

# 정확도 높은 NGS를 지원하는 MiSeq™ i100 시리즈

기존 MiSeq 시스템 대비 주요 MiSeq i100 시리즈의  
애플리케이션별 데이터 비교



미생물 유전체 분석 방법을 이용하여 GC 함량에 관계없이 균일한 미생물 군집  
커버리지 확보



Illumina의 감염병 패널을 이용하여 세균, 바이러스 등 광범위한 미생물 병원체  
검출 가능



Illumina 종양학 패널을 이용하여 다양한 종류의 암에 걸쳐 정확한 변이 검출  
가능

## 소개

Illumina는 MiSeq i100 및 MiSeq i100 Plus 시퀀싱 시스템으로 계속해서 차세대 시퀀싱(next-generation sequencing, NGS)에 대한 간편성과 사용성의 기준을 정립하고 있습니다. MiSeq i100 시리즈는 획기적으로 발전된 시스템 디자인, XLEAP-SBS™ chemistry, 통합된 DRAGEN™ Secondary Analysis 기능을 기반으로 운영의 간편성, 우수한 데이터 정확도, 매우 빠른 처리 속도를 지원합니다. 엔드투엔드 NGS 솔루션의 한 구성 요소인 MiSeq i100 시리즈는 미생물학, 감염병, 종양학 등 다양한 연구 분야에 활용되며 하루 안에 시퀀싱 결과를 제공합니다.

이 Application Note는 MiSeq i100 시리즈가 미생물 유전체학 연구, 표적 유전자 시퀀싱 연구 등 주요 연구 분야에 활용되었을 때 기존의 MiSeq 시스템과 동등하거나 그보다 더 높은 품질의 데이터를 생성함을 보여 줍니다.

## 방법

### 미생물 유전체학 연구

#### 작은 전장 유전체 시퀀싱(sWGS)

작은 전장 유전체 시퀀싱(Small whole-genome sequencing, sWGS) 라이브러리는 *Escherichia coli* strain MG1655(ATCC, 카탈로그 번호: 700926D-5), *Rhodobacter sphaeroides* strain ATH 2.4.1(ATCC, 카탈로그 번호: 17023D-5), *Bacillus pacificus* strain NRS 248(ATCC, 카탈로그 번호: 10987D-5)을 포함한 상용 미생물 유전체 DNA (genomic DNA, gDNA) 100 ng를 사용해 Illumina DNA Prep(Illumina, 카탈로그 번호: 20060060)으로 준비했습니다.

이렇게 준비한 라이브러리를 가지고 MiSeq i100 Plus 시스템에서 MiSeq i100 Series 25M Reagent Kit(300 Cycles; Illumina, 카탈로그 번호: 20126568)와 1% PhiX Control spike-in을 사용하여 24-plex로 2 × 151 bp 시퀀싱 런(run)을 진행했습니다. 비교를 위해 동일한 라이브러리로 MiSeq 시스템에서 MiSeq Reagent Kit v3와 1% PhiX Control spike-in을 사용하여 2 × 151 bp 시퀀싱 런을 수행했습니다.

시퀀싱 데이터는 미생물 유전체의 레퍼런스 기반 매핑을 위해 DRAGEN Small Whole-Genome Sequencing 앱(v4.3.13)을 사용하여 2차 분석을 실행했습니다.

### 16S rRNA 시퀀싱

라이브러리는 5 ng의 20 Strain Even Mix Genomic Material(ATCC, 카탈로그 번호: MSA-1002) 또는 20 Strain Staggered Mix Genomic Material(ATCC, 카탈로그 번호: MSA-1003) gDNA를 가지고 [Illumina 16S Metagenomic Sequencing Library Preparation](#) 애플리곤(amplicon) 기반 프로토콜을 사용하여 준비했습니다.

이렇게 준비한 라이브러리를 가지고 MiSeq i100 Plus 시스템에서 MiSeq i100 Series 25M Reagent Kit(600 Cycles; Illumina, 카탈로그 번호: 20126566)를 사용하여 96-plex로 2 × 301 bp 시퀀싱 런을 진행했습니다. 비교를 위해 동일한 라이브러리로 MiSeq 시스템에서 MiSeq Reagent Kit v3를 사용하여 2 × 301 bp 시퀀싱 런을 수행했습니다.

