

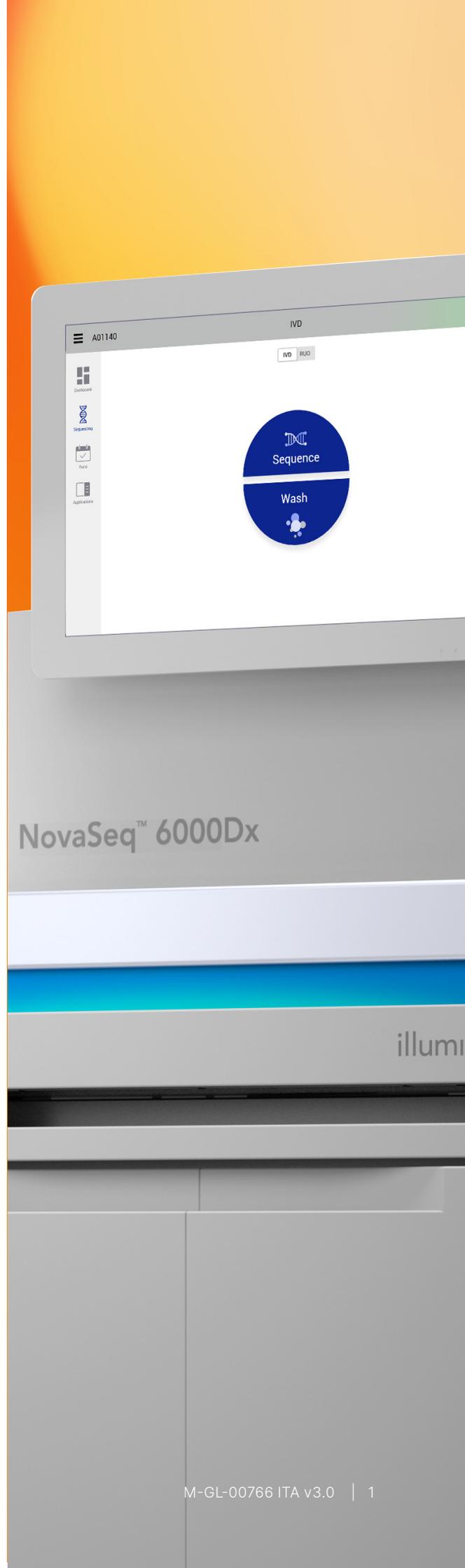
NovaSeq™ 6000Dx Instrument

Immensa efficacia di scoperta su una piattaforma di sequenziamento regolamentata dalla FDA e dotata di marcatura CE

- Due modalità di funzionamento per test IVD e applicazioni di ricerca clinica senza dover riavviare il sistema
- Compatibile con Illumina DNA Prep with Enrichment Dx per i flussi di lavoro mirati IVD per l'identificazione di varianti
- Accoppiato al DRAGEN Server in sede e alla licenza per la gestione della corsa e accelerare l'analisi secondaria

illumina®

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



Introduzione

Il NovaSeq 6000Dx Instrument apre una nuova era per i laboratori clinici. Lo strumento è in grado di generare più di 6 Tb di dati in meno di due giorni e fornisce un sequenziamento di nuova generazione (NGS, Next-Generation Sequencing) efficace e scalabile in una piattaforma per applicazioni per diagnostica *in vitro* (IVD, *in vitro* diagnostic) regolamentata dalla Food and Drug Administration (FDA) e dotata di marcatura Conformité Européenne (CE) (Figura 1). Grazie a un'interfaccia integrata e unificata, gli utenti possono utilizzare il NovaSeq 6000Dx Instrument sia in modalità IVD sia in modalità solo a uso di ricerca (RUO). In modalità IVD, gli utenti possono accedere a un menu in continua espansione di applicazioni cliniche nel campo oncologico, malattie genetiche e complesse e altro. La modalità RUO include tutte le funzioni standard disponibili sul NovaSeq 6000 System e supporta i metodi non validati inclusi il sequenziamento dell'intero genoma (WGS, Whole-Genome Sequencing), il sequenziamento dell'intero esoma (WES, Whole-Exome Sequencing), la profilazione del trascrittoma e altro. Queste due modalità di funzionamento forniscono la flessibilità per eseguire test IVD e la ricerca clinica su un singolo strumento. Per massimizzare il potenziale della piattaforma, ogni NovaSeq 6000Dx Instrument include un DRAGEN™ Server e una licenza accoppiati per ottenere un'analisi dei dati secondaria ultra veloce. Per i grandi laboratori clinici, il NovaSeq 6000Dx Instrument apre nuove possibilità su un'ampia gamma di tipi di campione, metodi di sequenziamento e applicazioni.



