

イルミナ新製品群が加速する、 ゲノム解析のバリアフリー

イルミナ株式会社
セグメントマーケティング部
プロダクトマーケティング
藤原 鈴子

内容

1. ライブラリー調製キット
2. データ解析ソリューション
3. ジェノタイピングマイクロアレイ



On premise



On instrument



Cloud



ライブラリー調製 キット(DNA/RNA)

1

Bead-linked transposome (BLT) で解決する、前処理の課題

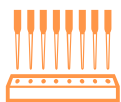
技術革新で最も基本的なライブラリ調製の課題を解決



時間



インプット量



自動化



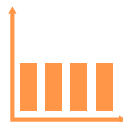
コスト



サンプルプーリング



DNA抽出とノーマライゼーション



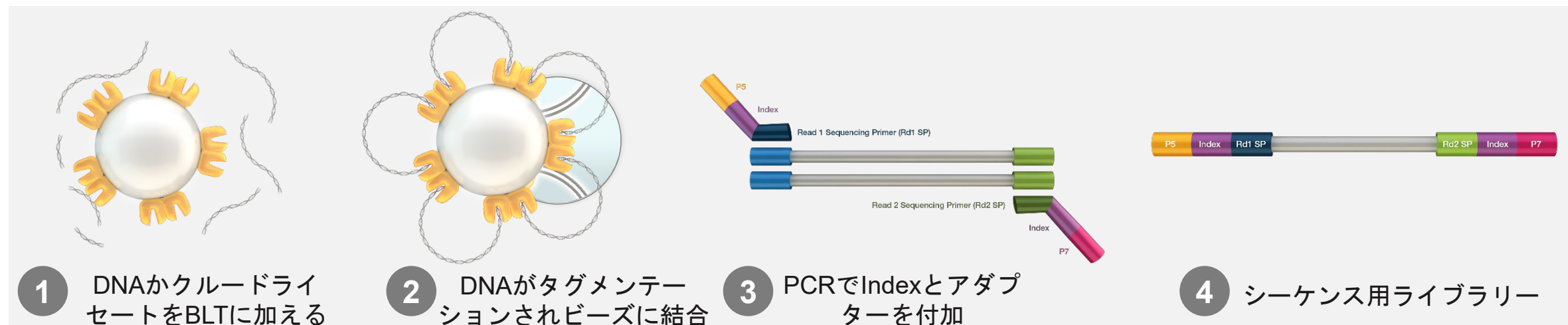
データ品質



サポート

Nextera™ DNA Flexライブラリー調製キット

あらゆる全ゲノムシーケンスアプリケーションに柔軟に対応、3.5時間でライブラリー調製完了



結果

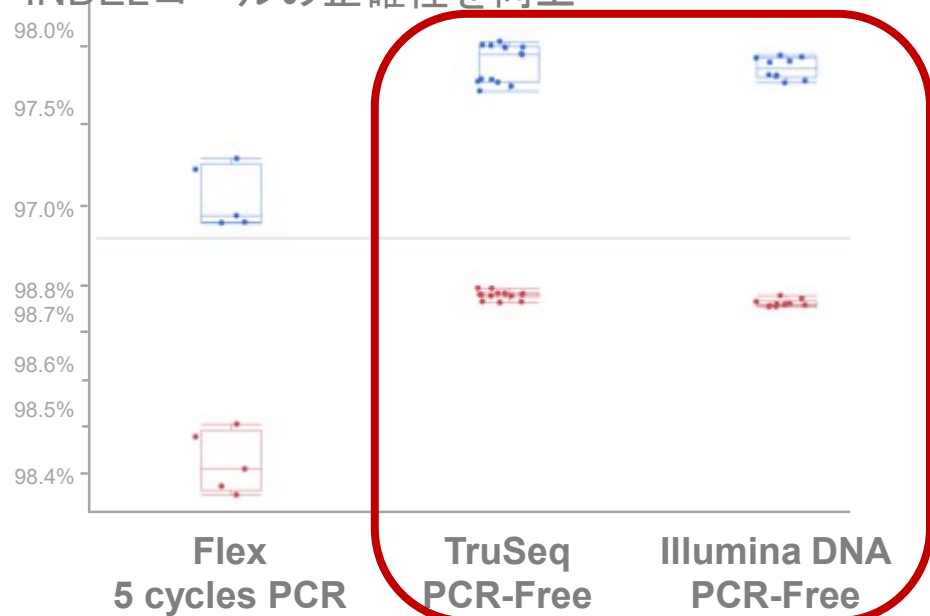
- 幅広いDNAインプット量でも、安定したインサートサイズ
- 約100ngのDNAインプットでビーズが飽和し、一定の収量

