubrimiento en una plataforma de secuenciación regulada por la FDA y con mercado CE

- Modos de funcionamiento dobles para pruebas de DIV y aplicaciones de investigación clínica sin necesidad de reiniciar el sistema
- Compatible con Illumina DNA Prep with Enrichment Dx para flujos de trabajo de llamada de variantes selectivas de DIV.
- Servidor DRAGEN emparejado y en las instalaciones y licencia para la gestión de experimentos y el análisis secundario acelerado

illumina®



Introducción

El instrumento NovaSeq 6000Dx marca el comienzo de una nueva era en el laboratorio clínico. Puede generar más de 6 TB de datos en menos de dos días y ofrece una secuenciación de nueva generación (NGS, Next-Generation Sequencing) de alta productividad, potente y flexible, en una plataforma regulada por la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA, Food and Drug Administration) y con marcado de Conformidad Europea (CE, Conformité Européenne) para aplicaciones de diagnóstico *in vitro* (DIV) (Figura 1). Desde una interfaz integrada y unificada, los usuarios pueden utilizar el instrumento NovaSeq 6000Dx en modo de DIV o en modo de uso exclusivo en investigación (RUO, Research Use Only). En el modo de DIV, los usuarios pueden acceder a un menú cada vez más amplio de aplicaciones clínicas en los campos de la oncología, las enfermedades complejas y genéticas, etc. El modo de RUO incluye todas las funciones estándar disponibles en NovaSeq 6000 System y admite métodos no validados, como la secuenciación del genoma completo (WGS, Whole-Genome Sequencing), la secuenciación del exoma completo (WES, Whole-Exome Sequencing) y la creación de perfiles transcriptómicos, entre otros. Estos dos modos de funcionamiento aportan la flexibilidad para realizar pruebas de diagnóstico *in vitro* (DIV) así como para la investigación clínica en un único instrumento. A fin de aprovechar al máximo el potencial de la plataforma, cada instrumento NovaSeq 6000Dx incluye un servidor DRAGEN™ emparejado y una licencia para los análisis de datos secundarios precisos y ultrarrápidos. En los grandes laboratorios clínicos, el instrumento NovaSeq 6000Dx abre nuevas posibilidades en una amplia gama de tipos de muestras, métodos de secuenciación y aplicaciones.

Flujo de trabajo simplificado en tres pasos

Los ensayos realizados en el instrumento NovaSeq 6000Dx siguen un flujo de trabajo integrado de tres pasos que incluye la preparación de librerías, la secuenciación y los análisis de datos secundarios acelerados por el software de genómica DRAGEN totalmente automatizado (Figura 2).



Figura 2: Flujo de trabajo del instrumento NovaSeq 6000Dx. El instrumento NovaSeq 6000Dx forma parte de un flujo de trabajo integrado de tres pasos que incluye la preparación de librerías, la secuenciación de alta productividad en modo de DIV o RUO y los análisis de datos secundarios acelerados con un servidor DRAGEN emparejado.



Figura 1: El instrumento NovaSeq 6000Dx. Con una interfaz de usuario unificada que permite el control sin problemas de los modos de DIV y RUO y un servidor DRAGEN específico para el análisis acelerado de datos, el instrumento NovaSeq 6000Dx ofrece resultados de alta calidad para aplicaciones tanto clínicas como de investigación.

Preparación de librerías

El instrumento NovaSeq 6000Dx es compatible con la última solución de preparación de librerías de DIV de Illumina para la secuenciación selectiva, Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. Este kit cuenta con la innovadora tecnología de tagmentación en bolas, que usa transposomas vinculados a bolas para mediar en una reacción de tagmentación uniforme. Cuando se combina con un paso de hibridación única simplificado, Illumina DNA Prep with Enrichment Dx proporciona una solución rápida de enriquecimiento y preparación de librerías. El kit admite ADN genómico (ADNg) extraído de sangre completa o de tejido fijado en formol y embebido en parafina (FFPE, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded). Illumina DNA Prep with Enrichment Dx

es compatible con paneles fijos y personalizados de distintos tamaños de Illumina o de terceros para una mayor flexibilidad.

Secuenciación

Con los cartuchos de reactivos integrados, el inicio de un experimento en el instrumento NovaSeq 6000Dx resulta tan fácil como descongelar, cargar y descargar, con menos de 30 minutos de tiempo de participación activa total. La gestión de experimentos en el modo de DIV se basa en aplicaciones para proporcionar un control completo tanto de la secuenciación como del análisis de datos en un flujo de trabajo clínico bloqueado y validado. Al igual que NovaSeq 6000 System, el instrumento NovaSeq 6000Dx proporciona datos de alta calidad, con $\geq 85\%$ de las bases secuenciadas con una puntuación de calidad de Q30 o superior (Tabla 1).

El instrumento NovaSeq 6000Dx se configura fácilmente y brinda a los investigadores la flexibilidad de trabajar con proyectos de baja y alta productividad. El modo de RUO es compatible con todas las configuraciones de celdas de flujo NovaSeq disponibles (SP, S1, S2, S4), mientras que el modo de DIV es compatible con las celdas de flujo S2 y S4 validadas, lo que permite a los laboratorios cambiar fácilmente de una mayor a una menor productividad, según sea necesario.

