

# illumina DNA Prep with Enrichment

Un flusso di lavoro veloce e integrato per un'ampia gamma di applicazioni di arricchimento mirato che include pannelli personalizzati, pannelli fissi e sequenziamento dell'intero esoma.

## Punti principali

- Flusso di lavoro veloce per la preparazione delle librerie e l'arricchimento**  
 Fornisce una soluzione veloce che riduce i tempi di preparazione e arricchimento dell'85% rispetto alle librerie Illumina standard
- Input del campione integrato**  
 Preparazione delle librerie più efficiente grazie a protocolli integrati per sangue e saliva
- Ampia gamma di applicazioni**  
 Permette la progettazione di studi avanzati nella ricerca sul cancro, nella ricerca sulle malattie genetiche e nel sequenziamento dell'intero esoma

## Introduzione

La soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment<sup>\*</sup> unisce la preparazione delle librerie e l'arricchimento versatili, veloci e semplici per le applicazioni di arricchimento mirato e di sequenziamento dell'esoma. La soluzione offre straordinaria flessibilità per tipo e quantità di input (Tabella 1) nonché un'ampia gamma di applicazioni supportate per l'arricchimento ai fini del sequenziamento includendo pannelli personalizzati, pannelli fissi e sequenziamento dell'intero esoma prodotti da Illumina o da fornitori di terze parti.

Illumina DNA Prep with Enrichment utilizza l'innovativa chimica basata sulle microsfere che integra una sola e semplice fase di ibridazione (Figura 1). Con il flusso di lavoro Illumina DNA Prep with Enrichment, l'estrazione del DNA può essere eseguita direttamente da campioni di sangue e saliva freschi con il kit di reagenti Flex Lysis e il protocollo Saliva Lysis, rispettivamente, per risparmiare ulteriore tempo.

## Flusso di lavoro di preparazione delle librerie e di arricchimento veloce e flessibile

Una componente chiave della soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment è la tagmentazione su microsfere, che utilizza i trasposoni legati alle microsfere per mediare una reazione di tagmentazione uniforme. Questa strategia fornisce diversi vantaggi significativi:

- Per gli input di gDNA  $\geq 50$  ng, non è richiesta una quantificazione accurata del campione di DNA iniziale, poiché la dimensione del frammento inserito non è influenzata: questo permette di risparmiare tempo e ridurre i costi associati ai kit e ai reagenti.
- Con la reazione tramite marcatori (tagmentazione) su microsfere non è più necessario separare le fasi di frammentazione meccanica o enzimatica del DNA, riducendo tempo e costi associati ai materiali di consumo associati.
- Per input di gDNA tra 10-1000 ng, la normalizzazione del DNA basata sulla saturazione elimina anche la necessità di singole fasi di quantificazione e normalizzazione prima dell'arricchimento.
- Il nuovo protocollo di ibridazione singolo di 90 minuti consente l'arricchimento in meno di quattro ore.