新製品 Illumina DNA PCR-free ライブラリー調製キット

全ゲノムシーケンスにおけるPCR-freeの重要性

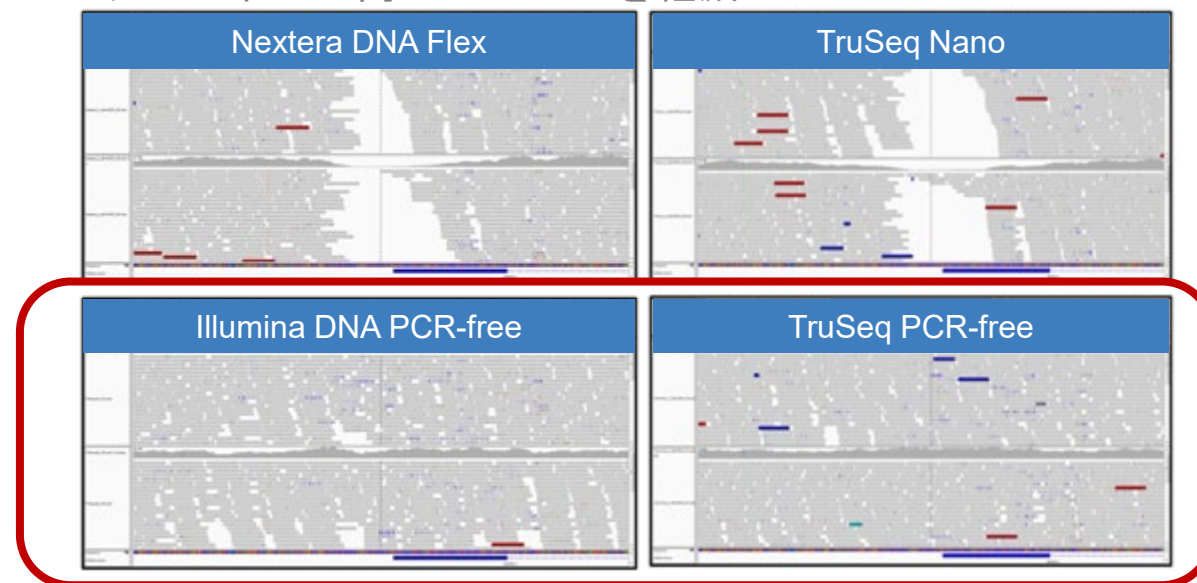
ポリメラーゼスリッページ(slippage)

