

# Illumina DNA Prep with Enrichment

Flux de travail rapide et  
intégré pour une vaste  
gamme d'applications  
d'enrichissement ciblé

- Une solution 85 % plus rapide que la préparation et l'enrichissement standard de bibliothèques d'Illumina
- Plus grande efficacité lors de la préparation de bibliothèques grâce à des protocoles intégrés pour le sang et la salive
- Modèles d'études avancés dans la recherche sur le cancer, la recherche sur les maladies génétiques et dans le séquençage de l'exome entier



## Introduction

La solution Illumina DNA Prep with Enrichment combine une préparation de bibliothèques polyvalente, simple et rapide et une fonction d'enrichissement destinées à des applications d'enrichissement ciblé et de séquençage d'exomes. Elle offre une flexibilité remarquable pour le type et le volume d'entrée (tableau 1), et pour soutenir une vaste gamme d'applications de séquençage et d'enrichissement qui comprend les panels personnalisés, les panels préconçus et le séquençage d'exome entier d'Illumina ou d'un fournisseur tiers.

Illumina DNA Prep with Enrichment utilise la chimie novatrice basée sur des billes incorporant une seule étape d'hybridation simplifiée (figure 1). Avec le flux de travail d'Illumina DNA Prep with Enrichment, l'extraction d'ADN peut être effectuée directement à partir d'échantillons de sang frais ou de salive à l'aide de Flex Lysis Reagent Kit et du protocole de lyse des cellules de la salive, respectivement, afin d'économiser encore plus de temps.

Tableau 1 : Spécifications d'Illumina DNA Prep with Enrichment

Paramètre	Spécification
Type d'entrée d'ADN	ADNg, sang entier, salive, ADN extrait de tissus fixés au formol et inclus en paraffine (FFIP)
Entrées d'ADN vérifiées <sup>a</sup>	10 À 1 000 ng
Multiplexage des échantillons	384 index doubles uniques (IDU)
Regroupement préenrichissement <sup>b</sup>	1 ou 12 niveaux vérifiés et pris en charge
Systèmes de séquençage pris en charge	Tous les systèmes d'Illumina
Durée totale du flux de travail <sup>c</sup>	~ 6,5 heures

- Des entrées d'ADN aussi faibles que 10 ng sont possibles, mais ne fourniront pas de normalisation de l'ADN basée sur la saturation.
- D'autres plexités d'enrichissement sont possibles, mais n'ont pas été vérifiées. Une optimisation supplémentaire peut être nécessaire et des résultats optimaux ne sont pas garantis.
- Comprend les étapes de préparation de bibliothèques, d'enrichissement et de regroupement/normalisation de bibliothèques.