\* Precedentemente noto come Nextera™ DNA Flex for Enrichment

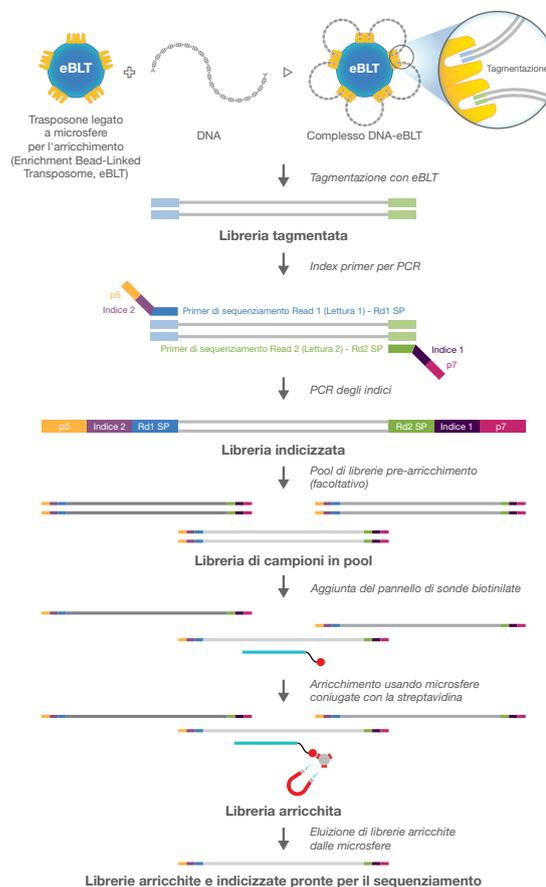


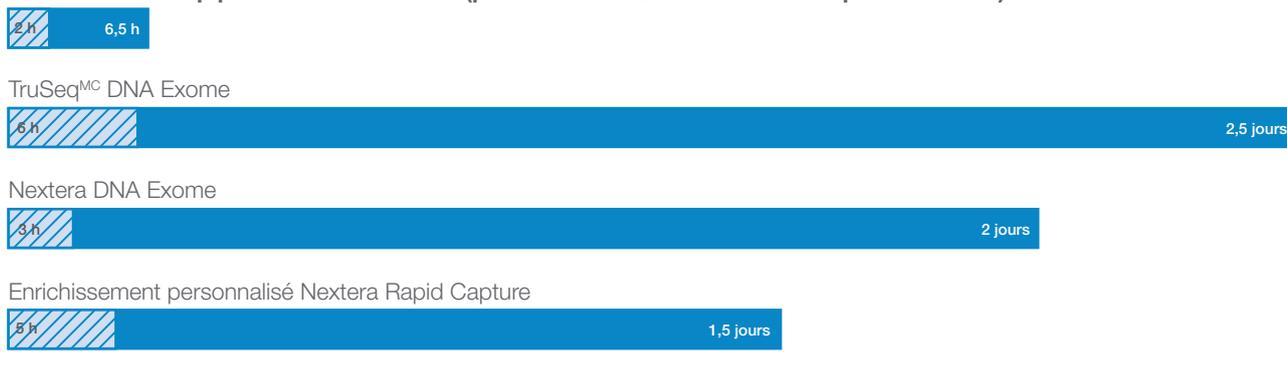
Figura 1. Chimica di tagmentazione Illumina: una reazione di tagmentazione uniforme mediata da eBLT e seguita da una singola reazione di ibridazione che consente un flusso di lavoro veloce e flessibile.

Tabella 1. Specifiche di Illumina DNA Prep with Enrichment

Parametro	Specifica
Tipo di input di DNA	gDNA, sangue intero, saliva, DNA estratto da tessuti fissati in formalina e inclusi in paraffina (Formalin-Fixed, Paraffin-Embedded, FFPE)
Input di DNA verificato <sup>a</sup>	10-1.000 ng
Multiplex campioni	384 indici doppi univoci (UDI)
Raggruppamento in pool prima dell'arricchimento <sup>b</sup>	1 plex o 12 plex verificati e supportati
Sistemi di sequenziamento supportati	Tutti i sistemi Illumina
Durata totale del flusso di lavoro <sup>c</sup>	circa 6,5 ore

- È possibile utilizzare input di DNA di appena 10 ng, ma non forniranno la normalizzazione del DNA basata sulla saturazione.
- Sono possibili altri plex di arricchimento, ma non sono stati verificati. Potrebbe essere richiesta ulteriore ottimizzazione e non sono garantiti risultati ottimali.
- Incluye le fasi di preparazione delle librerie e normalizzazione/raggruppamento in pool delle librerie.