PCR-freeならポリメラーゼスリッページを減らし、
INDELコールの正確性を向上



解析困難な領域 例) 100% GC

PCR-freeなら最終データ中でのギャップを減らし、
ゲノム中での偽SNVコールを軽減



Illumina DNA PCR-freeのデータ品質は、主要な基準においてTruSeq™ PCR-freeと一致

“速さ”と”フレキシブルさ”を再定義

90分 | 極めて削減された手間 | 消耗品も削減

Illumina DNA PCR-free



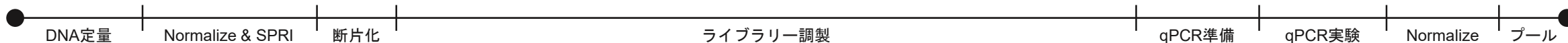
1.5 所要時間

2 自動化工程で
作業が必要なステップ数

1/3 チップや消耗品の
使用量*

Illumina TruSeq PCR-free

1000 ng input | 約10時間 | 20タッチポイント**



K社 PCR Free

100–1000 ng input | 約6時間 | 13タッチポイント**



N社 PCR Free

100–500 ng input | 約5.5時間 | 13タッチポイント**



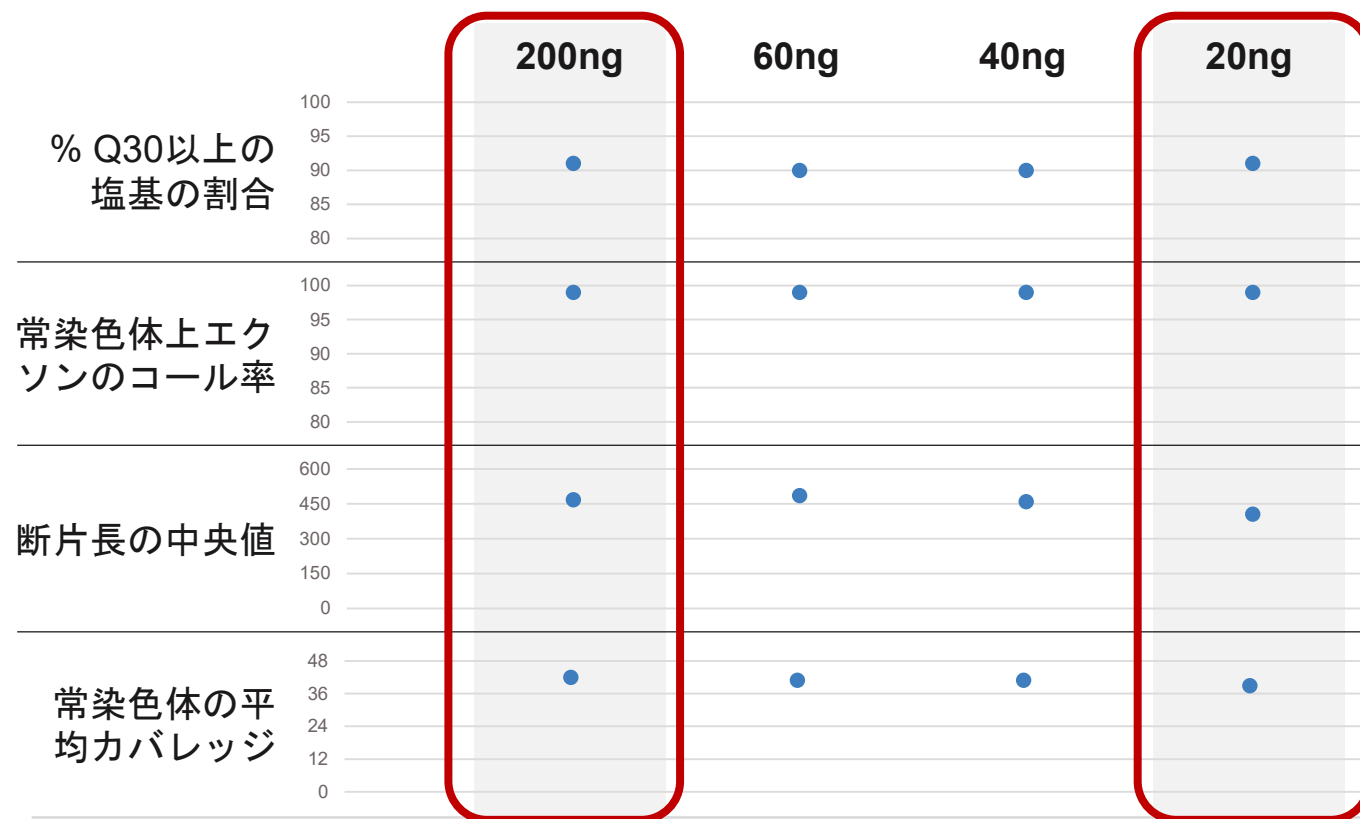
*TruSeq PCR Freeとの比較

**自動化中の手作業ステップ数

微量DNAから高品質ゲノムデータ

NovaSeq™ 6000 XP workflowを用いてわずか20 ngのDNAからのPCR-freeデータ

DNAインプット量 | PCR-free



20ngのDNAから、PCR-free調製

- 20ngと200ngインプット量間での高い一致

Going back in time

技術革新で最も基本的なライブラリー調製の課題を解決

WGSの課題	Then 2014	Now* 2020
ライブラリー調製時間	16 時間	1.5 時間
自動化ステップ	20 ステップ	2 ステップ
インプット量	1000 ng	25–300 ng
DNA抽出とノーマライゼーション	追加の装置が必要	調製に含む
トータルでの時間	65 時間	32 時間

解決へ

“ワークフローの時間短縮と自動化により、ラボの効率が大幅に向上します

Lab Director
REFERENCE LAB

“データ品質は素晴らしい！ワークフローの改善も本当にありがたいです

Lab Director
REFERENCE LAB

*右列に示されている値は、まもなく発売される新しいPCR-freeキットのもので

新製品 Illumina RNAライブラリー調製キット群

まもなく発売 ロバストで拡張性があり、柔軟性を重視した設計

	Illumina Stranded Total RNA Prep Ligation with Ribo-Zero Plus	Illumina Stranded mRNA Prep Ligation	Illumina RNA Prep Enrichment (L) Tagmentation
検出対象	全トランスクリプトーム(コーディング&非コーディング)	ポリAを持つコーディングトランスクリプトーム	特定のトランスクリプト
FFPE対応	✓		✓
所要時間*	8時間以内	8時間以内	約9.5時間
最少Total RNA量*	← 10ng →		
マルチプレックス*	← 384 UDI →		
自動化	← 自動化プロトコールあり →		
その他の特長	ヒト/マウス/ラット/バクテリアのrRNA、グロビン除去用Ribo-Zero Plusを含む		Illumina Exomeパネル対応

