

# NovaSeq™ X 和 NovaSeq X Plus 测序系统

卓越的通量提升和变革性的测序经济性，赋予您实验室前所未有的可持续性

- 获得超高通量和卓越的测序准确性，助您实施更大规模的研究、目标更远大的项目和更多数据密集型实验方案
- 通过测序化学和信息学方面的突破性创新、便捷的操作和一体化的工作流程降低总体系统持有成本
- 使用冻干试剂可显著缩小包装尺寸，减少重量、塑料用量和废弃物，从而尽可能地减少对环境的影响

illumina®



## 简介

基因组学领域内的先行者们正在拓展新一代测序 (NGS) 的极限。回答最复杂的生物学问题需要通过更大规模的研究，更深度的测序来鉴定罕见的遗传事件，并借助更广泛的测序方法和多组学研究来获得更全面的视图，从而提高统计功效。NovaSeq X 和 NovaSeq X Plus 测序系统内置的先进技术使得新系统的通量和生产力获得巨大提升，每年可以对数万个基因组进行测序。这种具有变革意义的测序经济性将帮助科学家们完成在过去看来遥不可及的项目 (图 1)。

凭借突破性的 NovaSeq X 系列测序平台，Illumina 不断提高测序系统准确性和可用性标准。该系列将测序化学、光学和软件方面的突破性进步相结合，可提供卓越的速度、数据质量和可持续性。用户可以获得出色的通量和可扩展性，同时保持灵活、一体化、便捷的工作流程。

## 以卓越的准确性推动大规模基因组学的创新

NovaSeq X 和 NovaSeq X Plus 系统可提供支持更多数据密集型应用所需的通量和准确性，能够大规模提供有意义的见解。与 NovaSeq 6000 系统相比，NovaSeq X 系列将测序性能进一步提升，每 Gb 测序数据成本降低 60%<sup>1</sup>。NovaSeq X Plus 系统是因美纳迄今为止最强劲的测序系统，双流动槽运行每次可产出多达 16 Tb 测序数据 (多达 520 亿单端读数)。NovaSeq X 系统采用单流动槽配置，每次运行的数据量产出范围在 165 Gb 至 8 Tb 之间 (多达 260 亿单端读数) (图 2、图 3、表 1)\*。

\* 我们为您的实验室提供灵活的未来可扩展性，NovaSeq X 系统用户未来可以根据需要将该系统全面升级为 NovaSeq X Plus 系统，解锁双流动槽功能。



图 1: NovaSeq X 和 NovaSeq X Plus 测序系统——Illumina 的创新持续扩大高通量基因组学技术的可及性，促进科学新见解的产生。

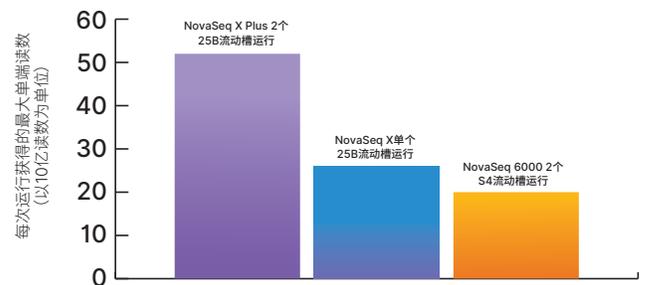


图 2: 使用 NovaSeq X Plus 系统最大限度地提高测序通量——比较 NovaSeq X Plus 系统 (2 个 25B 流动槽运行)、NovaSeq X 系统 (单个 25B 流动槽运行) 和 NovaSeq 6000 系统 (2 个 S4 流动槽运行) 的单次运行最大数据产量 (以 10 亿读数为单位)<sup>1</sup>。