### Illumina DNA Prep pour l'enrichissement (panel Illumina Exome ou formule personnalisée)



☑ Durée de manipulation    ■ Durée totale du flux de travail

**Figura 2. Illumina DNA Prep with Enrichment fornisce il flusso di lavoro di arricchimento Illumina più veloce;** le durate dei flussi di lavoro si basano sull'elaborazione di 12 campioni con un arricchimento di 12 plex. Le durate possono variare in base all'apparecchiatura utilizzata, al numero di campioni analizzati, alle procedure automatizzate e all'esperienza dell'utente.

**Tabella 2. Confronto dei flussi di lavoro di arricchimento Illumina**

	Illumina DNA Prep with Enrichment	TruSeq DNA Exome	Nextera DNA Exome	Nextera Rapid Capture Custom Enrichment
Opzione di DNA integrata <sup>a</sup>	√	—	—	—
Ampia gamma di input di DNA flessibile	√	—	—	—
Normalizzazione delle librerie inclusa <sup>b</sup>	√	—	—	—
Compatibile con campioni in FFPE	√	√	—	—
Input di DNA	10-1.000 ng	100 ng	50 ng	50 ng
Tempo totale per preparazione delle librerie e arricchimento <sup>c</sup>	circa 6,5 ore	2,5 giorni	2 giorni	1,5 giorni
Dimensione inserto <sup>d</sup>	150-220 bp	150 bp	150-220 bp	230 bp
Set di indici campione	384 indici doppi univoci	24 indici singoli, 96 indici doppi	24 indici singoli, 96 indici doppi	24 indici singoli, 96 indici doppi

a. Protocolli di lisi integrati disponibili per sangue e saliva.

b. La normalizzazione delle librerie si verifica con input di gDNA ≥ 50 ng.

c. La durata totale della preparazione delle librerie include le fasi di preparazione delle librerie, normalizzazione/raggruppamento in pool delle librerie e arricchimento.

d. Il DNA in FFPE degradato può generare dimensioni di inserto più piccole.

## Il più veloce flusso di lavoro di arricchimento Illumina

La soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment supporta i sistemi per la gestione dei liquidi per l'automazione della preparazione delle librerie e fornisce un flusso di lavoro con il minor numero di fasi e della più veloce durata complessiva nel portafoglio di arricchimento Illumina (Figura 2, Tabella 2).

### Input di DNA integrato

L'estrazione del DNA può essere eseguita direttamente da campioni di sangue intero e saliva. Il kit di reagenti Flex Lysis è facoltativo ed è stato ottimizzato e convalidato per la preparazione delle librerie Illumina DNA Prep with Enrichment a partire da sangue intero ed è integrato in un flusso di lavoro per ottenere la massima efficienza. Il protocollo di lisi dispone di reagenti basati su microsfere e richiede meno di 30 minuti di interventi manuali.

### Prestazioni ottimizzate sui sistemi di sequenziamento Illumina

La soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment è efficace, semplice e fornisce risultati affidabili su tutti i sistemi di sequenziamento Illumina con più del 90% di letture sul target, più del 95% di uniformità e con basso tasso di duplicati della PCR (Tabella 3). Illumina DNA Prep with Enrichment è compatibile con diversi pannelli di arricchimento Illumina ed è ottimizzato per i sistemi a processività bassa, media ed elevata (Figura 3, Tabella 4).



**Figura 3. Prestazioni ottimizzate sui sistemi di sequenziamento Illumina.** La soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment è compatibile con tutti i sistemi di sequenziamento Illumina, inclusi i sistemi a elevata processività e su scala di produzione mostrati qui. Non mostrati: sistemi iSeq™ 100, MiniSeq™ e MiSeq™.

### Dati accurati

Illumina DNA Prep with Enrichment fornisce elevata uniformità e dimensioni di inserto coerenti, su un'ampia gamma di input di DNA, offrendo una resa delle librerie uniforme e coerente.<sup>1</sup> Fornisce inoltre elevata uniformità di copertura e arricchimento di letture "padded" per pannelli personalizzati, fissi e per esoma (Figura 4). Illumina DNA Prep with Enrichment consente l'identificazione ripetuta e la precisione accurate di varianti di singolo nucleotide (Single Nucleotide Variant, SNV) (Figura 5 e Tabella 3) e di inserzioni/delezioni (Indel), rispetto ad altre soluzioni di arricchimento Illumina.