Software del sistema integrado

El instrumento NovaSeq 6000Dx incorpora Illumina Run Manager, un sistema operativo totalmente integrado. Esta interfaz intuitiva, a la que se accede de forma integrada en el instrumento o de forma remota, permite controlar la gestión de usuarios e instrumentos, la configuración de aplicaciones, la configuración de experimentos y los módulos de análisis secundarios en el servidor DRAGEN A través de Illumina Run Manager, los usuarios pueden planificar y secuenciar múltiples experimentos de secuenciación en modo de DIV o modo de RUO (no es posible secuenciar ciclos entre los modos), realizar un seguimiento de las librerías con registros de auditoría y supervisar el progreso de los instrumentos.

Análisis de datos

Una vez finalizado un experimento de secuenciación, Illumina Run Manager inicia automáticamente el análisis de datos mediante el módulo de análisis específico de la aplicación seleccionado durante la configuración del experimento. Illumina Run Manager emplea diversas medidas digitales para garantizar la seguridad y la privacidad de los datos.

Aplicaciones de diagnóstico disponibles

En el modo de DIV, el instrumento NovaSeq 6000Dx admite el análisis secundario en las instalaciones para aplicaciones desarrolladas con Illumina DNA Prep with Enrichment Dx:^{*}

- **Llamada de variantes somáticas:** las librerías preparadas a partir de ADNg derivado de FFPE se secuencian en el instrumento NovaSeq 6000Dx para proporcionar resultados cualitativos para la llamada de variantes somáticas.
- **Llamada de variantes germinales:** las librerías preparadas a partir de ADNg derivado de sangre completa se secuencian en el instrumento NovaSeq 6000Dx para proporcionar resultados cualitativos para la llamada de variantes germinales.

Rendimiento de llamada de variantes

A fin de evaluar la precisión de la llamada de variantes con el instrumento NovaSeq 6000Dx, se prepararon librerías con ADN extraído de sangre completa y tejido FFPE con Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. Los datos de secuenciación se analizaron en el servidor DRAGEN de NovaSeq 6000Dx con DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App para determinar los criterios de medición de la llamada de variantes. Los resultados muestran una llamada de variantes excepcionalmente precisa para las variantes tanto somáticas como germinales secuenciadas con NovaSeq 6000Dx S2 Reagent Kit y NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles) (Tabla 2).

* Basándose en un ensayo representativo, las unidades de plexado de muestras para los flujos de trabajo de llamada de variantes varían entre 12 y 192 muestras.

Tabla 1: Parámetros de rendimiento del instrumento NovaSeq 6000Dx. Modo de DIV^{a,b}

Tipo de celda de flujo	Longitud de lectura	Resultado	Lecturas «paired-end» por celda de flujo	Duración del experimento	Calidad de los datos ^c
S2	2 × 150 pb	≥ 1 TB	$\geq 6,67$ B	≤ 40 h	$\geq 85\%$ de Q30
S4	2 × 150 pb	≥ 3 TB	≥ 20 B	≤ 45 h	$\geq 85\%$ de Q30

a. Librerías generadas con Illumina DNA Prep with Enrichment Dx.

b. Para conocer los parámetros de rendimiento en el modo de RUO, consulte las especificaciones de NovaSeq 6000 System.

c. Una puntuación de calidad de Q30 corresponde a una tasa de error de 1 en 1000 bases llamadas.

Tabla 2: Llamada de variantes del Instrumento NovaSeq 6000Dx

Criterio de medición	Criterios de aceptación	Llamada de variantes germinales				Llamada de variantes somáticas			
		Celda de flujo S2		Celda de flujo S4		Celda de flujo S2		Celda de flujo S4	
		Media	Mediana	Media	Mediana	Media	Mediana	Media	Mediana
Rendimiento total (TB)	≥1,0/≥3,0	1,45	1,51	3,87	3,90	1,423	1,53	3,97	4,07
Q30 total	≥85	94,5	94,6	94,2	94,4	94,4	94,5	94,4	94,4
PPA de SNV (%)	≥95	99,92	99,91	99,91	99,91	99,73	99,77	99,86	99,78
PPA de INS (%)	≥85	99,96	100	99,80	100	96,60	100	99,57	100
PPA de DEL (%)	≥85	99,88	100	99,82	100	99,97	100	100	100
NPA (%)	≥99	>99,99	>99,99	>99,99	>99,99	>99,99	>99,99	>99,99	>99,99
OPA (%)	≥99	>99,99	>99,99	>99,99	>99,99	>99,99	>99,99	>99,99	>99,99

Abreviaturas: SNV, variante de nucleótido único; INS, inserción; DEL, delección; PPA, concordancia porcentual positiva; NPA, concordancia porcentual negativa; OPA, concordancia porcentual global.

