

Illumina DNA Prep with Enrichment

Flujo de trabajo rápido e
integrado para una amplia
gama de aplicaciones de
enriquecimiento de objetivos

- Ofrece una solución que ahorra tiempo, ya que es un 85 % más rápida que el proceso estándar de preparación y enriquecimiento de librerías de Illumina.
- Mejora la eficacia de la preparación de librerías gracias a los protocolos integrados para sangre y saliva.
- Permite realizar estudios avanzados para investigación oncológica y de enfermedades genéticas, así como para secuenciación del exoma completo.



Introducción

La solución Illumina DNA Prep with Enrichment combina versatilidad, sencillez y rapidez en los procesos de preparación y enriquecimiento de librerías, para aplicaciones de enriquecimiento selectivo y secuenciación del exoma. Ofrece una extraordinaria flexibilidad en cuanto al tipo y la cantidad de aporte (tabla 1), así como una amplia gama de aplicaciones compatibles para secuenciación con enriquecimiento, que abarcan desde paneles personalizados y paneles fijos hasta secuenciación del exoma completo, tanto de Illumina como de terceros.

Illumina DNA Prep with Enrichment usa una innovadora química basada en bolas que incorpora un paso de hibridación única y simplificado (figura 1). Gracias al flujo de trabajo de Illumina DNA Prep with Enrichment, la extracción de ADN puede procesarse de forma directa a partir de muestras de sangre reciente o saliva, empleando el Flex Lysis Reagent Kit y el Saliva Lysis Protocol, respectivamente, lo que permite ahorrar aún más tiempo.

Tabla 1: Especificaciones de Illumina DNA Prep with Enrichment

Parámetro	Especificación
Tipo de entrada de ADN	ADNg, sangre completa, saliva y ADN extraído de tejido fijado en formol y embebido en parafina (FFPE, Formalin-Fixed Paraffin-Embedded)
Entrada de ADN verificada ^a	10-1000 ng
Multiplexado de muestras	384 índices dobles únicos (UDI, Unique Dual Indexes)
Agrupación previa al enriquecimiento ^b	1 unidad de plexado o 12 unidades de plexado verificadas y compatibles
Sistemas de secuenciación	Todos los sistemas de Illumina compatibles
Tiempo total de flujo de trabajo ^c	Aprox. 6,5 horas

a. Es posible usar una entrada de solo 10 ng de ADN, pero no será posible la normalización de ADN por saturación.

b. Son posibles otros niveles de plexado de enriquecimiento, pero no se han verificado. Es posible que se requiera optimización adicional y no se garantizan los resultados óptimos.

c. Incluye los pasos de preparación de librerías, enriquecimiento y normalización/agrupamiento de librerías.

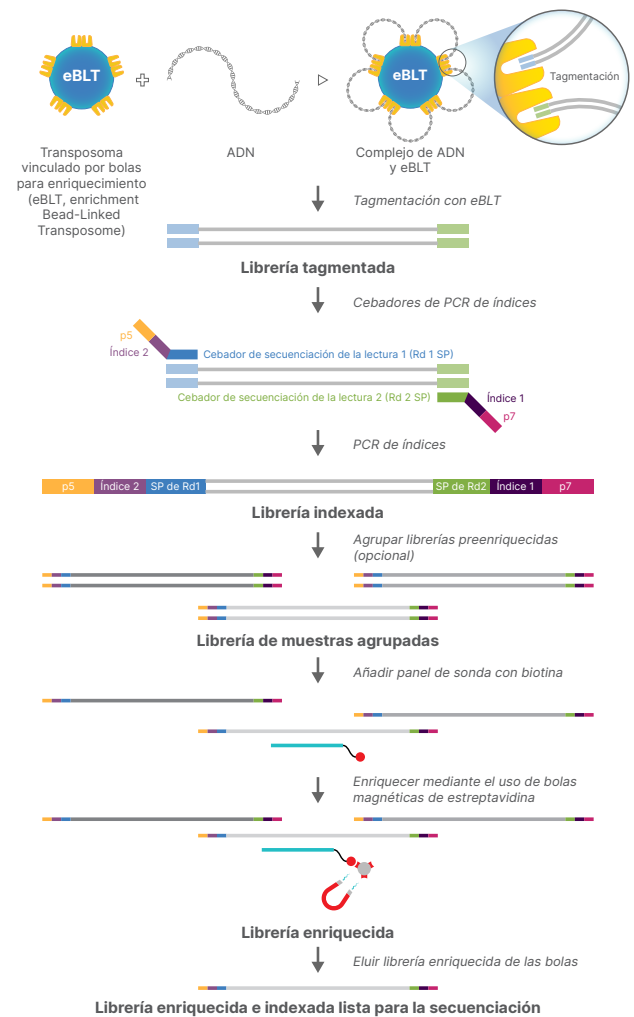


Figura 1: Química de tagmentación de Illumina. Una reacción de tagmentación uniforme con los eBLT como mediadores, seguida de una reacción de hibridación única, permite un flujo de trabajo rápido y flexible.