Figura 1: NovaSeq 6000Dx Instrument: grazie a un'interfaccia utente unificata che consente il controllo ottimale sia della modalità IVD sia della modalità RUO e a un DRAGEN Server dedicato per l'analisi dei dati accelerata, il NovaSeq 6000Dx Instrument fornisce risultati di elevata qualità sia per le applicazioni cliniche sia per le applicazioni di ricerca.

Flusso di lavoro semplificato in tre fasi

I saggi eseguiti sul NovaSeq 6000Dx Instrument si attengono a un flusso di lavoro integrato costituito da tre fasi che include preparazione delle librerie, sequenziamento e analisi dei dati secondaria accelerata dal software per genomica DRAGEN completamente automatizzato (Figura 2).

Preparazione delle librerie

Il NovaSeq 6000Dx Instrument è compatibile con la più recente soluzione di Illumina per la preparazione delle librerie IVD per il sequenziamento mirato: Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. Questo kit offre una innovativa tagmentazione su microsfere utilizzando i trasposoni legati alle microsfere per mediare una reazione di tagmentazione uniforme. Quando viene utilizzato assieme a una singola e semplificata fase di ibridazione, Illumina DNA Prep with Enrichment Dx fornisce una rapida soluzione per la preparazione delle librerie e l'arricchimento. Il kit supporta il DNA genomico (gDNA, Genomic DNA) estratto



Figura 2: Flusso di lavoro del NovaSeq 6000Dx Instrument: il NovaSeq 6000Dx Instrument fa parte di un flusso di lavoro integrato costituito da tre fasi che include preparazione delle librerie, sequenziamento a elevata processività, sia in modalità IVD sia in modalità RUO, e analisi dei dati secondaria accelerata grazie a un DRAGEN Server accoppiato.

da sangue intero o da tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE, Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded). Per aumentarne la flessibilità, Illumina DNA Prep with Enrichment Dx è compatibile con i pannelli fissi e personalizzati di diverse dimensioni di Illumina o di terze parti.

Sequenziamento

Grazie alle cartucce di reagenti integrate, l'avvio di una corsa sul NovaSeq 6000Dx Instrument è semplice. È sufficiente scongelare, caricare e avviare la corsa in meno di 30 minuti totali di interventi manuali. In modalità IVD la gestione della corsa è basata su applicazione che fornisce il controllo completo sia del sequenziamento sia dell'analisi dei dati in un flusso di lavoro clinico validato e protetto. Allo stesso modo del NovaSeq 6000 System, il NovaSeq 6000Dx Instrument fornisce dati di elevata qualità con $\geq 85\%$ di basi sequenziate con un punteggio qualitativo pari o superiore a Q30 (Tabella 1).

La configurazione del NovaSeq 6000Dx Instrument è semplice, il che fornisce ai ricercatori la scalabilità necessaria per gestire progetti di diverse dimensioni da bassa processività a elevata processività. La modalità RUO supporta tutte le configurazioni di cella a flusso NovaSeq (SP, S1, S2, S4) mentre la modalità IVD supporta le celle a flusso validate S2 e S4. Ciò consente ai laboratori di passare facilmente da processività alta a bassa, in base a necessità.

Software di sistema integrato

Il NovaSeq 6000Dx Instrument dispone dell'Illumina Run Manager, un sistema operativo completamente integrato. Questa interfaccia intuitiva, alla quale si accede sia direttamente dallo strumento sia a distanza, consente il controllo dell'utente e della gestione dello strumento, della configurazione dell'applicazione, dell'impostazione della corsa e dei moduli di analisi secondaria sul DRAGEN Server. Grazie all'Illumina Run Manager, gli utenti possono pianificare e scaglionare più corse di sequenziamento sia in modalità IVD sia in modalità RUO (non è possibile eseguire corse scaglionate tra le due modalità), tenere traccia delle librerie mediante audit trail e monitorare il progredire della corsa.