데이터는 분류학적 분류(taxonomic classification), 상대적 풍부도(relative abundance) 및 HTML 시각화를 위해 16S Metagenomics 앱(v1.1.3)을 실행해 분석했습니다.

### 감염병 패널

호흡기 병원체, 비뇨기 병원체, 인플루엔자 바이러스 등 다양한 감염성 미생물을 프로파일링하기 위해 상용 대조물질과 폐수 원수 샘플을 사용하여 라이브러리를 준비했습니다(표 1).

시퀀싱은 MiSeq i100 Plus 시스템에서 MiSeq i100 Series 25M Reagent Kit(300 Cycles; Illumina, 카탈로그 번호: 20126568)를 사용하여 진행했으며, Viral Surveillance Panel v2 및 Illumina Microbial Amplicon Prep 라이브러리에는 2 × 151 bp 런을, Respiratory Pathogen ID/AMR Enrichment Panel Kit 및 Urinary Pathogen ID/AMR Enrichment Kit 라이브러리에는 1 × 151 bp 런을 적용했습니다. 비교를 위해 동일한 라이브러리로 MiSeq 시스템에서 MiSeq Reagent Kit v3를 사용하여 2 × 151 bp 및 1 × 151 bp 런을 수행했습니다.

데이터는 미생물 검출 및 바이러스 공통 시퀀스(consensus sequence) 생성을 위해 DRAGEN Microbial Enrichment Plus 앱(v1.1.0) 또는 DRAGEN Microbial Amplicon 앱(v4.3.6)을 실행해 분석했습니다.

표 1: 감염병 패널을 이용한 샘플 및 라이브러리 준비

| 샘플  | 소스   | 사용량                             | 패널   | 소스                              |
|---|--|---------------------------------|--|---------------------------------|
| 폐수 원수 샘플  | Wisconsin State Laboratory of Hygiene의 폐수 처리 시설 및 Colorado State University의 학생 기숙사에서 수집 | 8.5 µl<br>(추출된 핵산의 총량 ≥ 100 ng) | Viral Surveillance Panel v2                      | Illumina<br>(카탈로그 번호: 20087932) |
| NATtrol Respiratory Panel 2.1 (RP2.1) Controls                                    | Zeptomatrix<br>(카탈로그 번호: NATRPC2.1-BIO)  | 8.5 µl<br>(추출된 RNA)             | Respiratory Pathogen ID/AMR Enrichment Panel Kit | Illumina<br>(카탈로그 번호: 20047050) |
| Microbial Community Standard  | ZymoBIOMICS<br>(카탈로그 번호: D6300)  | 30 µl<br>(추출된 DNA)              | Urinary Pathogen ID/AMR Enrichment Kit           | Illumina<br>(카탈로그 번호: 20090309) |
| Genomic RNA from Influenza A virus (H1N1) strain A/Virginia/ATCC2/2009            | ATCC(카탈로그 번호: VR-1737D)  | Ct 값<br>30 미만의<br>추출된 RNA       | Illumina Microbial Amplicon Prep                 | Illumina<br>(카탈로그 번호: 20097857) |
| Genomic RNA from Influenza A virus strain A/Hong Kong/8/68                        | ATCC(카탈로그 번호: VR-1679D)  |                                 |  |                                 |
| Quantitative Genomic RNA from Influenza A virus (H1N1) strain A/PR/8/34           | ATCC(카탈로그 번호: VR-95DQ)   |                                 |  |                                 |
| Quantitative Genomic RNA from Influenza A virus (H3N2) strain A/Wisconsin/15/2009 | ATCC(카탈로그 번호: VR-1882DQ)   |                                 |  |                                 |
| Genomic RNA from Influenza B virus strain B/Lee/40                                | ATCC(카탈로그 번호: VR-1535D)  |                                 |  |                                 |
| Genomic RNA from Influenza B virus strain B/Taiwan/2/62                           | ATCC(카탈로그 번호: VR-1735D)  |                                 |  |                                 |
| Genomic RNA from Influenza B virus (BY) B/Massachusetts/2/2012                    | ATCC(카탈로그 번호: VR-1813D)  |                                 |  |                                 |
| Quantitative Genomic RNA from Influenza B virus strain B/Florida/4/2006           | ATCC(카탈로그 번호: VR-1804DQ)   |                                 |  |                                 |

### 종양학 패널

라이브러리는 상용 샘플을 사용하여 Pillar<sup>®</sup> oncoReveal™ Myeloid Panel(Illumina, 카탈로그 번호: HDA-MY-1001-24), Pillar oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel(Illumina, 카탈로그 번호: HDA-BR-1003-24), TruSight™ RNA Pan-Cancer Panel Set A(Illumina, 카탈로그 번호: RS-303-1002)로 준비했습니다(표 2).