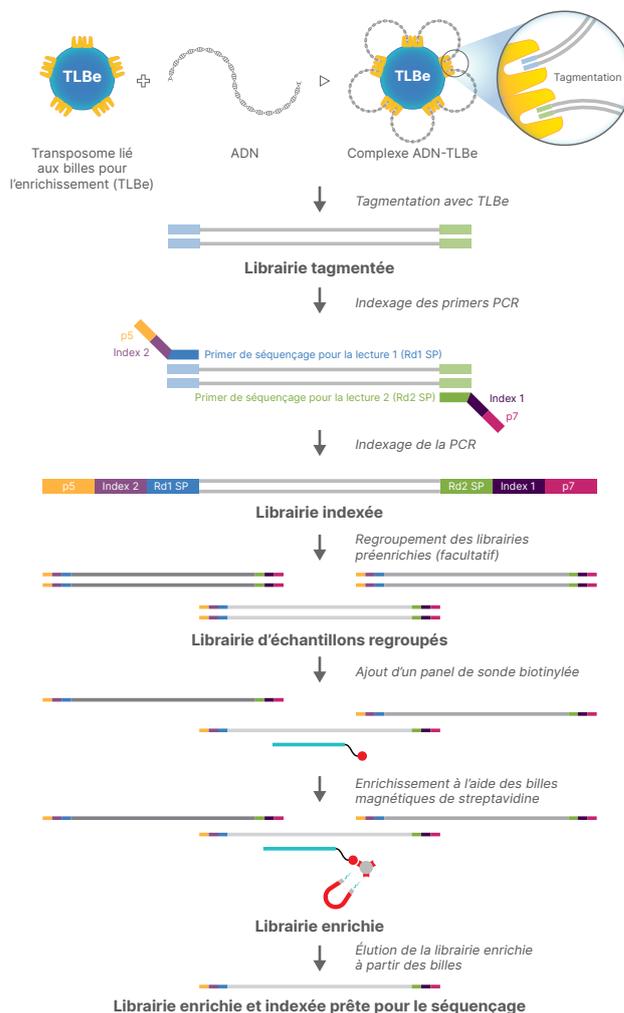


Figure 1 : Chimie de tagmentation d'Illumina – Une réaction de tagmentation uniforme induite par les TLBe suivie par une réaction d'hybridation simple qui permet un flux de travail rapide et flexible.

## Flux de travail rapide et flexible de préparation et d'enrichissement de bibliothèques

L'un des plus importants composants de la solution Illumina DNA Prep with Enrichment est la tagmentation sur billes, qui utilise des transposomes liés aux billes comme agents médiateurs pour produire une réaction de tagmentation plus uniforme. Cette stratégie procure de nombreux avantages importants :

- Pour les entrées d'ADNg  $\geq 50$  ng, la quantification précise de l'échantillon d'ADN initial n'est pas nécessaire, car la taille d'insert de fragments n'est pas affectée, ce qui permet d'économiser du temps et de réduire les coûts associés aux trousse et réactifs.
- La tagmentation sur billes élimine la nécessité des étapes de fragmentation d'ADN séparées, ce qui permet de gagner du temps et de réduire les coûts associés aux consommables de ces étapes.
- Pour les entrées d'ADNg de 50 À 1 000 ng, la normalisation de l'ADN basée sur la saturation permet d'éliminer la nécessité des étapes de normalisation et de quantification de chaque bibliothèque avant leur enrichissement.
- Le protocole novateur d'hybridation unique en 90 minutes permet l'enrichissement en moins de quatre heures.

## Flux de travail d'enrichissement le plus rapide de la gamme Illumina

La solution Illumina DNA Prep with Enrichment prend en charge les systèmes de manipulation de liquides aux fins de l'automatisation de la préparation des bibliothèques et produit un flux de travail affichant le plus petit nombre d'étapes et la plus courte durée totale de flux de travail de tout le portefeuille de produits d'enrichissement d'Illumina (figure 2, tableau 2).

### Entrée d'ADN intégrée

L'extraction d'ADN peut être traitée directement à partir des échantillons de sang entier ou de salive. La trousse Flex Lysis Reagent Kit facultative, optimisée et validée pour l'utilisation d'échantillons de sang entier et d'Illumina DNA Prep with Enrichment, est intégrée au flux de travail pour une efficacité maximale. Le protocole de lyse comporte des réactifs à base de billes et nécessite une durée de manipulation de moins de 30 minutes.

### Performance optimisée avec tous les systèmes de séquençage d'Illumina

La solution Illumina DNA Prep with Enrichment robuste et simple produit des résultats fiables avec tous les systèmes de séquençage d'Illumina avec > 90 % des lectures alignées sur la cible, une uniformité > 95 % et un faible taux de duplicats de PCR (tableau 3). La solution Illumina DNA Prep with Enrichment est compatible avec plusieurs panels d'enrichissement Illumina et est optimisée pour utilisation sur les systèmes à débit bas, moyen et élevé (figure 3, tableau 4).