*Preliminary Specs

Illumina stranded mRNA と Total RNAライブラリー調製

新しいRibo-Zero Plus rRNA除去キットとセットになったライブラリー調製ソリューション

Illumina Stranded Total RNAライブラリー調製

- Illumina Ribo-Zero Plus rRNA depletionキット
- Illumina cDNA合成試薬

Illumina Stranded mRNAライブラリー調製

- Illumina Poly A Capture
- Illumina cDNA合成試薬

96サンプルキットだけでなく

16サンプルキットでもご提供

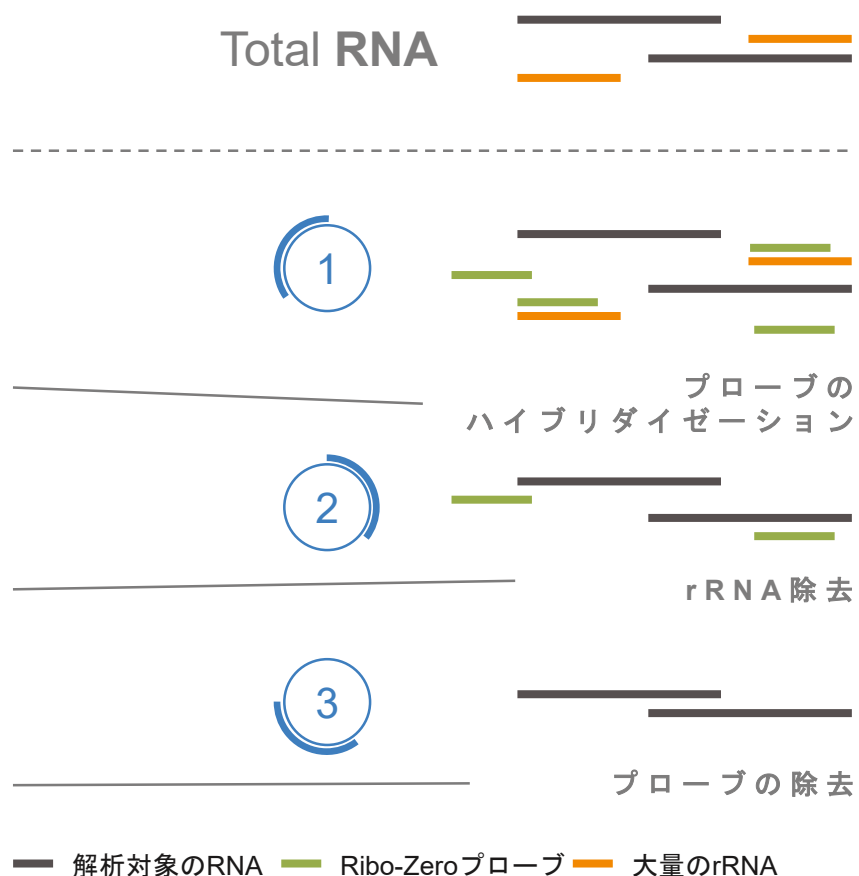
384

種類のUDI(Unique Dual Indexes)



Ribo-Zero Plus| 酵素を用いたrRNA除去法

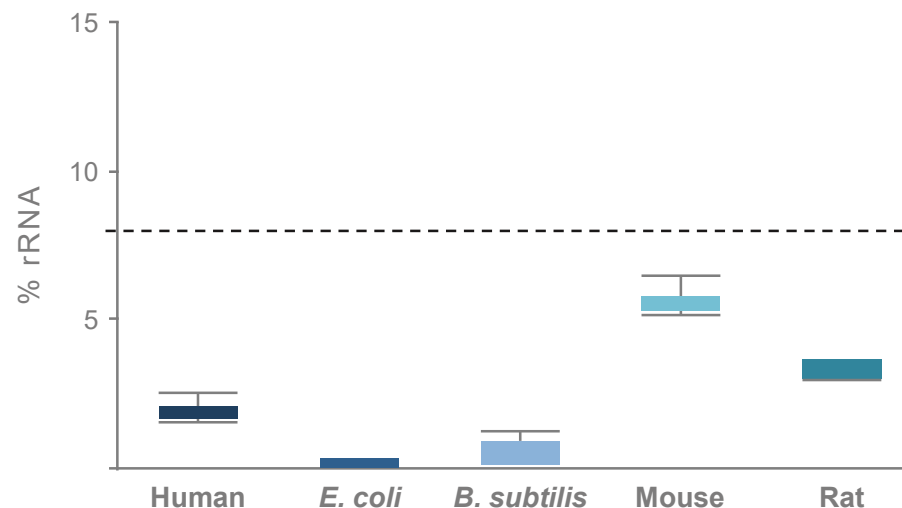
多様なサンプルを扱うラボに、安定した方法でさらなる柔軟性を



プローブのターゲット (ワンチューブで複数生物種のrRNAを除去):

- ・ ヒト、マウス、ラットの細胞質およびミトコンドリアrRNA
- ・ グロビン転写物
- ・ バクテリアrRNA (Gram+, Gram-)