시퀀싱은 MiSeq i100 Plus 시스템에서 MiSeq i100 Series 25M Reagent Kit(300 Cycles; Illumina, 카탈로그 번호: 20126568)를 사용하여 진행했으며, Pillar oncoReveal

패널에는 2 × 151 bp 런을, TruSight RNA Pan-Cancer Panel에는 2 × 76 bp 런을 적용했습니다. 비교를 위해 동일한 라이브러리로 MiSeq 시스템에서 MiSeq Reagent Kit v3를 사용하여 2 × 151 bp 및 2 × 76 bp 런을 수행했습니다.

Pillar oncoReveal 라이브러리의 데이터는 DRAGEN Amplicon 앱으로 분석했으며, TruSight RNA Pan-Cancer 라이브러리의 데이터는 BaseSpace™ RNA-Seq Alignment 도구로 분석했습니다.

표 2: 종양학 패널을 이용한 샘플 및 라이브러리 준비

| 샘플   | 소스  | DNA 사용량 | 패널  | 소스                                |                                     |                                |
|--|---|---------|---|-----------------------------------|-------------------------------------|--------------------------------|
| SeraSeq Myeloid Mutation DNA Mix                         | SeraCare<br>(카탈로그 번호: 0710-0408)                      | 20 ng   | Pillar oncoReveal Myeloid Panel               | Illumina(카탈로그 번호: HDA-MY-1001-24) |                                     |                                |
| NA12877 & NA12878 혼합 샘플                                  | Coriell Institute for Medical Research                | 20 ng   |   |                                   |                                     |                                |
| Mimix BRCA Germline I, gDNA Reference Standard           | Horizon Discovery<br>(카탈로그 번호: HD793)                 | 20 ng   | Pillar oncoReveal BRCA 1 & BRCA 2 + CNV Panel | Illumina(카탈로그 번호: HDA-BR-1003-24) |                                     |                                |
| Mimix BRCA Germline II, gDNA Reference Standard          | Horizon Discovery<br>(카탈로그 번호: HD794)                 | 20 ng   |   |                                   |                                     |                                |
| Mimix BRCA Somatic Multiplex I, gDNA Reference Standard  | Horizon Discovery<br>(카탈로그 번호: HD795)                 | 20 ng   |   |                                   |                                     |                                |
| NA12878  | Coriell Institute for Medical Research, NIST ID HG001 | 20 ng   |   |                                   |                                     |                                |
| NA24385  | Coriell Institute for Medical Research, NIST ID HG002 | 20 ng   |   |                                   |                                     |                                |
| NA24149  | Coriell Institute for Medical Research, NIST ID HG003 | 20 ng   |   |                                   |                                     |                                |
| NA24143  | Coriell Institute for Medical Research, NIST ID HG004 | 20 ng   |   |                                   |                                     |                                |
| NA24631  | Coriell Institute for Medical Research, NIST ID HG005 | 20 ng   |   |                                   |                                     |                                |
| Universal Human Reference RNA                            | Thermo Fisher Scientific<br>(카탈로그 번호: QS0639)         | 50 ng   |   |                                   | TruSight RNA Pan-Cancer Panel Set A | Illumina(카탈로그 번호: RS-303-1002) |
| Mimix Pan-Cancer 6-Fusion Panel, FFPE Reference Standard | Horizon Discovery<br>(카탈로그 번호: HD834)                 | 50 ng   |   |                                   |                                     |                                |
| MCF7 인간 유방암 세포주  | ATCC(카탈로그 번호: HTB-22)                                 | 50 ng   |   |                                   |                                     |                                |
| K-562 인간 백혈병 세포주   | ATCC(카탈로그 번호: CCL-243)                                | 50 ng   |   |                                   |                                     |                                |

## 결과

### 미생물 유전체학 연구

#### sWGS

Q30 이상 염기(base)의 비율, 오류율을 포함한 시퀀싱 런 매트릭스를 평가했습니다. 두 시스템 모두 고품질 데이터를 생성한 것이 확인되었습니다. MiSeq i100 Plus 시스템은 MiSeq 시스템에 비해 오류율이 훨씬 낮았습니다(표 3).