Flujo de trabajo rápido y versátil para preparación y enriquecimiento de librerías

Un componente clave de la solución Illumina DNA Prep with Enrichment es la tagmentación en bolas, que usa transposomas vinculados por bolas para mediar en una reacción de tagmentación uniforme. Esta estrategia ofrece varias ventajas significativas:

- En el caso de que la cantidad ADN_g de entrada sea ≥ 50 ng, no hace falta efectuar una cuantificación exacta de la muestra de ADN inicial, puesto que el tamaño del fragmento de ADN no se ve afectado, con el consiguiente ahorro del tiempo y los costes asociados al uso de kits y reactivos.
- La tagmentación en bolas elimina la necesidad de llevar a cabo pasos independientes de fragmentación de ADN, lo que ahorra el tiempo y los costes asociados al uso de consumibles durante dichos pasos.
- En el caso de entradas de ADN_g de entre 50-1000 ng, el proceso de normalización de ADN por saturación elimina la necesidad de cuantificar y normalizar librerías una por una antes del enriquecimiento.
- El innovador protocolo de hibridación única, de 90 minutos de duración, permite que el proceso de enriquecimiento se lleve a cabo en menos de cuatro horas.

El flujo de trabajo de enriquecimiento más rápido de Illumina

La solución Illumina DNA Prep with Enrichment admite el uso de sistemas de manipulación de líquidos para automatizar la preparación de librerías y produce el flujo de trabajo con el menor número de pasos y más rápido en conjunto de toda la gama de soluciones de enriquecimiento de Illumina (figura 2, tabla 2).

Aporte de ADN integrado

La extracción de ADN puede procesarse directamente desde muestras de sangre completa o saliva. El Flex Lysis Reagent Kit opcional, optimizado y validado para usar muestras de sangre completa e Illumina DNA Prep with Enrichment, se integra en el flujo de trabajo para obtener la máxima eficiencia. Los protocolos de lisis cuentan con reactivos basados en bolas y requieren menos de 30 minutos de tiempo de participación activa.

Rendimiento optimizado en los sistemas de secuenciación de Illumina

La sólida y sencilla solución Illumina DNA Prep with Enrichment proporciona resultados fiables en todos los sistemas de secuenciación de Illumina, puesto que ofrece un >90 % de lecturas en objetivo, un >95 % de uniformidad y una baja tasa de duplicación de PCR (tabla 3). Illumina DNA Prep with Enrichment es compatible con varios paneles de enriquecimiento de Illumina y es una solución optimizada para sistemas de productividad baja, media y alta (figura 3, tabla 4).

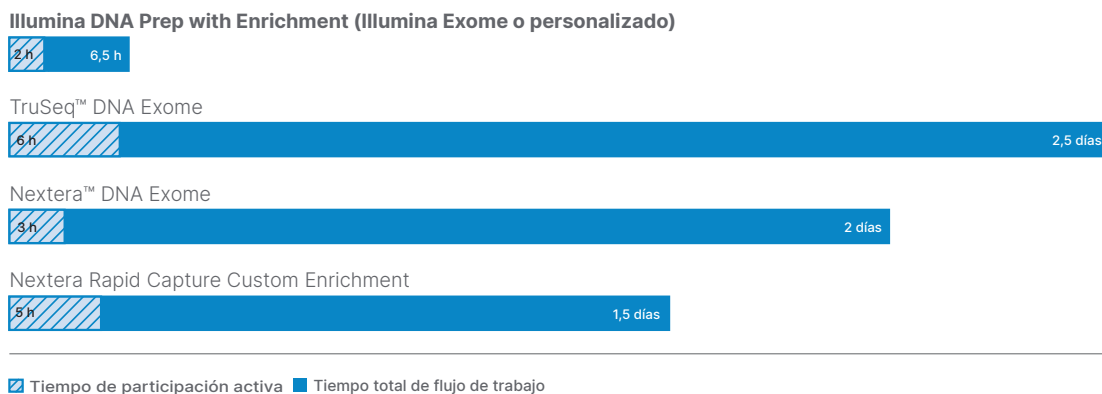


Figura 2: Illumina DNA Prep with Enrichment ofrece el flujo de trabajo de enriquecimiento más rápido de Illumina. Los tiempos de flujo de trabajo se basan en el procesamiento de 12 muestras con enriquecimiento de 12 unidades de plexado. El tiempo puede variar dependiendo del equipo empleado, el número de muestras procesadas, los procedimientos de automatización o la experiencia del usuario.