#### Illumina DNA Prep with Enrichment (Illumina Exome ou panels personnalisés)



Figure 2 : Illumina DNA Prep with Enrichment procure le flux de travail d'enrichissement le plus rapide d'Illumina – Les durées des flux de travail sont basées sur le traitement de 12 échantillons à 12 niveaux d'enrichissement. Les durées peuvent varier selon le matériel utilisé, le nombre d'échantillons traité, l'automatisation des procédures et le niveau d'expérience de l'utilisateur.

Tableau 2 : Comparaison des flux de travail d'enrichissement d'Illumina

	Illumina DNA Prep with Enrichment	TruSeq DNA Exome	Nextera DNA Exome	Nextera Rapid Capture Custom Enrichment
Option d'ADN intégrée <sup>a</sup>	✓	—	—	—
Plage d'entrée d'ADN large et flexible	✓	—	—	—
Normalisation de bibliothèques comprise <sup>b</sup>	✓	—	—	—
Compatible avec les échantillons FFIP	✓	✓	—	—
Entrée d'ADN	100 à 1 000 ng	100 ng	50 ng	50 ng
Durée totale de la préparation de bibliothèques et de l'enrichissement <sup>c</sup>	~ 6,5 h	2,5 jours	2 jours	~ 1,5 jour
Taille des inserts <sup>d</sup>	150 à 220 pb	150 pb	150 à 220 pb	230 pb
Ensemble d'index d'échantillons	384 index doubles uniques	24 index simples, 96 index doubles	24 index simples, 96 index doubles	24 index simples, 96 index doubles

a. Protocoles de lyse intégrés disponibles pour le sang et la salive.

b. La normalisation de bibliothèques se produit avec ≥ 50 ng d'entrée d'ADNg.

c. La durée totale de préparation de bibliothèques et d'enrichissement comprend la préparation de bibliothèques, le regroupement et la normalisation et l'enrichissement.

d. L'ADN FFIP dégradé peut entraîner des tailles d'insert plus petites.

Tableau 3 : Comparaison des performances des flux de travail d'enrichissement d'Illumina<sup>a</sup>

Paramètre <sup>b</sup>	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 <sup>c</sup>	Panel d'exomes X	Panel d'exomes Y	Illumina Exome Panel	Illumina Exome Panel
Taille du panel	45 Mb	39 Mb	33 Mb	45 Mb	45 Mb
Taille de la sonde	80 pb	120 pb	120 pb	80 pb	80 pb
Enrichissement par lectures élargies (sur la cible) <sup>d</sup>	85 %	91 %	91 %	85 %	75 %
Longueur moyenne des fragments	~ 200 pb	~ 200 pb	~ 200 pb	~ 150 pb	~ 200 pb
Couverture à 20×	93 %	96 %	97 %	90 %	85 %
Uniformité de la couverture <sup>d</sup>	95 %	97 %	98 %	85 %	85 %
Profondeur de lecture par échantillon <sup>e</sup>	30 millions d'APF	25 millions d'APF	20 millions d'APF	40 millions d'APF	40 millions d'APF
Précision des SNV	99 %	99 %	99 %	99 %	99 %
Rappel des SNV	94 %	94 %	95 %	89 %	91 %

a. Les données sont des exemples de données de comparaison. Les mesures de performance réelles peuvent varier en fonction de la profondeur de lecture et du type d'échantillon.

b. Analyse conduite sur 48 échantillons (tous des échantillons Coriell NA12878) par condition. Analyse de données réalisée avec l'application Enrichment BaseSpace<sup>MC</sup> App.

c. [Illumina DNA Prep with Exome 2.5 Enrichment](#) est la solution recommandée pour le séquençage de l'exome humain.

d. Consultez le guide de l'utilisateur de l'application BaseSpace<sup>MC2</sup> pour plus de détails.

e. APF = Amplifiats passant le filtre



Figure 3 : Une performance optimisée avec tous les systèmes de séquençage d'Illumina – La solution Illumina DNA Prep with Enrichment est compatible avec tous les systèmes de séquençage d'Illumina, notamment les systèmes haute performance indiqués ici. Les systèmes à faible débit, notamment les systèmes iSeq<sup>MC</sup> 100, MiniSeq<sup>MC</sup> et MiSeq<sup>MC</sup>, sont également compatibles avec Illumina DNA Prep with Enrichment.