낮은, 중간 및 높은 GC 함량의 세균 종(species)에 대한 커버리지(coverage) 성능을 평가하기 위해 MiSeq i100 Plus 시스템과 MiSeq 시스템의 커버리지 데이터를 정규화(normalization)한 후 이를 참조 유전체(reference genome) 콘텐츠 내 GC 비율에 대해 플로팅했습니다. 그 결과, 두 시스템은 테스트한 모든 미생물 종에 걸쳐 GC 함량과 관계없이 균일한 커버리지 레벨과 고품질 데이터 매트릭스를 보였습니다(그림 1 및 표 4). 이러한 데이터는 MiSeq i100 시리즈가 생성하는 sWGS 결과가 기존 MiSeq 시스템의 성능에 비등함을 보여줍니다.

표 3: sWGS의 런 매트릭스

| 메트릭스                | MiSeq 시스템  | MiSeq i100 Plus 시스템 |
|---------------------|------------|---------------------|
| 런 구성                | 2 × 151 bp | 2 × 151 bp          |
| Q30 이상 Read 1 염기 비율 | 96.88%     | 96.30%              |
| Q30 이상 Read 2 염기 비율 | 94.07%     | 96.75%              |
| Read 1 오류율          | 0.72%      | 0.13%               |
| Read 2 오류율          | 0.78%      | 0.23%               |

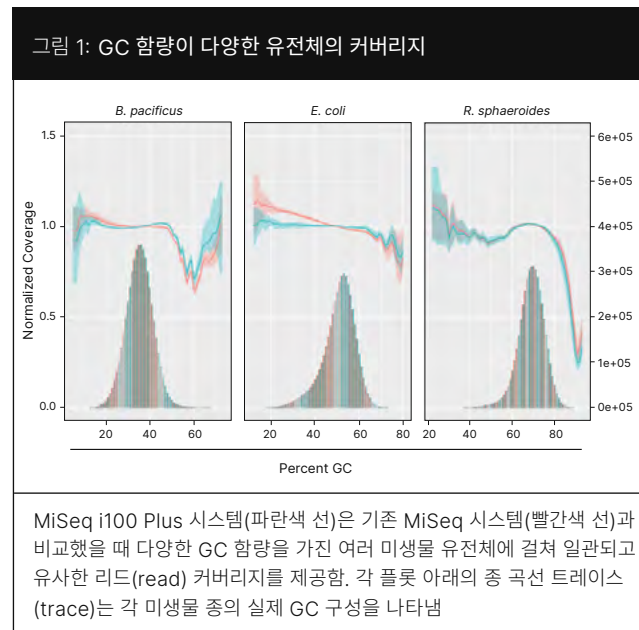
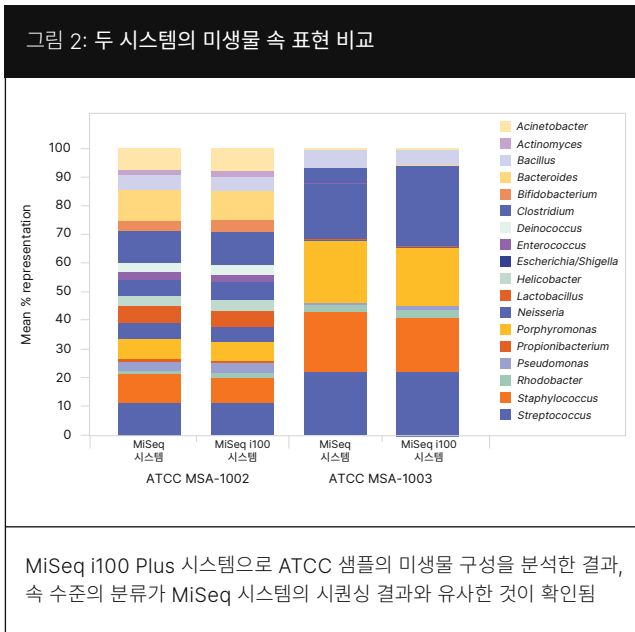