Analisi dei dati

Al termine di una corsa di sequenziamento, l'Illumina Run Manager avvia automaticamente l'analisi dei dati utilizzando uno dei moduli di analisi specifico per l'applicazione selezionato durante la configurazione della corsa. L'Illumina Run Manager utilizza diverse funzioni digitali per garantire la sicurezza e la privacy dei dati.

Applicazioni diagnostiche disponibili

In modalità IVD, il NovaSeq 6000Dx Instrument supporta l'analisi secondaria in sede per le applicazioni eseguite con l'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx:

- **Identificazioni di varianti somatiche:** le librerie preparate da gDNA ottenuto da tessuto FFPE vengono sequenziate sul NovaSeq 6000Dx Instrument per fornire risultati qualitativi per l'identificazione di varianti somatiche.
- **Identificazione di varianti della linea germinale:** le librerie preparate da gDNA ottenuto da sangue intero vengono sequenziate sul NovaSeq 6000Dx Instrument per fornire risultati qualitativi per l'identificazione di varianti della linea germinale.

Prestazioni dell'identificazione di varianti

Per valutare l'accuratezza dell'identificazione di varianti con il NovaSeq 6000Dx Instrument, le librerie sono state preparate utilizzando DNA estratto da sangue intero e da tessuto FFPE con l'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx. I dati del sequenziamento sono stati analizzati sul NovaSeq 6000 Dx DRAGEN Server utilizzando DRAGEN for Illumina DNA Prep with Enrichment Dx App per determinare le metriche dell'identificazione di varianti. I risultati mostrano eccellente accuratezza nell'identificazione di varianti sia per le varianti somatiche sia per le varianti della linea germinale sequenziate sia con il NovaSeq 6000Dx S2 Kit sia con il NovaSeq 6000Dx S4 Reagent v1.5 Kit (300 cycles) (Tabella 2).

* Basato su un saggio rappresentativo, il plex dei campioni per i flussi di lavoro di identificazione di varianti va da 12 a 192 campioni.

Tabella 1: Parametri delle prestazioni del NovaSeq 6000Dx Instrument: modalità IVD^{a,b}

Tipo di cella a flusso	Lunghezza lettura	Output	Lecture paired-end per cella a flusso	Durata della corsa	Qualità dei dati ^c
S2	2 × 150 bp	≥ 1 Tb	$\geq 6,67$ B	≤ 40 ore	$\geq 85\%$ Q30
S4	2 × 150 bp	≥ 3 Tb	≥ 20 B	≤ 45 ore	$\geq 85\%$ Q30

a. Librerie generate con l'Illumina DNA Prep with Enrichment Dx.

b. Per i parametri delle prestazioni in modalità RUO, vedere le specifiche del NovaSeq 6000 System.

c. Un punteggio qualitativo di Q30 corrisponde a una percentuale di errore di 1 su 1.000 identificazione delle basi.

Tabella 2: Identificazione di varianti del NovaSeq 6000Dx Instrument

Metrica	Criteri di accettabilità	Identificazione di varianti della linea germinale				Identificazioni di varianti somatiche			
		Cella a flusso S2		Cella a flusso S4		Cella a flusso S2		Cella a flusso S4	
		Media	Mediana	Media	Mediana	Media	Mediana	Media	Mediana
Resa totale (Tb)	≥1,0/≥3,0	1,45	1,51	3,87	3,90	1,423	1,53	3,97	4,07
Totale Q30	≥85	94,5	94,6	94,2	94,4	94,4	94,5	94,4	94,4
PPA SNV (%)	≥95	99,92	99,91	99,91	99,91	99,73	99,77	99,86	99,78
PPA INS (%)	≥85	99,96	100	99,80	100	96,60	100	99,57	100
PPA 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

Abbreviazioni: SNV, variante di singolo nucleotide; INS, inserzione; DEL, delezione; PPA, percentuale di concordanza positiva; NPA, percentuale di concordanza negativa; OPA, percentuale di concordanza complessiva