Tableau 4 : Débit d'échantillon par Flow Cell avec Illumina DNA Prep with Enrichment<sup>a</sup>

	iSeq 100 System		MiniSeq System		MiSeq System			NextSeq 550 System			
			Moyen	Élevé	v2	v2 Nano/micro	v3	Moyen	Élevé		
<b>Panels préconçus</b>											
TruSight <sup>MC</sup> 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			
<b>Panels personnalisés</b>											
2 000 sondes	8	16	50	30	2/8	50	260	384			
5 000 sondes	2	4	12	8	1/2	12	65	200			
10 000 sondes	1	2	6	4	0/1	6	33	100			
<b>NextSeq 550 System</b>											
	Moyen	Élevé	P2	P3	SP	S1	S2	S4	1.5B	10B	25B
Panel d'exomes <sup>b</sup>	~ 4	~ 12	~ 10	~ 30	~ 20	~ 41	~ 104	~ 250	~ 41	~ 250	~ 750 <sup>c</sup>

a. Moyen, débit moyen; Élevé, débit élevé; NR, non recommandé

b. On suppose que les exomes contiennent ~ 8 Gb par échantillon pour atteindre 100x la couverture.

c. 384 index doubles uniques sont disponibles.

## Données exactes

La solution Illumina DNA Prep with Enrichment produit des tailles d'insert très uniformes et constantes à l'échelle d'une large plage d'entrées d'ADN, offrant ainsi des rendements de bibliothèques uniformes et constants<sup>1</sup>. De plus, elle procure une grande uniformité de la couverture et un enrichissement par lectures élargies pour les panels personnalisés, les panels préconçus et les panels d'exomes (figure 4). Illumina DNA Prep with Enrichment permet d'avoir de la précision au niveau des variants mononucléotidiques (SNV, Single Nucleotide Variant) (figure 5, tableau 3) et favorise le rappel et la précision des insertions/suppressions (indels), comparativement aux autres solutions d'enrichissement d'Illumina.

## Enrichissement de l'ADN pour une vaste gamme d'applications

En combinant une performance d'enrichissement exceptionnelle et la précision éprouvée de la chimie de séquençage par synthèse (SBS, Sequencing by Synthesis) d'Illumina, la solution Illumina DNA Prep with Enrichment prend en charge les panels préconçus et personnalisés de diverses tailles, y compris ceux conçus pour le séquençage d'exomes entiers, pour les clients qui ont besoin d'une conception d'études avancées dans divers domaines (figure 6). De plus, Illumina DNA Prep with Enrichment est compatible avec les panels et les sondes d'Illumina et des fournisseurs tiers, permettant le transfert du contenu pour une plus grande souplesse.