표 4: GC 함량이 다양한 유전체의 WGS 얼라인먼트(alignment) 매트릭스

| 시퀀싱 시스템             | <i>B. pacificus</i> |                     | <i>E. coli</i> |                     | <i>R. sphaeroides</i> |                     |
|---------------------|---------------------|---------------------|----------------|---------------------|-----------------------|---------------------|
|                     | MiSeq 시스템           | MiSeq i100 Plus 시스템 | MiSeq 시스템      | MiSeq i100 Plus 시스템 | MiSeq 시스템             | MiSeq i100 Plus 시스템 |
| Coverage uniformity | 98.62%              | 98.58%              | 99.13%         | 99.04%              | 99.16%                | 99.07%              |
| % mapped bases      | 96.54%              | 97.72%              | 95.41%         | 97.56%              | 95.21%                | 97.39%              |
| % mapped reads      | 99.75%              | 99.88%              | 99.75%         | 99.93%              | 97.85%                | 97.94%              |
| % mismatched reads  | 0.18%               | 0.05%               | 0.21%          | 0.04%               | 0.19%                 | 0.05%               |

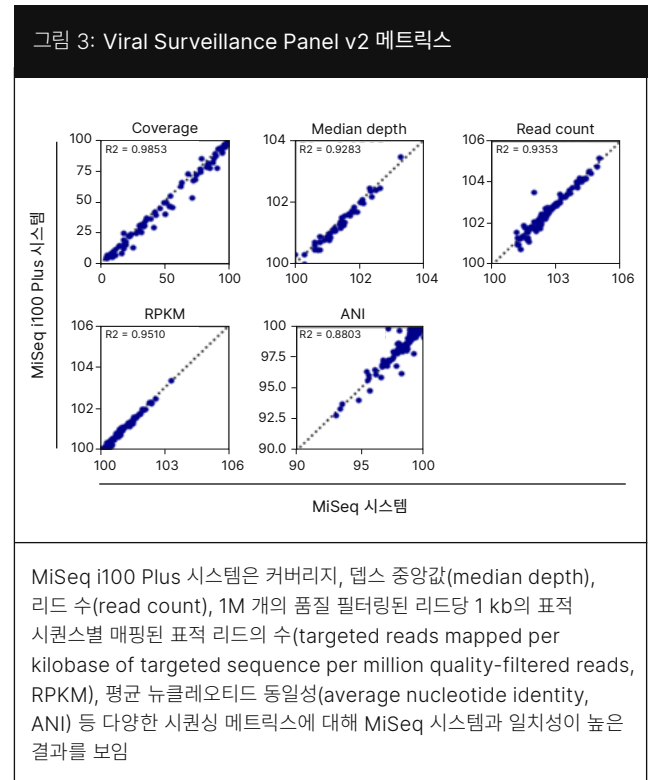
### 16S rRNA 시퀀싱

16S 시퀀싱 결과를 분석했을 때 세균 군집 내 예상했던 세균 속(genus)이 모두 동정(identification)되었고 MiSeq i100 Plus 시스템과 MiSeq 시스템에서 비슷한 결과가 도출된 것을 확인할 수 있었습니다(그림 2). 이러한 결과는 연구자가 MiSeq i100 Plus 시스템과 MiSeq 시스템을 16S 메타지노믹스(metagenomics) 애플리케이션에 활용 시 동등한 성능을 기대할 수 있음을 보여줍니다.