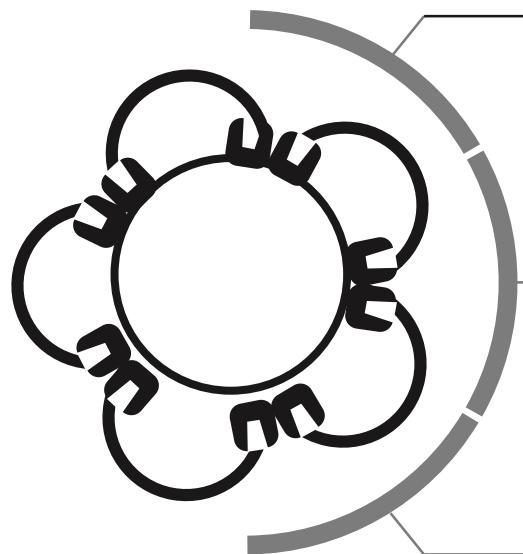
Ribo-Zero Plusは、細菌株を含む複数の生物種にわたってrRNAを効率的に除去



新製品 Illumina RNA Enrichment Tagmentation ライブラリー調製

RNAのターゲット濃縮にもBead-linked transposomeを応用

Illumina RNA Library Prep WITH ENRICHMENT (L) TAGMENTATION



Nextera Flex For Enrichment DNA

迅速、様々なパネルと組み合わせ可能なモジュール構成

Nextera Flex For DNA

ロバストでシンプルなDNAライブラリー調製



ライブラリー調製ステップ
の大幅な削減



ハイブリダイゼーション1回
のみのワークフロー



Unique Dual Indexでサンプル
間の"クロストーク" 軽減、
384種類で多サンプルにも対応



モジュール構成で様々なパネ
ルとの組み合わせ可能

Going back in time

技術革新で最も基本的なライブラリー調製の課題を解決

Total RNAとmRNA		Enrichment	
Then 2014	Now 2020	Then 2014	Now 2020
rRNA除去 複数 キットやオプション	1 キットで複数生物種に対応*		
所要時間 10-12 時間	8 時間**	2+ 日	9.5 時間**
インプット量 100 ng	10 ng	10 ng	10 ng
最大index数 96 UDI	384 UDI**	96 UDI	384 UDI**