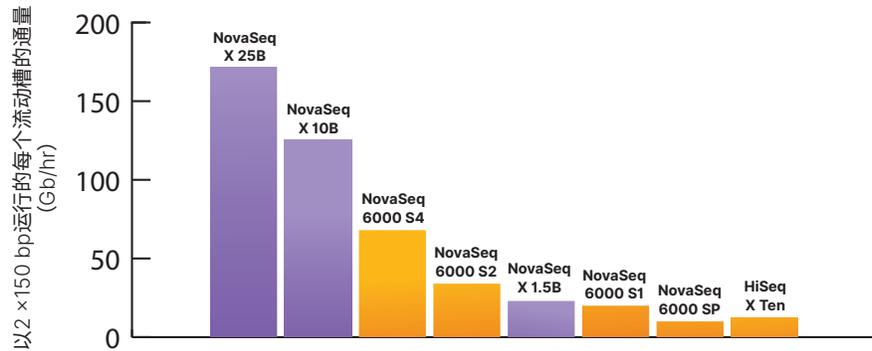


图 3: NovaSeq X 系列可提供更大测序通量——比较 NovaSeq X 系列 1.5B、10B、25B 流动槽，NovaSeq 6000 SP、S1、S2、S4 流动槽<sup>1</sup> 和 HiSeq X Ten<sup>2</sup> 的每小时单流动槽通量。从第一次实现 1000 美元基因组测序至今，Illumina 不断提高高通量测序的经济性。

三种流动槽类型支持通量扩展，每次双流动槽运行能够以 30× 的覆盖度输出超过 128 个人类基因组、或多达 1500 个外显子组、或 1000 多个转录组测序数据 (表 2)。多项技术创新实现前所未有的测序能力。

- 超高密度阵列式流动槽具有数百亿个纳米井，每个流动槽最多可提供 260 亿单端读数 (520 亿双端读数)
- 通过高数值孔径、定制高速相机和蓝绿光学器件实现超高分辨率成像，可最大限度地提高测序通量和数据质量
- 搭载先进的碱基检出算法和集成式 DRAGEN™ Bio-IT 平台 (机载或云端运行) 实现一流的准确性和速度<sup>3,4</sup>

NovaSeq X 系列使用 Illumina XLEAP-SBS™ 化学技术，在目前的边合成边测序 (SBS) 化学技术基础上，XLEAP-SBS 化学技术在测序速度、质量和可靠性等方面均做了进一步的优化提升。XLEAP-SBS 化学技术建立在应用广泛且成熟的 SBS 化学技术的基础之上，进一步提高测序性能。XLEAP-SBS 核苷酸使用更耐热的新型染料、连接键和阻断物，在溶液中的稳定性提高了 50 倍，在冻干状态下的稳定性提高了 500 倍。新型核苷酸的水解反应因此降低 50 倍，阻断物切割的速度提升 3 倍，边合成边测序过程中 phasing 和 pre-phasing 的比例得以大大降低，由此显著提高了测序结果准确性。新的 XLEAP-SBS 聚合酶也经过改造，能够以前所未有的速度和保真度结合核苷酸。这些创新性的改进使新测序平台的测序循环相对于标准 SBS 提速多达 2 倍，准确性提高多达 3 倍<sup>5</sup>。

## 经验证的准确性

XLEAP-SBS 化学技术使用可逆终止子核苷酸进行真正的逐碱基测序，可大大减少重复核苷酸 (均聚物) 引起的错误和漏检<sup>6</sup>。XLEAP-SBS 化学技术同样与双端测序兼容，有助于检测基因组重排、重复序列元件、基因融合和新转录本发现。以双端序列读取的形式进行序列比对能够实现更准确的比对，提高检测插入缺失 (indel) 变异的能力，而使用单端测序方案很难做到这一点<sup>7</sup>。

## 规模化的数据提供有意义的见解

NovaSeq X 系列具有无与伦比的应用广度和颠覆性的性能，重新定义了高通量测序的极限，将推动基因组学研究高速向前发展。运行时间更快就意味着能够更快获得重要样本的测序结果，而更大的通量可以帮助研究人员更高效地完成项目。科学家们可以通过更广泛的研究设计和更大的队列样本量设计来提高统计功效，实验室也可以在不同条件下或在不同时间点研究更多样本，揭示细胞和生物系统的动态特性。单细胞、空间、蛋白质组学或其他多组学研究的范围得以扩大，以涵盖更多细胞，实现更高的分辨率或应用多种模式。用户可以通过尽可能增加测序读数数量和测序深度来获得最高分辨率的视图，以检测低频信号和罕见变异。