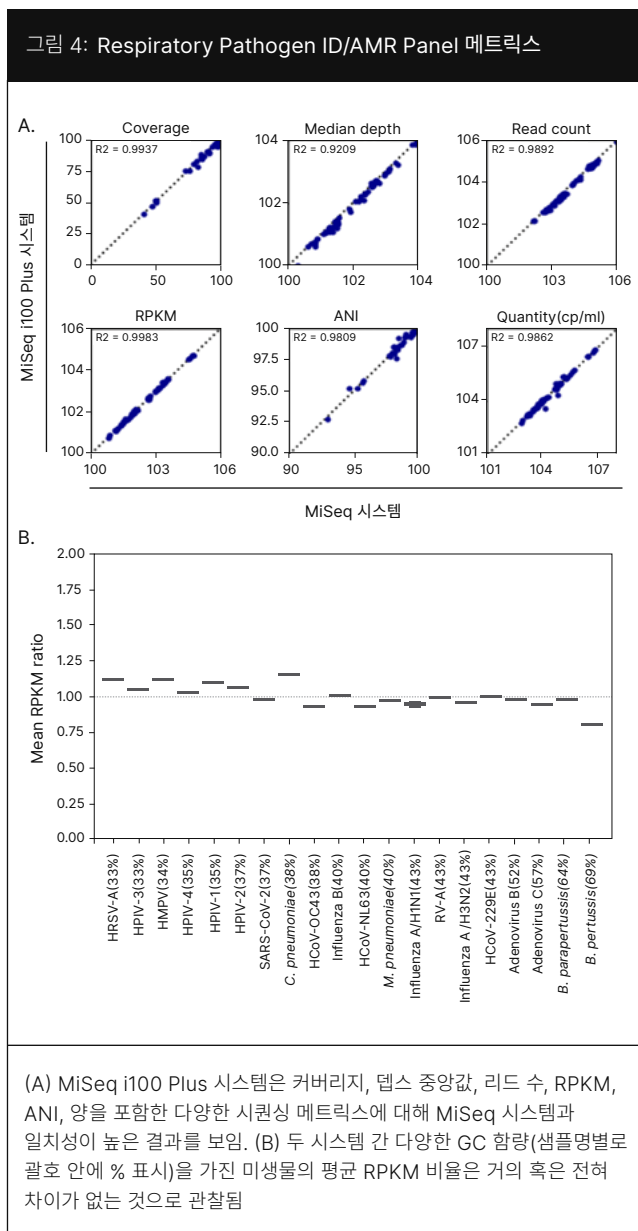


### 감염병 패널

Viral Surveillance Panel v2를 사용해 폐수 샘플을 시퀀싱한 결과를 분석했을 때 MiSeq i100 Plus 시스템과 MiSeq 시스템의 바이러스 유전체 검출 및 커버리지 성능이 비슷하고 시퀀싱 매트릭스의 일치성이 높은 것을 확인할 수 있었습니다(그림 3 및 표 5).



또한 Respiratory Pathogen ID/AMR Panel을 사용해 RP2.1 Controls를 시퀀싱한 결과를 분석했을 때 MiSeq i100 Plus 시스템과 MiSeq 시스템은 미생물 검출 및 정량 성능이 비슷하고 시퀀싱 매트릭스의 일치성이 높은 것으로 나타났습니다(그림 4A 및 표 6). 주목할 만한 점은 분석한 미생물의 표적 GC 함량과는 관계없이 두 시스템 간에 뚜렷한 차이는 관찰되지 않았다는 것입니다(그림 4B).



한편 Urinary Pathogen ID/AMR Panel을 사용한 Microbial Community Standard의 시퀀싱 결과를 분석했을 때 MiSeq i100 Plus 시스템과 MiSeq 시스템의 미생물 검출 및 정량 성능은 비슷했으며 시퀀싱 매트릭스의 일치성이 높은 것으로 확인되었습니다(그림 5A 및 표 7). 분석한 미생물의 표적 GC 함량과는 관계없이 두 시스템 간에 뚜렷한 차이는 관찰할 수 없었습니다(그림 5B).