**Tabella 3. Confronto delle prestazioni dei diversi flussi di lavoro di arricchimento Illumina<sup>a</sup>**

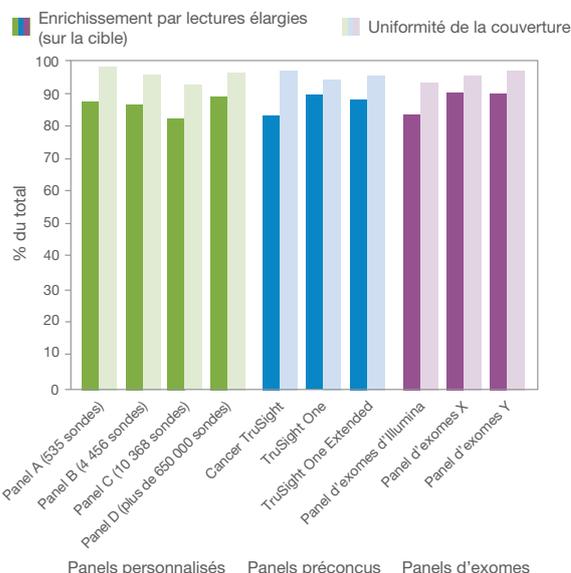
Parametro <sup>b</sup>	Illumina DNA Prep with Enrichment	Illumina DNA Prep with Enrichment	Illumina DNA Prep with Enrichment	TruSeq DNA Exome	Nextera DNA Exome
Pannello	Pannello Illumina Exome	Exome Panel X	Exome Panel Y	Pannello Illumina Exome	Pannello Illumina Exome
Dimensione del pannello	45 Mb	39 Mb	33 Mb	45 Mb	45 Mb
Dimensione della sonda	80 bp	120 bp	120 bp	80 bp	80 bp
Arricchimento di letture "padded" (sul target) <sup>c</sup>	85%	91%	91%	85%	75%
Lunghezza mediana frammento	circa 200 bp	circa 200 bp	circa 200 bp	circa 150 bp	circa 200 bp
Copertura a 20x	93%	96%	97%	90%	85%
Uniformità di copertura <sup>c</sup>	95%	97%	98%	85%	85%
Profondità lettura per campione	30 M cluster PF	25 M cluster PF	20 M cluster PF	40 M cluster PF	40 M cluster PF
Precisione SNV	99%	99%	99%	99%	99%
Identificazione ripetuta di SNV	94%	94%	95%	89%	91%

a. I dati rappresentano un esempio di dati di confronto. Le effettive specifiche delle prestazioni possono variare a seconda della profondità di lettura e del tipo di campione.  
 b. L'analisi è stata eseguita su 48 campioni (tutti campioni Coriell NA12878) per condizione. L'analisi dei dati è stata eseguita utilizzando l'app Enrichment BaseSpace™.  
 c. Per ulteriori dettagli, vedere BaseSpace App User Guide<sup>2</sup> (Guida per l'utente dell'app BaseSpace).