表 1: NovaSeq X 系列的性能参数<sup>a</sup>

流动槽类型 <sup>b</sup>	1.5B	10B	25B
每次单流动槽运行通量 <sup>a</sup>			
2 × 50 bp	~165 Gb	1 Tb	-
2 × 100 bp	330 Gb	2 Tb	-
2 × 150 bp	500 Gb	3 Tb	8 Tb
每次双流动槽运行通量 <sup>a,c</sup>			
2 × 50 bp	~330 Gb	2 Tb	-
2 × 100 bp	660 Gb	4 Tb	-
2 × 150 bp	1 Tb	6 Tb	16 Tb
每个流动槽中可产生的合格簇 <sup>a</sup>			
单端读数	16 亿	100 亿	260 亿
双端读数	32 亿	200 亿	520 亿
仪器运行时间 <sup>a,d</sup>			
2 × 50 bp	~13 小时	~18 小时	-
2 × 100 bp	~18 小时	~22 小时	-
2 × 150 bp	~21 小时	~24 小时	~48 小时
质量分值 <sup>a,e</sup>			
2 × 50 bp	≥90% 的碱基分值高于 Q30		
2 × 100 bp	≥85% 的碱基分值高于 Q30		
2 × 150 bp	≥85% 的碱基分值高于 Q30		

a. 性能参数基于对应簇密度下的 Illumina PhiX 对照文库运行结果进行计算。根据文库类型和质量、插入片段大小、上样浓度及其他实验因素的不同，性能表现可能有所差异。NovaSeq X Plus 系统将于 2023 年第一季度推出。NovaSeq X 系统将于 2023 年晚些时候推出。性能指标可能会更新。

b. 10B 流动槽将于 2023 年第一季度推出。1.5B 流动槽和 25B 流动槽将于 2023 年下半年推出。

c. 双流动槽运行仅适用于 NovaSeq X Plus 系统。

d. 运行时间包括自动机载簇生成、测序、自动运行后清洗和碱基检出。

e. 质量分值 (Q 值) 是对碱基检出中错误发生几率的预测。≥Q30 的碱基百分比根据整个运行中的数据取平均值。

## 具有变革意义的经济性和生产力提升

NovaSeq X 系列帮助高通量测序实验室降低总体系统持有成本。NovaSeq X 系列不仅大幅降低了每 Gb 测序数据的成本，还使整个工作流程更加经济高效，包括操作简便性、集成化的数据分析、可持续性提升和一流的用户支持 (图 4)。

### 极致的用户体验

NovaSeq X 系列工作流程的每个方面均经过优化，能够在最大程度上减少完成项目所需的时间和实验室人力。NovaSeq X 和 NovaSeq X Plus 系统结合了人性化的人体工程学设计和可用性创新，如：

- 超大 4K 分辨率触摸屏让用户能够轻松查看运行进度或读取仪器上的详细测序性能指标 (图 5)
- 试剂盒即装即用，带有“解冻窗口”设计，方便用户直观地查看试剂是否已完全解冻
- 可独立上样的流动槽通道，支持自动机载独立通道上样，可轻松将项目和样本拆分至最多 8 个通道中
- 文库起始量要求降低了 4 倍<sup>†</sup>，可对珍贵样本进行超深度测序，为具有挑战性的样本类型提供新应用的可能
- 自动机载簇生成和自动运行后清洗功能大大简化了测序工作流程
- 灵活的运行规划选项可为关键应用设置自动进入二级分析流程 (图 6)
- 试剂和缓冲液卡盒重量大幅减轻、一体化的试剂卡盒设计和废液收集容器的提供简化了操作过程
- 其他设计细节如可伸缩键盘、用于引导上样的耗材抽屉上的发光提示，提供全程优化的用户使用体验

 即刻开启虚拟体验：[illumina.com.cn/TourNovaSeqX](https://illumina.com.cn/TourNovaSeqX)