*ヒト、マウス、ラット、バクテリア、グロビン
** Preliminary specs

The new Illumina Stranded RNA preps

新製品NextSeq™ 2000とDRAGEN Platformとの組み合わせ

NextSeq 2000

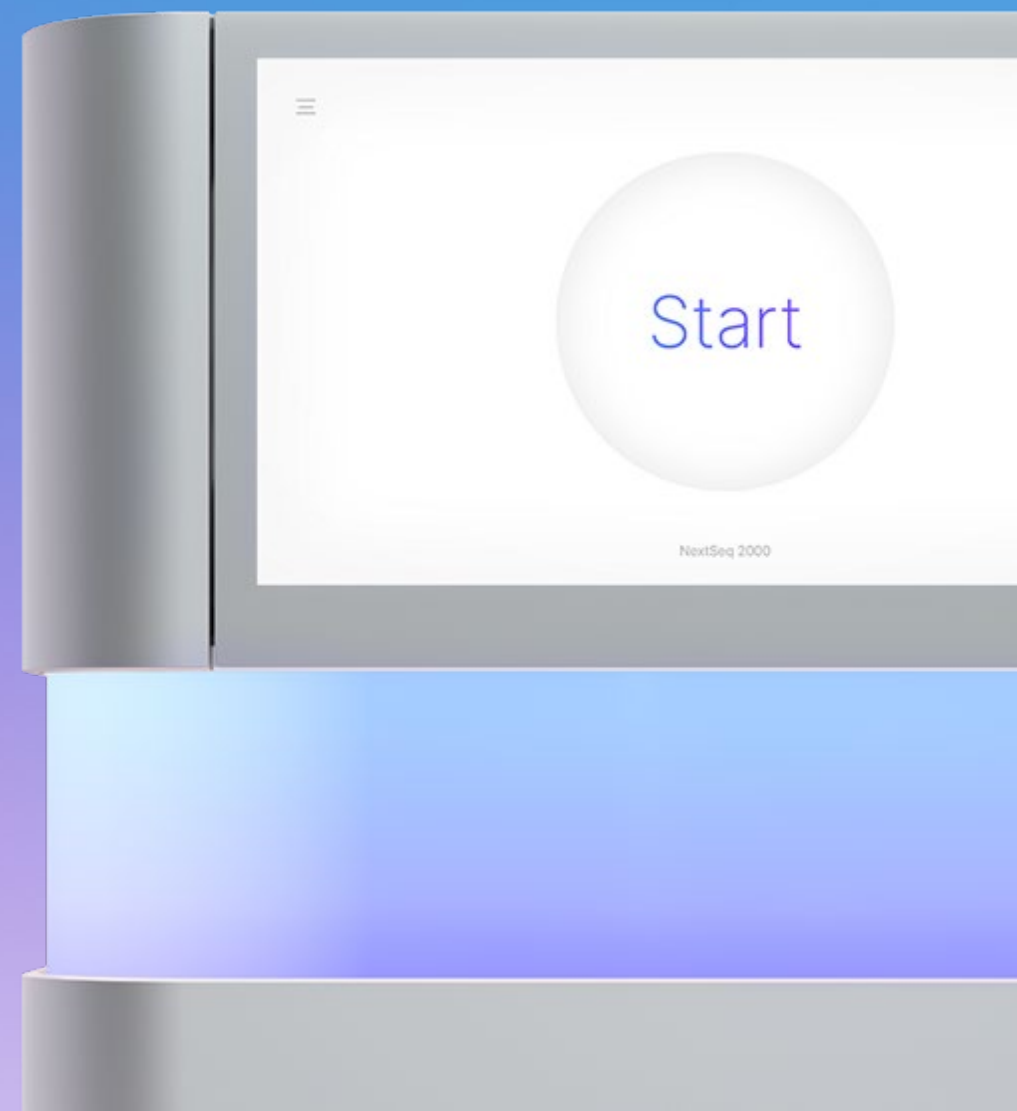
様々なトランスクリプトのシーケンスに対応

発現比較解析	40 サンプル
オルタナティブスプライシング解析	10 サンプル
アレル特異的発現解析	10 サンプル
De Novoアセンブリー	10 サンプル

DRAGEN RNA Pipeline

全フローセル分の二次解析を2時間以内に実施

For Research Use Only. Not for use in diagnostic procedures.



データ解析 ソリューション

2

Ultra-rapid | Accurate | Cost Efficient and Scalable

DRAGEN Bio-IT Platform

ハードウェアアクセラレーションによるバイオインフォマティクスプラットフォームが解決する課題

01

正確

SNPとINDELを高い感度と特異度で検出

02

超高速

30Xヒト全ゲノム解析に要する時間を約25分にまで短縮

03

コスト効率的でスケーラブル

コストを抑えながら、必要に応じた増強が可能

DRAGEN –
Field-programmable gate array technology (FPGA)



各DRAGEN環境で対応している主要アプリケーション

環境		DRAGENサーバー	DRAGEN BaseSpace™	NextSeq 1000/2000
アプリケーション	全ゲノム (germline & somatic)	Yes	Yes	Germline only
	エクソーム (germline & somatic)	Yes	Yes	Germline only
	RNA-Seq (gene fusion + quantification)	Yes	Yes	Yes
	メチル化	Yes	Yes	No
	Joint genotyping	Yes	Yes	No
	TSO 500 ctDNA	Yes	No	No

2020年5月時点

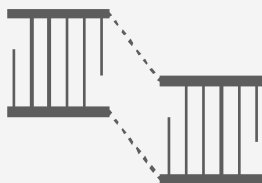
Ultra-rapid | **Accurate** | Cost Efficient and Scalable

DRAGEN v3.5 アップデート内容(2020年2月リリース)