**Tabella 4. Processività dei campioni per cella a flusso con Illumina DNA Prep with Enrichment**

Pannello	iSeq 100 Sistema	Sistema MiniSeq		Sistema MiSeq			Serie NextSeq 550	
		Medio	Alto	v2	v2 Nano/Micro	v3	Medio	Alto
<b>Pannelli fissi</b>								
TruSight™ One	NR	NR	2	1	0/0	3	12	36
TruSight One Expanded	NR	NR	1	0	0/0	1	7	24
TruSight Cancer	4	8	24	12	1/4	24	96	384
TruSight Hereditary Cancer	4	8	24	12	1/4	24	96	384
TruSight Cardio	4	8	24	12	1/4	24	96	384
<b>Pannelli personalizzati</b>								
2000 sonde	8	16	50	30	2/8	50	260	384
5000 sonde	2	4	12	8	1/2	12	65	200
10.000 sonde	1	2	6	4	0/1	6	33	100
Pannello	Serie NextSeq 550		Sistema NextSeq 2000		Sistema NovaSeq 6000			
	Medio	Alto	P2	P3	SP	S1	S2	S4
Illumina Exome	5	16	16	40	64	128	164	384
Exome Panel X	5	16	16	40	64	128	164	384
Exome Panel Y	6	20	20	50	80	160	205	384

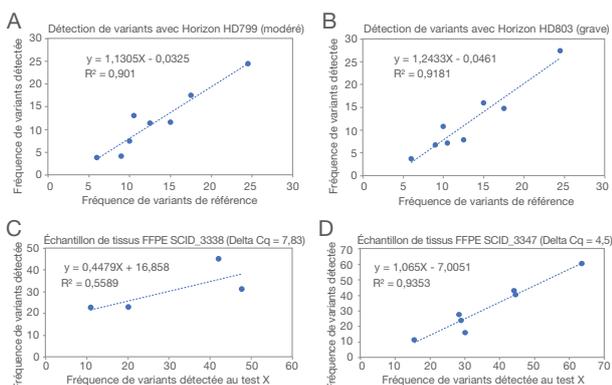
Medio = output medio, Alto = output elevato; NR = non raccomandato, RR = modalità esecuzione rapida, HO = modalità output elevato (v4)



**Figura 4. Elevata uniformità di copertura e arricchimento di letture "padded".** Illumina DNA Prep with Enrichment fornisce elevata uniformità di copertura e arricchimento di letture "padded" per pannelli personalizzati, fissi e per esoma.

### Arricchimento del DNA per un'ampia gamma di applicazioni

Unendo le eccellenti prestazioni di arricchimento e la comprovata accuratezza della chimica di sequenziamento mediante sintesi (Sequencing By Synthesis, SBS) Illumina, la soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment supporta sia i pannelli fissi che i pannelli personalizzati di diverse dimensioni, compresi quelli progettati per il sequenziamento dell'intero esoma, destinati a progettazioni di studi avanzati in diverse aree (Figura 6). Inoltre, Illumina DNA Prep with Enrichment è compatibile con i pannelli/sonde di arricchimento Illumina e di terze parti, per consentire la portabilità dei contenuti e fornire una maggiore flessibilità.



**Figura 5. Accurata identificazione delle varianti.** Illumina DNA Prep with Enrichment fornisce bassa quantità di identificazione di varianti somatiche per campioni di DNA in FFPE della linea cellulare (A, B) utilizzati come controllo rispetto al riferimento umano e campioni in FFPE reali (C, D) con frequenza della variante osservata che mostra una correlazione significativa con le frequenze da un saggio di sequenziamento ortologo.

## Riepilogo

Illumina DNA Prep with Enrichment offre il flusso di lavoro più veloce tra i prodotti della gamma di arricchimento Illumina. Questa soluzione di facile utilizzo e compatibile con l'automazione supporta utenti con tutti i livelli di esperienza e fornisce un flusso di lavoro comune per diverse progettazioni sperimentali, tra cui pannelli fissi, pannelli personalizzati e sequenziamento dell'intero esoma. La chimica di tagmentazione su microsferi supporta un'ampia gamma di quantità di input di DNA e diversi tipi di campione. Illumina DNA Prep with Enrichment è compatibile con i pannelli/sonde di arricchimento Illumina e di terze parti, per consentire la portabilità dei contenuti. L'innovativa soluzione Illumina DNA Prep with Enrichment unita all'efficacia della chimica SBS Illumina fornisce l'arricchimento mirato e il sequenziamento dell'esoma ottimali.