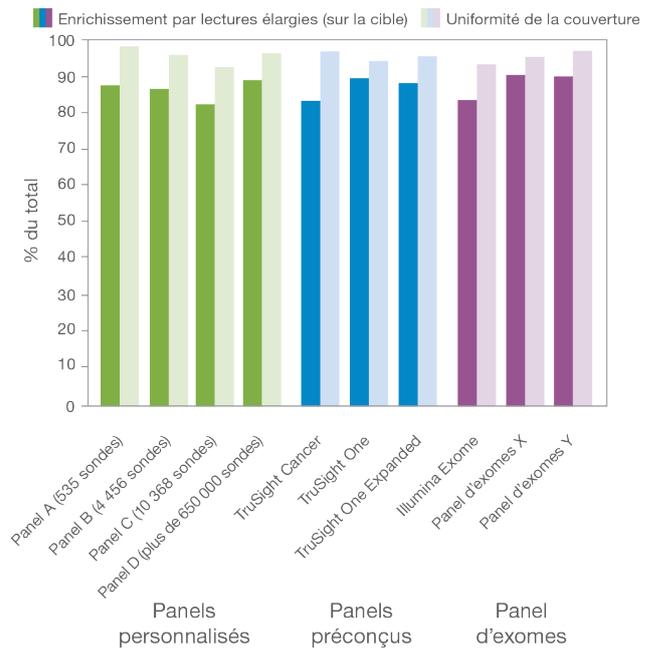


Figure 4 : Grande uniformité de la couverture et enrichissement par lectures élargies – Illumina DNA Prep with Enrichment procure une grande uniformité de la couverture et un enrichissement par lectures élargies sur la cible pour les panels personnalisés, les panels préconçus et les panels d'exomes.

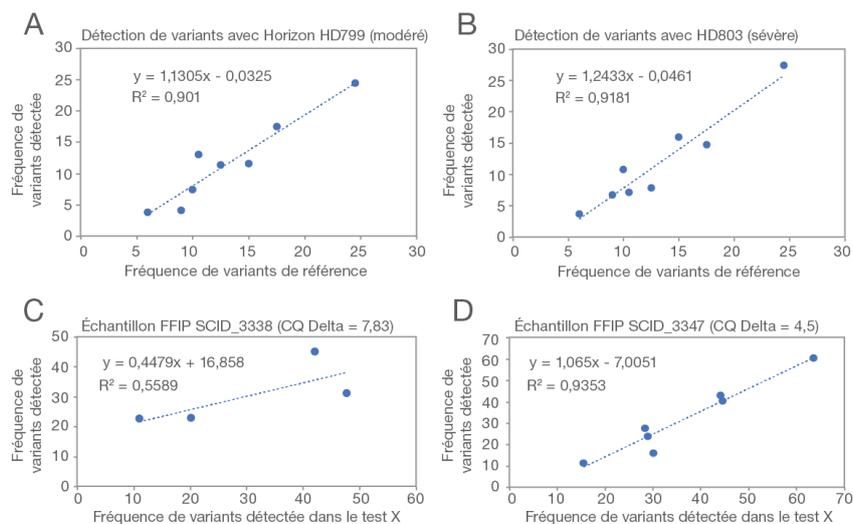


Figure 5 : Appel des variants précis – Illumina DNA Prep with Enrichment procure peu d'appels de variants somatiques pour les échantillons de contrôle comportant de l'ADN humain de référence provenant de lignées cellulaires de tissus FFIP (A, B) et les échantillons de tissus FFIP de sujets réels (C, D), les fréquences de variants observées démontrant une corrélation significative avec les fréquences provenant d'un test de séquençage orthologue.