<sup>†</sup> 与 NovaSeq 6000 系统机载工作流程相比。

表 2：对关键应用估计的样本通量<sup>a</sup>

流动槽类型 <sup>b</sup>	每次单流动槽运行			每次双流动槽运行 <sup>c</sup>		
	1.5B	10B	25B	1.5B	10B	25B
人类基因组	~4	~24	~64	~8	~48	~128
外显子组	~41	~250	~750	~82	~500	~1500
转录组	~30	~200	~520	~60	~400	~1040

a. 所有样本通量均为估计值。人类基因组估计值假设每个样本能够生成 > 120 Gb 的数据，从而实现 30× 覆盖度。外显子组估计值假设每个样本能够生成 > 8 Gb 的数据，从而实现 100× 覆盖度。转录组估计值假设可生成 ≥50M 读数。通量可能因使用的文库制备试剂盒不同而异。NovaSeq X Plus 系统将于 2023 年第一季度推出。NovaSeq X 系统将于 2023 年晚些时候推出。性能指标可能会更新。

b. 10B 流动槽将于 2023 年第一季度推出。1.5B 流动槽和 25B 流动槽将于 2023 年下半年推出。

c. 双流动槽运行仅适用于 NovaSeq X Plus 系统。

## 一体化、全面的生信解决方案

机载 DRAGEN 芯片不仅可加快计算速度，而且还具有内置的无损数据压缩算法。DRAGEN ORA (original read archive, 原始读取存档) 可以将 FASTQ 文件自动压缩多达 5 倍，加快数据传输速度，让数据管理变得更容易。数据占用空间减少，可降低存储和能耗成本。

配合平行计算机构，DRAGEN 采用图形多基因组图谱，使用可扩展的机器学习系统地提高准确性<sup>3,4</sup>。

DRAGEN 平台被集成到了 NovaSeq X 系列中，应用该平台能够在仪器上或云端同时运行多个二级分析流程。在每次运行中，每个流动槽最多可同时执行四个应用程序。自动化二级分析流程包括：

- 用于全基因组测序分析的 DRAGEN Germline
- 用于全外显子组测序分析的 DRAGEN Enrichment
- 用于全转录组测序分析的 DRAGEN RNA

因美纳提供全面完整的“从文库到分析”的工作流程支持这些关键应用 (表 3)。



图 4：直观、优化的高通量测序工作流程——NovaSeq X 和 NovaSeq X Plus 测序系统提供了一个全面的工作流程，包括对用户友好的运行设置、广泛的文库制备试剂盒兼容性和集成二级分析等性能。



**图 5：操作简单**——NovaSeq X 和 NovaSeq X Plus 系统的多项功能旨在简化测序工作流程，包括高分辨率触摸屏界面和即用型试剂卡盒，支持即装即用操作。

### 突破性的可持续创新

NovaSeq X 和 NovaSeq X Plus 系统的设计旨在减少对环境的影响。XLEAP-SBS 试剂的可靠性和稳定性有所提升，能够以冻干的形式运输和储存。这项关键创新在可持续性和用户体验方面带来了显著优势：

- 在环境温度下即可运输试剂盒（无需使用干冰和冰袋），能够减少浪费并缩短拆包时间
- 用户可以在收到耗材后随即（如果之前已储存，则解冻后方可用）在测序运行中使用，从而最大限度地减少手动操作时间，简化操作过程
- 卡盒的体积减少了 50% 以上<sup>‡</sup>，有助于优化冷冻室及其它的存储空间
- 每个试剂盒的重量减少了约 90%<sup>‡</sup>，便于搬运和处理（总重量仅 4.5 千克，用一个盒子装运）
- 使用可回收组件的耗材易于处理，无需特殊工具即可拆卸，减少了约 90% 的包装废弃物<sup>‡</sup>
- 使用可回收塑料和由植物性生物聚合物（可生物降解 96% 的甘蔗）制成的缓冲液卡盒，塑料用量减少了 50% 以上<sup>‡</sup>