Tabla 2: Comparación de flujos de trabajo de enriquecimiento de Illumina

	Illumina DNA Prep with Enrichment	TruSeq DNA Exome	Nextera DNA Exome	Nextera Rapid Capture Custom Enrichment
Opción de ADN integrada ^a	✓	—	—	—
Intervalo amplio y flexible de cantidad de aporte de ADN	✓	—	—	—
Normalización de librerías incluida ^b	✓	—	—	—
Compatible con FFPE	✓	✓	—	—
Aporte de ADN	10-1000 ng	100 ng	50 ng	50 ng
Duración total de preparación y enriquecimiento de librerías ^c	~6,5 h	2,5 días	2 días	1,5 días
Tamaño de fragmento ^d	150-220 pb	150 pb	150-220 pb	230 pb
Juegos de índices de muestras	384 índices dobles únicos	24 índices individuales, 96 índices dobles	24 índices individuales, 96 índices dobles	24 índices individuales, 96 índices dobles

a. Protocolos de lisis integrados disponibles para sangre y saliva.

b. Las librerías se normalizan con ≥ 50 ng de ADN de entrada.

c. La duración total de preparación y enriquecimiento de librerías incluye la preparación de librerías, la normalización o la agrupación de librerías y el enriquecimiento.

d. El uso de ADN FFPE degradado puede dar como resultado tamaños de fragmento menores.

Tabla 3: Comparación del rendimiento entre los flujos de trabajo de enriquecimiento de Illumina^a

Parámetro ^b	Illumina DNA Prep with Enrichment	Illumina DNA Prep with Enrichment	Illumina DNA Prep with Enrichment	TruSeq DNA Exome	Nextera DNA Exome
Panel	Illumina Exome Panel ^c	Exome Panel X	Exome Panel Y	Illumina Exome Panel	Illumina Exome Panel
Tamaño de panel	45 Mb	39 Mb	33 Mb	45 Mb	45 Mb
Tamaño de la sonda	80 pb	120 pb	120 pb	80 pb	80 pb
Lectura de enriquecimiento completada (en objetivo) ^d	85 %	91 %	91 %	85 %	75 %
Mediana de longitud de fragmento	~200 pb	~200 pb	~200 pb	~150 pb	~200 pb
Cobertura a 20 \times	93 %	96 %	97 %	90 %	85 %
Uniformidad de cobertura ^d	95 %	97 %	98 %	85 %	85 %
Profundidad de lectura por muestra ^e	30 M de CPF	25 M de CPF	20 M de CPF	40 M de CPF	40 M de CPF
Precisión de SNV	99 %	99 %	99 %	99 %	99 %
Recuperación de SNV	94 %	94 %	95 %	89 %	91 %

a. Los datos representados son datos comparativos a modo de ejemplo. Las especificaciones de rendimiento reales pueden variar en función de la profundidad de lectura y el tipo de muestra.

b. El análisis se realizó sobre 48 muestras (todas ellas muestras NA12878 de Coriell) según su estado. El análisis de los datos se realizó mediante la aplicación BaseSpace™ Enrichment.

c. [Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment](#) es la solución recomendada para la secuenciación del exoma humano.

d. Consulte más detalles en la Guía del usuario de la aplicación BaseSpace™2.

e. CPF, grupos que superan el filtro.



Figura 3: Rendimiento optimizado en todos los sistemas de secuenciación de Illumina. La solución Illumina DNA Prep with Enrichment es compatible con todos los sistemas de secuenciación de Illumina, incluidos todos los sistemas de alto rendimiento que aparecen aquí representados. Los sistemas de baja productividad, incluidos iSeq™ 100 System, MiniSeq™ System y MiSeq™ System, también son compatibles con Illumina DNA Prep with Enrichment.