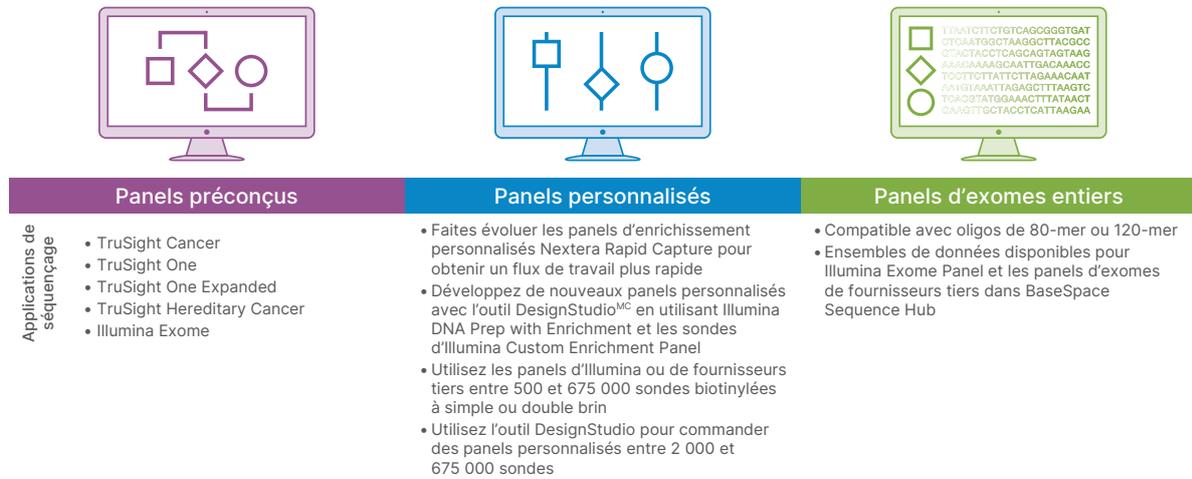


Figure 6 : Vaste gamme d'applications avec Illumina DNA with Enrichment – Illumina DNA Prep with Enrichment prend en charge une vaste gamme d'applications, notamment les panels préconçus, les panels personnalisés et le séquençage d'exomes entiers.

## Résumé

Illumina DNA Prep with Enrichment offre le flux de travail le plus rapide de tout le portefeuille de produits d'enrichissement d'Illumina. La solution conviviale qui prend en charge l'automatisation s'adresse aux utilisateurs de tous les niveaux d'expérience et procure un cadre commun pour un éventail de conceptions expérimentales, y compris les panels préconçus, les panels personnalisés et le séquençage d'exome entier. La tagmentation sur billes permet l'utilisation de différentes quantités d'entrée d'ADN et de plusieurs types d'échantillons. Illumina DNA Prep with Enrichment est compatible avec les panels et les sondes d'Illumina et de fournisseurs tiers, permettant le transfert du contenu. La solution novatrice Illumina DNA Prep with Enrichment, utilisée de concert avec la puissante chimie SBS d'Illumina, procure une expérience optimisée d'enrichissement ciblé et de séquençage d'exomes.

## En savoir plus

[Illumina DNA Prep with Enrichment](#)

[Tagmentation sur billes](#)

## Références

1. Illumina. Illumina DNA Prep Data Sheet. [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://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). Updated 2022. Accessed August 17, 2023.
2. Illumina. BWA Enrichment v2.1 BaseSpace App Guide. [support.illumina.com/content/dam/illumina-support/documents/documentation/software\\_documentation/basespace/basespace-bwa-enrichment-v2-1-app-guide-15050958-01.pdf](https://support.illumina.com/content/dam/illumina-support/documents/documentation/software_documentation/basespace/basespace-bwa-enrichment-v2-1-app-guide-15050958-01.pdf). Updated 2016. Accessed September 22, 2023.

## Renseignements relatifs à la commande

Produit	N° de référence
Illumina DNA Prep with Enrichment (S), Tagmentation (96 échantillons)	20025524
Illumina DNA Prep with Enrichment (S), Tagmentation (16 échantillons)	20025523
Flex Lysis Reagent Kit	20018706
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 index, 96 échantillons)	20091654
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 index, 96 échantillons)	20091656
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 index, 96 échantillons)	20091658
Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 index, 96 échantillons)	20091660
TruSight Cancer (8 réactions d'enrichissement)	FC-121-0202
TruSight One (6 réactions d'enrichissement)	20029227
TruSight One Expanded (6 réactions d'enrichissement)	20029226
TruSeq Hereditary Cancer (8 réactions d'enrichissement)	20029551
Illumina Custom Enrichment Panel	20025371



Numéro sans frais aux États-Unis : + (1) 800 809-4566 | Téléphone : + (1) 858 202-4566  
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2023 Illumina, Inc. Tous droits réservés. Toutes les marques de commerce sont la propriété d'Illumina, Inc. ou de leurs détenteurs respectifs. Pour obtenir des renseignements sur les marques de commerce, consultez la page [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

M-GL-02147 FRA v1.0