<sup>‡</sup> 与 NovaSeq 6000 试剂盒相比。



**图 6：灵活的生信分析套件**——NovaSeq X 和 NovaSeq X Plus 系统在运行设置、运行管理和数据分析方面具有本地（紫色）和云端（橙色）两个选项，让用户能够以自己的方式运行测序。

表 3: NovaSeq X 系列搭载的适用于高强度测序应用的“从文库到分析”工作流程示例

应用	制备文库	测序	数据分析
全基因组测序	<a href="#">Illumina DNA PCR-Free Prep</a>	NovaSeq X 1.5B、10B 或 25B 流动槽， 300 循环试剂盒	DRAGEN Germline
全外显子组测序	<a href="#">Illumina DNA Prep with Exome 2.0 Plus Enrichment</a>	NovaSeq X 1.5B 或 10B 流动槽， 200 循环试剂盒	DRAGEN Enrichment
转录组测序	<a href="#">Illumina Stranded Total RNA Prep</a> <a href="#">Illumina Stranded mRNA Prep</a> <a href="#">Illumina RNA Prep with Enrichment</a>	NovaSeq X 1.5B 或 10B 流动槽， 200 循环试剂盒	DRAGEN RNA

## 值得信赖的技术，值得信赖的合作伙伴

作为首选的 NGS 平台供应商，Illumina 已在全球范围内交付了 20,000 多套测序系统。Illumina NGS 技术在超过 300,000 篇同行评审的文献中被引用——这是其他所有 NGS 技术的引用次数总和的 5 倍<sup>8</sup>。Illumina 凭借数十年来积累的专业知识，坚持不懈地致力于创新和构建未来的 NGS 功能和应用（图 3）。NovaSeq X 系列的问世进一步表明我们在基因组学技术方面始终处于领先地位。

### 致力于推动客户成功

Illumina 提供世界一流的支持团队来助您的投资获得可靠结果和回报、实现系统的最佳性能并最大限度地减少故障率。该团队由经验丰富的科学家组成，他们精通文库制备、测序和生信分析。您可通过电话获得技术支持（每周 5 天），或通过网络获得在线支持（24/7）。我们在全球范围内提供多种语言的技术支持，并且在绝大部分主要城市地区实现快速响应。Illumina 通过成熟的全球制造基础设施提供出色的产品一致性、稳定的供应和高质量。

## 总结

NovaSeq X 和 NovaSeq X Plus 测序系统可为全基因组测序、单细胞测序、多组学等数据密集型应用提供卓越的测序能力。包括 XLEAP-SBS 化学技术和机载 DRAGEN 分析在内的多项技术创新为基因组学科学家们提供了超高测序通量和一流的准确性。NovaSeq X 和 NovaSeq X Plus 系统带来的具有变革意义的经济性将推动基因组知识新时代的发展，为改善人类健康做出贡献。

## 了解更多

NovaSeq X 和 NovaSeq X Plus 测序系统，  
[illumina.com.cn/NovaSeqX](https://illumina.com.cn/NovaSeqX)

DRAGEN Bio-IT 平台，[illumina.com.cn/DRAGEN](https://illumina.com.cn/DRAGEN)

## 仪器参数表

参数	规格 / 描述
仪器配置	计算机和 4K 触摸屏显示 安装设置和附件 数据采集和分析软件
仪器控制计算机	主机: iEi 定制主板, 配备 AMD V1605b CPU 内存: 2×16 GB DDR4 SODIMM 硬盘: 无 固态硬盘: 480GB M.2 操作系统: Oracle 8
仪器计算引擎	主机: iEi 定制主板, 配备双 AMD 7552 CPU 内存: 8×64 GB + 8×128 GB DDR4 RDIMM 硬盘: 无 固态硬盘: 480GB M.2 + 5×12.8TB U.2 操作系统: Oracle 8
操作环境	温度: 15°C-30°C, 每小时的温度变化 < 2°C 湿度: 相对湿度 20%-80%, 非冷凝 海拔: 低于 2000 米 (6500 英尺) 通风: 仪器的最大热输出为 9200 BTU/hr, 平均热输出为 7507 BTU/hr 仅供室内使用
激光	532 nm (最大功率为 4.5 W)、457 nm (最大功率为 6 W), 用于焦点追踪的第三束激光的波长为 655 nm
尺寸	宽 × 深 × 高: 86.4 cm × 93.3 cm × 158.8 cm 净重 (不包括 UPS): 531 公斤 净重 (包括 UPS): 568 公斤 运输重量: 722 公斤 配件托盘重量: 238 公斤
电源要求	200-240 VAC 50/60 Hz, 15A, 单相 Illumina 提供区域特定的不间断电源 (UPS) 最低电流要求取决于区域电压
网络连接	仪器与数据管理系统之间通过专用 10 GBE 连接 (10GBASE-T) 使用仪器的 RJ-45; 可直接连接或通过网络连接
网络连接带宽	<i>主要网络连接带宽:</i> 本地网络上传速度为 800 Mbit/s/ 仪器 BaseSpace Sequence Hub/Illumina Connected Analytics 上传速度为 800 Mbit/s/ 仪器 仪器操作数据上传速度为 15 Mbit/s/ 仪器 <i>网络连接总 (主要 + 次要) 带宽:</i> 本地网络上传速度为 3.2 Gbit/s/ 仪器 BaseSpace Sequence Hub/Illumina Connected Analytics 上传速度为 3.2 Gbit/s/ 仪器 仪器操作数据上传速度为 15 Mbit/s/ 仪器