Resumen

El instrumento NovaSeq 6000Dx, regulado por la FDA y con marcado CE, representa el futuro de las aplicaciones de DIV de NGS de alta productividad. Los laboratorios clínicos pueden acceder a un flujo de trabajo simplificado en tres pasos que incluye un menú creciente de ensayos clínicos de Illumina y de terceros, una secuenciación probada de Illumina y un análisis de datos acelerado por hardware con un servidor DRAGEN. El instrumento NovaSeq 6000Dx proporciona a los laboratorios clínicos un rendimiento impulsado por la innovación para las pruebas de DIV de alta productividad y una enorme capacidad de descubrimiento para abordar las últimas incógnitas en el diagnóstico y la investigación clínica.

Información adicional

Instrumento NovaSeq 6000Dx, illumina.com/systems/sequencing-platforms/novaseq-6000dx.html.

Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de catálogo
Instrumento NovaSeq 6000Dx	20068232
NovaSeq 6000Dx S2 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	20046931
NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles)	20046933
NovaSeq 6000Dx S2 Buffer Cartridge	20062292
NovaSeq 6000Dx S4 Buffer Cartridge	20062293
NovaSeq 6000Dx Library Tube	20062290
NovaSeq 6000Dx Library Tube, 24 pack	20062291

Declaraciones de uso previsto

Uso previsto del instrumento NovaSeq 6000Dx (Estados Unidos)

El instrumento NovaSeq 6000Dx está concebido para la secuenciación selectiva de librerías de ADN a partir de ADN genómico humano extraído de sangre completa periférica o de tejido fijado en formol y embebido en parafina (FFPE), cuando se usa con ensayos de diagnóstico *in vitro* (DIV). El instrumento NovaSeq 6000Dx no está indicado para la secuenciación del genoma completo o *de novo*. El instrumento NovaSeq 6000Dx está concebido para usarse con un software de análisis y reactivos de DIV específicos registrados, certificados o aprobados.

Uso previsto del instrumento NovaSeq 6000Dx (Unión Europea/otros)

El instrumento NovaSeq 6000Dx está concebido para la secuenciación de librerías de ADN, cuando se usa con ensayos de diagnóstico *in vitro* (DIV). El instrumento NovaSeq 6000Dx está concebido para usarse con un software de análisis y reactivos de DIV específicos registrados, certificados o aprobados.



1 800 809 4566 (llamada gratuita, EE. UU.) | Tel.: +1 858 202 4566
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2022 Illumina, Inc. Todos los derechos reservados. Todas las marcas comerciales pertenecen a Illumina, Inc. o a sus respectivos propietarios. Si desea consultar información específica sobre las marcas comerciales, consulte www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-00766 ESP v3.0

Especificaciones del instrumento NovaSeq 6000Dx

Especificaciones

Configuración del instrumento

Ordenador y pantalla táctil
Configuración de la instalación y accesorios
Software de análisis y recopilación de datos

Ordenador de control del instrumento

Unidad base: Axiomtek MANO525 con CPU i7-8700T
Memoria: 2 × SODIMM DDR4 de 8 GB Disco duro: ninguno
Unidad de estado sólido: M.2 2242 de 256 GB
Sistema operativo: Windows 10
Nota: las configuraciones del ordenador se actualizarán periódicamente. Póngase en contacto con el comercial regional para conocer su configuración actual.

Entorno operativo

Temperatura: de 19 °C a 25 °C (22 °C ± 3 °C), <2 °C de cambio por hora
Humedad: humedad relativa sin condensación del 20 % - 80 %
Altitud: inferior a 2000 metros (6500 pies)
Ventilación: máxima de 8530 BTU/h y media de 6000 BTU/h
Para uso exclusivo en interiores

Láser

Producto láser de clase 1 integrado con láseres de clase IV: 532 nm, 660 nm, 780 nm, 790 nm

Dimensiones

Altura × anchura × profundidad: 80,0 cm × 94,5 cm × 165,6 cm (31,5 in × 37,2 in × 65,2 in) con monitor.
Peso: 481 kg (1059 lb), incluye 3,5 kg (7,8 lb) de la bandeja de pérdidas y 0,9 kg (2 lb) del teclado y el ratón. Peso con embalaje: 628 kg (1385 lb)

Requisitos de alimentación

200-240 V de CA a 50/60 Hz, 16 A, monofase, 2500 W
Illumina incorpora un sistema de alimentación ininterrumpida específico de cada zona.

Identificador de radiofrecuencia (RFID, Radio Frequency Identifier)

Frecuencia: 13,56 MHz
Sistema de alimentación: 3,3 voltios de CC ± 5 %, corriente de 120 mA, potencia de salida de RF de 200 mW

Conexión de red

Conexión específica de 1 GB entre el instrumento y su sistema de gestión de datos. Realice la conexión directamente o a través de la red.

Ancho de banda para la conexión de red

200 MB/s/instrumento para cargas de red interna
200 MB/s/instrumento para cargas de BaseSpace Sequence Hub
5 MB/s/instrumento para cargas de datos operativos del instrumento