Tabla 4: Productividad de muestras por celda de flujo con Illumina DNA Prep with Enrichment^a

	iSeq 100 System		MiniSeq System		MiSeq System			NextSeq 550 System			
			Medio	Elevado	v2	v2 Nano/Micro	v3	Medio	Elevado		
Paneles fijos											
TruSight™ One	NR	NR	2	2	1	0/0	3	12	36		
TruSight One Expanded	NR	NR	1	1	0	0/0	1	7	24		
TruSight Cancer	4	8	24	24	12	1/4	24	96	384		
TruSight Hereditary Cancer	4	8	24	24	12	1/4	24	96	384		
Paneles personalizados											
2000 sondas	8	16	50	50	30	2/8	50	260	384		
5000 sondas	2	4	12	12	8	1/2	12	65	200		
10 000 sondas	1	2	6	6	4	0/1	6	33	100		
Panel de exoma^b											
	NextSeq 550 System		NextSeq 2000 System		NovaSeq 6000 System				NovaSeq X Series		
	Medio	Elevado	P2	P3	SP	S1	S2	S4	1.5B	10B	25B
Panel de exoma ^b	~4	~12	~10	~30	~20	~41	~104	~250	~41	~250	~750 ^c

a. Medio, rendimiento medio; Elevado, rendimiento elevado; NR, no recomendado.

b. En las estimaciones de los exomas, se asumen aproximadamente 8 Gb por muestra para lograr una cobertura de 100×.

c. Hay disponibles 384 índices dobles únicos.

Datos precisos

ILLUMINA DNA Prep with Enrichment ofrece fragmentos de tamaño muy uniforme y homogéneo con una gran variedad de entradas de ADN y presenta rendimientos de librería uniformes y homogéneos.¹ Además, proporciona una gran uniformidad de cobertura y enriquecimiento de lectura completada para paneles personalizados, fijos y de exoma (figura 4). ILLUMINA DNA Prep with Enrichment permite recuperar con precisión y exactitud variantes de nucleótido único (SNV, Single Nucleotide Variant) (figura 5, tabla 3) e inserciones/deleciones (indels), en comparación con otras soluciones de enriquecimiento de ILLUMINA.

Enriquecimiento de ADN para una amplia gama de aplicaciones

Al combinar el rendimiento excepcional del enriquecimiento y la precisión demostrada de la química de secuenciación por síntesis (SBS, Sequencing By Synthesis) de ILLUMINA, la solución ILLUMINA DNA Prep with Enrichment admite tanto paneles fijos como personalizados de distintos tamaños, incluidos los diseñados para la secuenciación del exoma completo, a fin de efectuar estudios avanzados en diversas áreas (figura 6). Además, ILLUMINA DNA Prep with Enrichment es compatible con sondas y paneles de enriquecimiento de ILLUMINA y de terceros, lo que permite la portabilidad de contenido con el consiguiente aumento de la flexibilidad.

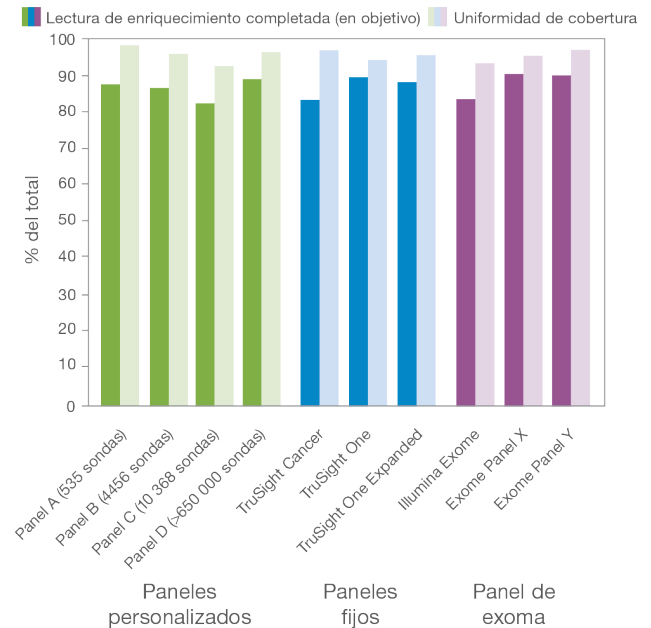


Figura 4: Alta uniformidad de cobertura y enriquecimiento de lectura completada. ILLUMINA DNA Prep with Enrichment ofrece alta uniformidad de cobertura y enriquecimiento de lectura completada en objetivo para paneles personalizados, fijos y de exomas.