## 订购信息

系统	货号
NovaSeq X 测序系统	20084803
NovaSeq X Plus 测序系统	20084804
测序试剂盒 <sup>a</sup>	货号
NovaSeq X 系列 1.5B 试剂盒 (100 循环)	即将推出
NovaSeq X 系列 1.5B 试剂盒 (200 循环)	即将推出
NovaSeq X 系列 1.5B 试剂盒 (300 循环)	即将推出
NovaSeq X 系列 10B 试剂盒 (100 循环)	20085596
NovaSeq X 系列 10B 试剂盒 (200 循环)	20085595
NovaSeq X 系列 10B 试剂盒 (300 循环)	20085594
NovaSeq X 系列 25B 试剂盒 (300 循环)	即将推出

a. 10B 流动槽将于 2023 年第一季度推出。1.5B 流动槽和 25B 流动槽将于 2023 年下半年推出。

## 参考文献

1. Illumina.NovaSeq 6000 系统参数手册。illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/novaseq-6000-spec-sheet-m-gl-00271/novaseq-6000-spec-sheet-m-gl-00271.pdf. 发表于 2017 年。更新于 2022 年。访问于 2022 年 6 月 1 日。
2. Illumina. HiSeq X Ten 系列测序系统参数手册。illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/datasheets/datasheet-hiseq-x-ten.pdf. 发表于 2014 年。更新于 2016 年。访问于 2022 年 6 月 13 日。
3. Mehio R, Ruehle M, Catreux S, et al. DRAGEN Wins at PrecisionFDA Truth Challenge V2 Showcase Accuracy Gains from Alt-aware Mapping and Graph Reference Genomes. illumina.com/science/genomics-research/articles/dragen-wins-precisionfda-challenge-accuracy-gains.html. 访问于 2022 年 6 月 1 日。
4. Illumina. DRAGEN Bio-IT 平台数据手册。illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/dragen-bio-it-data-sheet-m-gl-00680/dragen-bio-it-data-sheet-m-gl-00680.pdf. 发表于 2018 年。更新于 2022 年。访问于 2022 年 6 月 1 日。
5. Illumina. Presentation at JP Morgan Healthcare Conference; January 2022; San Diego, CA.
6. 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
7. Nakazato T, Ohta T, Bono H. Experimental design-based functional mining and characterization of high-throughput sequencing data in the sequence read archive. PLoS One. 2013;8(10):e77910. doi:10.1371/journal.pone.0077910
8. Data calculations on file, Illumina, Inc. 2022.

illumina®

## Illumina中国

上海办公室 • 电话 (021) 6032-1066 • 传真 (021) 6090-6279  
 北京办公室 • 电话 (010) 8455-4866 • 传真 (010) 8455-4855  
 技术支持热线 400-066-5835 • chinastupport@illumina.com • www.illumina.com.cn



因美纳 因美纳讲堂

© 2016 Illumina, Inc. 保留所有权利。Illumina, BaseSpace, HiSeq, NextSeq, TruSight和南瓜橙色是Illumina, Inc.的商标或注册商标。本文档包含的所有其他品牌和名称均为其各自所有者的财产。Pub. No. 1170-2016-017-B

illumina®