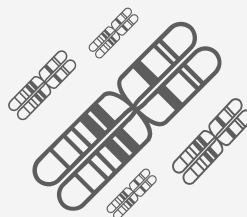
DRAGENポートフォリオ全体での精度の向上と新機能の追加



**Improved
Somatic T/N
accuracy**



**Improved SV
accuracy**



**New: CNV Somatic
WGS Calling**



**Cohort Analysis:
New gVCF
Genotyper**



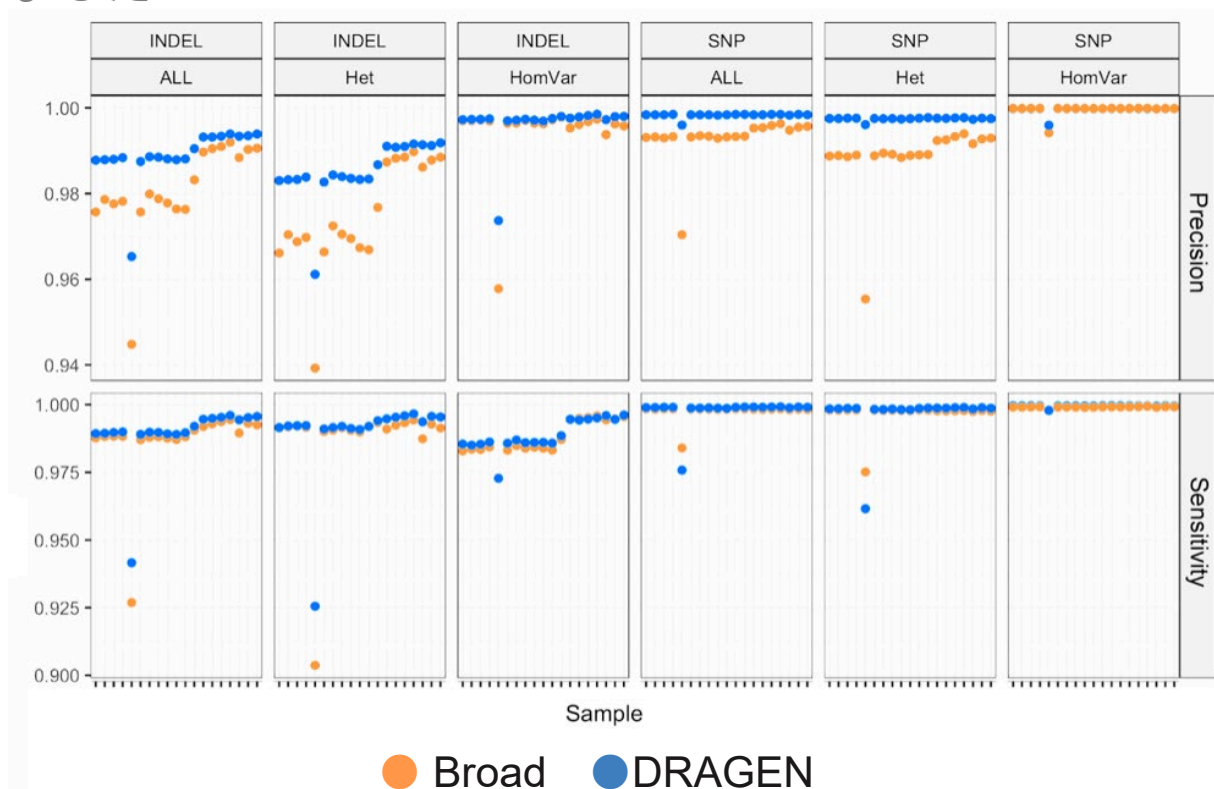
**UMI Read
Collapsing**



Ultra-rapid | **Accurate** | Cost Efficient and Scalable

GATKチームの評価により、DRAGENの精度向上が確認

”..私たちは独自の評価をしたかったのです...結果をまとめると、感度と特異度において同様に全体的な改善が見られました”



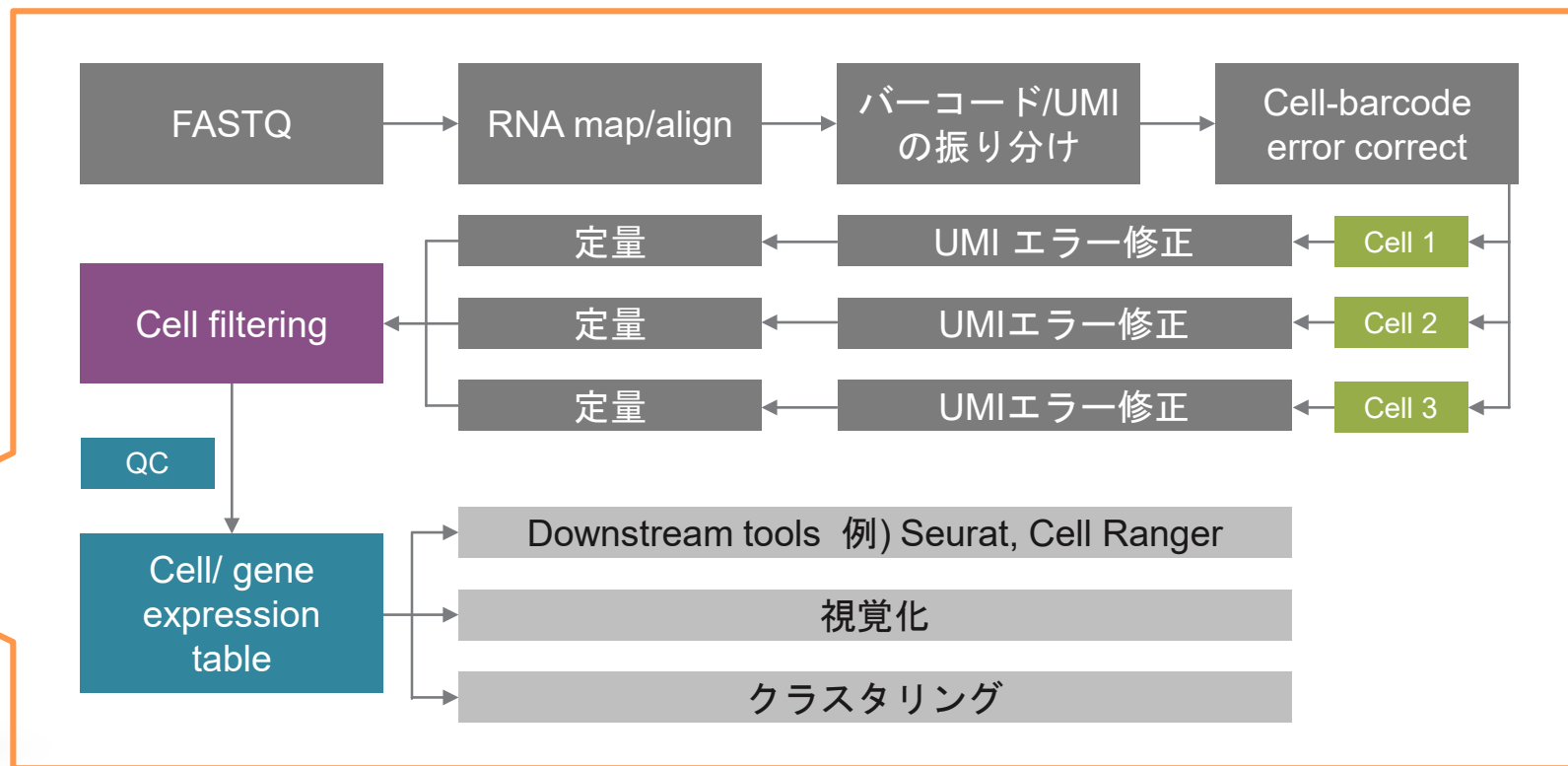
“ついに噂のAccelerationを体験してみた。いや、速かった、冗談ではなく”