## Maggiori informazioni

Per maggiori informazioni su Illumina DNA Prep with Enrichment, visitare la pagina [www.illumina.com/illumina-dna-prep-enrichment](http://www.illumina.com/illumina-dna-prep-enrichment).

## Informazioni per gli ordini

Prodotto	N. di catalogo
Illumina DNA Prep with Enrichment (S), Tagmentazione (96 campioni)	20025524
Illumina DNA Prep with Enrichment (S), Tagmentazione (16 campioni)	20025523
Illumina DNA Prep (S), Tagmentazione (96 campioni)	20025520
Illumina DNA Prep (S), Tagmentazione (16 campioni)	20025519
Kit di reagenti Flex Lysis (per lisi del sangue)	20018706
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentazione (96 indici, 96 campioni)	20027213
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentazione (96 indici, 96 campioni)	20027214
IDT for Illumina Nextera DNA UD Indexes Set C (96 indici, 96 campioni)	20027215
IDT for Illumina Nextera DNA UD Indexes Set D (96 indici, 96 campioni)	20027216
IDT for Illumina Nextera DNA UD Indexes Set A-D (384 indici, 384 campioni)	20027217
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentazione (96 indici, 96 campioni)	20042666 Presto disponibile
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentazione (96 indici, 96 campioni)	20042667 Presto disponibile
Pannello Illumina Exome (8 reazioni di arricchimento)	20020183
TruSight Cancer (8 reazioni di arricchimento)	FC-121-0202
TruSight One (6 reazioni di arricchimento)	20029227
TruSight One Expanded (6 reazioni di arricchimento)	20029226
TruSight Cardio (8 reazioni di arricchimento)	20029229
TruSeq Hereditary Cancer (8 reazioni di arricchimento)	20029551
TruSeq Neurodegeneration (8 reazioni di arricchimento)	20029550
Pannello di arricchimento personalizzato Illumina	20025371

"IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes" sono i nuovi nomi per "IDT for Illumina - Nextera DNA UD Indexes"; il contenuto dei kit rimane lo stesso.

## Bibliografia

1. Illumina (2020). Illumina DNA Prep Data Sheet. Consultato il 10 maggio 2020.
2. Illumina (2017). BWA Enrichment v2.1 BaseSpace App Guide. Consultata il 9 aprile 2020.

**Pannelli fissi**

Applicazioni di sequenziamento

- TruSight Cancer
- TruSight One
- TruSight One Expanded
- TruSight Cardio
- TruSight Hereditary Cancer
- TruSeq Neurodegeneration
- Illumina Exome

**Personalizzato**

- Passaggio dei pannelli personalizzati Nextera Rapid Capture Custom Enrichment a un flusso di lavoro più rapido
- Sviluppo di nuovi pannelli personalizzati in DesignStudio™ utilizzando le sonde dei pannelli Illumina DNA Prep for Enrichment e Illumina Custom Enrichment
- Uso di pannelli Illumina o di terze parti con un numero di sonde biotinilate con filamento singolo o doppio compreso tra 500 e 675.000
- Uso di DesignStudio per ordinare pannelli personalizzati con un numero di sonde compreso tra 2000 e 675.000

**Intero esoma**

- Compatibile con 80-mer e 120-mer oligos
- I set di dati sono disponibili per il pannello Illumina Exome e per i pannelli per esoma di terze parti in BaseSpace Sequence Hub

**Figura 6. Ampia gamma di applicazioni con Illumina DNA Prep with Enrichment.** Illumina DNA Prep with Enrichment supporta un'ampia gamma di applicazioni inclusi i pannelli fissi, i pannelli personalizzati e il sequenziamento dell'intero esoma.

**Illumina** • N. verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) • Tel. +1.858.202.4566 • [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com) • [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

© 2020 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](http://www.illumina.com/company/legal.html). Pub. No. 770-2020-010-A ITA QB10034

**Solo a uso di ricerca. Non usare in procedimenti diagnostici.**

Pub. No. 770-2020-010-A ITA | 4