Riepilogo

Il NovaSeq 6000Dx Instrument regolamentato dalla FDA e dotato di marcatura CE rappresenta il futuro delle applicazioni NGS per IVD a elevata processività. I laboratori clinici hanno a disposizione un flusso di lavoro semplificato costituito da tre fasi che include una serie di saggi clinici in continua crescita di Illumina e di terze parti, sequenziamento comprovato di Illumina e analisi dei dati con accelerazione hardware grazie al DRAGEN Server. Grazie a prestazioni basate sulle innovazioni, il NovaSeq 6000Dx Instrument consente ai laboratori clinici di eseguire test IVD a elevata processività e di ottenere immensa efficacia di scoperta per rispondere ai quesiti più recenti in ambito diagnostico e di ricerca clinica.

Maggiori informazioni

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

Informazioni per gli ordini

Prodotto	N. di catalogo
NovaSeq 6000Dx Instrument	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

Dichiarazioni di uso previsto

Uso previsto del NovaSeq 6000Dx Instrument (Stati Uniti)

Il NovaSeq 6000Dx Instrument è previsto per il sequenziamento mirato di librerie di DNA ottenute da DNA genomico umano estratto da sangue intero periferico o da tessuto fissato in formalina e incluso in paraffina (FFPE), quando utilizzato con i saggi per diagnostica *in vitro* (IVD). Il NovaSeq 6000Dx Instrument non è previsto per il sequenziamento dell'intero genoma o il sequenziamento *de novo*. Il NovaSeq 6000Dx Instrument è previsto per l'uso con reagenti IVD e software analitici registrati, certificati o approvati.

Uso previsto del NovaSeq 6000Dx Instrument (Unione Europea/altro)

Il NovaSeq 6000Dx Instrument è previsto per il sequenziamento di librerie di DNA quando utilizzato con saggi per diagnostica *in vitro*. Il NovaSeq 6000Dx Instrument è previsto per l'uso con reagenti IVD e software analitici registrati, certificati o approvati.



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, visitate la pagina web www.illumina.com/company/legal.html.
M-GL-00766 ITA v3.0

Specifiche del NovaSeq 6000Dx Instrument

Specifiche

Configurazione dello strumento

Computer e monitor touch screen
Configurazione dell'installazione e accessori
Software di raccolta e analisi dei dati

Computer di controllo dello strumento

Unità base: Axiomtek MANO525 con CPU i7-8700T
Memoria: 2 × 8 GB DDR4 SODIMM. Disco rigido: nessuno
Disco allo stato solido: 256 GB 2242 M.2
Sistema operativo: Windows 10
Nota: le configurazioni del computer verranno aggiornate regolarmente. Rivolgersi al responsabile di zona per la configurazione attuale.

Ambiente operativo

Temperatura: da 19 °C a 25 °C (22 °C ±3 °C), <2 °C di variazione all'ora
Umidità: umidità relativa tra il 20% e l'80% senza condensa
Altitudine: sotto i 2.000 metri
Ventilazione: massimo di 8.530 BTU/ora e media di 6.000 BTU/ora
Per uso esclusivo in interni

Laser

Prodotto laser di Classe 1 incorporato con laser di Classe IV: 532 nm, 660 nm, 780 nm, 790 nm

Dimensioni

L × P × A: 80,0 cm × 94,5 cm × 165,6 cm con monitor.
Peso: 481 kg, include 3,5 kg per il vassoio di gocciolamento e 0,9 kg per la tastiera e il mouse; peso imballato: 628 kg

Requisiti di alimentazione

200-240 V c.a. 50/60 Hz, 16 A, monofase, 2.500 W
Illumina fornisce un gruppo di continuità specifico per il paese

Identificazione a radio frequenza (RFID)

Frequenza: 13,56 MHz
Potenza: alimentazione 3,3 V c.c. ±5%, corrente fornita 120 mA, potenza di output RF 200 mW

Connessione di rete

Connessione dedicata da 1 Gb tra lo strumento e il sistema di gestione dei dati. La connessione deve essere diretta o disporre di uno switch di rete.

Larghezza di banda per la connessione di rete

200 Mb/s/strumento per i caricamenti interni sulla rete
200 Mb/s/strumento per i caricamenti di BaseSpace Sequence Hub
5 Mb/s/strumento per i caricamenti operativi dello strumento