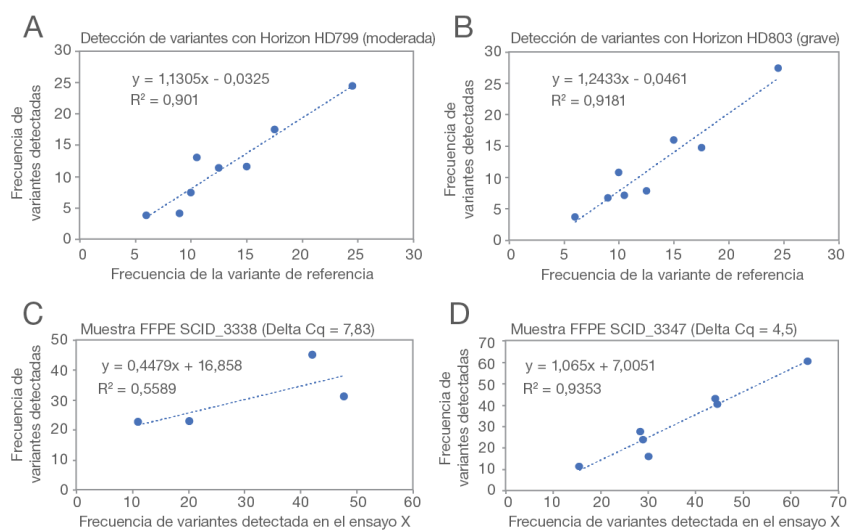


Figura 5: Llamada de variante precisa. ILLUMINA DNA Prep with Enrichment ofrece pocos resultados en llamadas de variantes somáticas en muestras de control de ADN de referencia humano FFPE de estirpe celular (A, B) y en muestras FFPE del mundo real (C, D), con una frecuencia de variante observada que muestra una correlación significativa con las frecuencias de un ensayo de secuenciación de ortólogos.



Figura 6: Amplia variedad de aplicaciones con Illumina DNA Prep with Enrichment. Illumina DNA Prep with Enrichment es compatible con una amplia gama de aplicaciones, entre las que se incluyen paneles fijos, paneles personalizados y paneles del exoma.

Resumen

Illumina DNA Prep with Enrichment incluye el flujo de trabajo más rápido de la gama de soluciones de enriquecimiento de Illumina. La solución, fácil de usar y con posibilidad de automatización, es apta para usuarios de cualquier nivel de experiencia y, además, ofrece un flujo de trabajo común para varios diseños de experimento, entre los que se incluyen paneles fijos, paneles personalizados y secuenciación del exoma completo. La tagmentación en bolas permite el uso de una amplia gama de cantidades de entrada de ADN y varios tipos de muestras. Además, Illumina DNA Prep with Enrichment es compatible con sondas y paneles de enriquecimiento de Illumina y de terceros, lo que permite la portabilidad de contenido. La innovadora solución Illumina DNA Prep with Enrichment, combinada con la capacidad de la química de SBS de Illumina, ofrece uno de los mejores resultados en enriquecimiento selectivo y secuenciación del exoma.

Información adicional

[Illumina DNA Prep with Enrichment](#)

[Tagmentación en bolas](#)

Bibliografía

1. Illumina. Illumina DNA Prep Data Sheet (Hoja de datos de Illumina DNA Prep). [illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-dna-prep-data-sheet-m-gl-10373/illumina-dna-prep-data-sheet-m-gl-10373.pdf](https://www.illumina.com/content/dam/illumina/gcs/assembled-assets/marketing-literature/illumina-dna-prep-data-sheet-m-gl-10373/illumina-dna-prep-data-sheet-m-gl-10373.pdf). Año de actualización: 2022. Fecha de consulta: 17 de agosto de 2023.
2. Illumina. BWA Enrichment v2.1 BaseSpace App Guide (Guía de la aplicación BWA Enrichment v2.1 de BaseSpace). support.illumina.com/content/dam/illumina-support/documents/documentation/software_documentation/basespace/basespace-bwa-enrichment-v2-1-app-guide-15050958-01.pdf. Año de actualización: 2016. Fecha de consulta: 22 de septiembre de 2023.

Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de catálogo
Illumina DNA Prep with Enrichment, (S) Tagmentation (96 samples)	20025524
Illumina DNA Prep with Enrichment, (S) Tagmentation (16 samples)	20025523
Flex Lysis Reagent Kit	20018706
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091654
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091656
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091658
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 indexes, 96 samples)	20091660
TruSight Cancer (8 enrichment reactions)	FC-121-0202
TruSight One (6 enrichment reactions)	20029227
TruSight One Expanded (6 enrichment reactions)	20029226
TruSeq Hereditary Cancer (8 enrichment reactions)	20029551
Illumina Custom Enrichment Panel	20025371



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

© 2023 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-02147 ESP v1.0