THE GATK TEAM

Content published on Feb. 19, 2020 DRAGEN demonstrated gains in indel and heterozygous SNP calling precision & Increase in indel sensitivity

<https://gatk.broadinstitute.org/hc/en-us/articles/360039984151-DRAGEN-GATK-Update-Let-s-get-more-specific>

近日リリース予定 DRAGEN Single Cell Pipeline

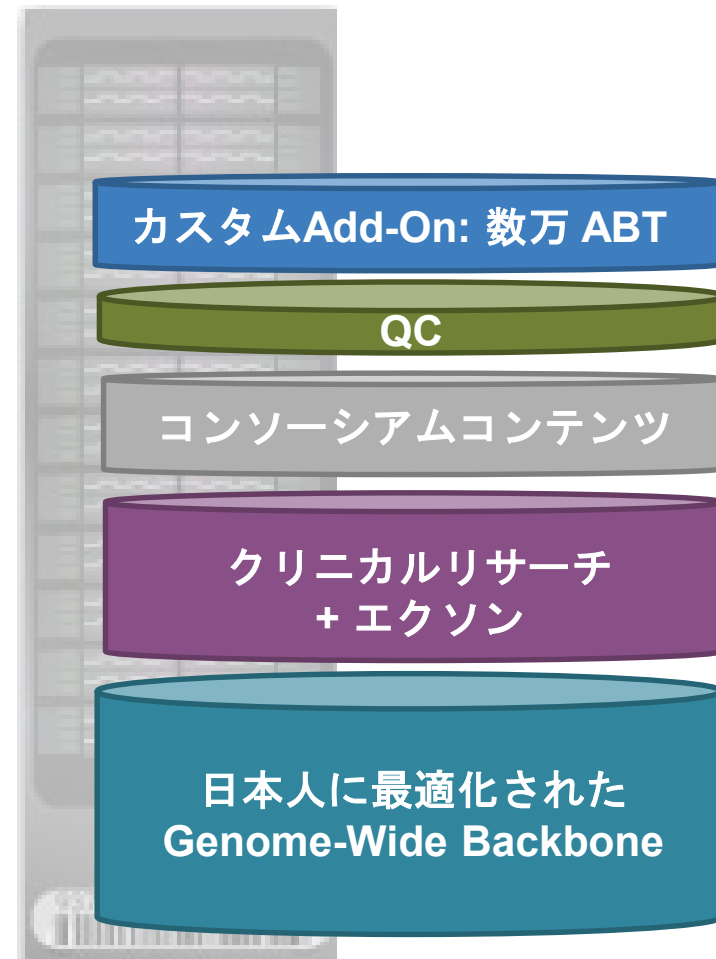


ジェノタイピング マイクロアレイ

3

Infinium Japanese Screening Array (JSA)

- 京都大学と共同で構築された日本人集団のゲノム探索およびスクリーニングツール
- 日本人集団のゲノム探索に最適化されたGWASバックボーン
 - 未公開の全ゲノムシーケンスにもとづいて設計、検証
 - Asian Screening Arrayのコンテンツを利用し、一部を"日本人情報を豊富に含むタグSNPのマーカーセット"と入れ替え
- コンソーシアムパートナーからの疾患関連マーカーを含む
- 最新の臨床リサーチコンテンツで、新しいアプリケーションをサポート



まとめ

イルミナ新製品群が加速する、ゲノム解析のバリアフリー

- 少サンプル量からスタート可能、手間、時間、データ品質などの前処理の課題を解決するライブラリー調製キット群が、まもなく発売となります
 - 全ゲノム解析用にBLT(Bead Linked Transposome)を用いたDNA PCR-freeキット
 - Total RNA、mRNA、ターゲットRNA用 3つの新キット
- DRAGENは、最高精度のバリエーションコールを最高速度で提供し、手間と時間をかけて自作の二次解析パイプラインを構築する理由をなくします
- Infinium Japanese Screening Arrayは、低コストで日本人ゲノム研究に最適な情報をご提供します

Thank you