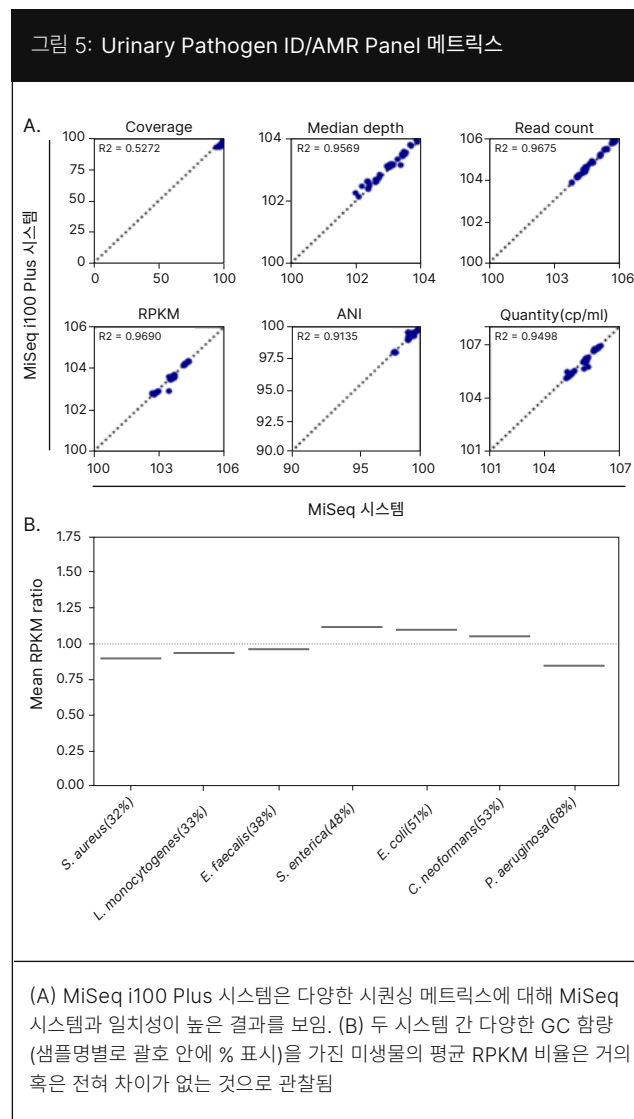


표 5: Viral Surveillance Panel v2 사용 시 최소 25%의 유전체 커버리지로 검출된 바이러스

| 미생물                             | MiSeq 시스템 | MiSeq i100 Plus 시스템 | 미생물                                | MiSeq 시스템 | MiSeq i100 Plus 시스템 |
|---------------------------------|-----------|---------------------|------------------------------------|-----------|---------------------|
| Aichi virus 1 (AIV-A1)          | 1         | 1                   | Human adenovirus F                 | 4         | 4                   |
| Human adenovirus A              | 1         | 1                   | Human bocavirus (HBoV)             | 4         | 4                   |
| Human papillomavirus 69 (HPV69) | 1         | 1                   | Mamastrovirus 1 (MAstV1)           | 4         | 4                   |
| Rhinovirus A (RV-A)             | 1         | 1                   | Mamastrovirus 8 (MAstV8)           | 4         | 4                   |
| Rhinovirus C (RV-C)             | 1         | 1                   | Mamastrovirus 9 (MAstV9)           | 5         | 5                   |
| Human polyomavirus 6 (HPyV6)    | 2         | 1                   | Sapovirus                          | 5         | 5                   |
| Norovirus GII                   | 1         | 2                   | Merkel cell polyomavirus (MCPyV)   | 5         | 6                   |
| Human papillomavirus 53 (HPV53) | 2         | 2                   | BK polyomavirus (BKPyV)            | 6         | 6                   |
| Rotavirus A (RVA)               | 2         | 2                   | Human coronavirus OC43 (HCoV_OC43) | 6         | 6                   |
| Norovirus GI                    | 3         | 2                   | JC polyomavirus (JCPyV)            | 6         | 6                   |
| Mamastrovirus 6 (MAstV6)        | 3         | 3                   | 총 검출 건수                            | 67        | 67                  |

표 6: Respiratory Pathogen ID/AMR Panel 사용 시 검출된 미생물

| 미생물                                  | MiSeq 시스템 | MiSeq i100 Plus 시스템 | 미생물  | MiSeq 시스템 | MiSeq i100 Plus 시스템 |
|--------------------------------------|-----------|---------------------|--|-----------|---------------------|
| <i>Chlamydia pneumoniae</i>          | 3         | 3                   | Severe acute respiratory syndrome coronavirus 2 (SARS-CoV-2) | 3         | 3                   |
| Human adenovirus B                   | 3         | 3                   | <i>Bordetella parapertussis</i>                              | 3         | 3                   |
| Human adenovirus C                   | 3         | 3                   | <i>Bordetella pertussis</i>                                  | 3         | 3                   |
| Human metapneumovirus (HMPV)         | 3         | 3                   | Human coronavirus 229E (HCoV_229E)                           | 3         | 3                   |
| Human parainfluenza virus 1 (HPIV-1) | 3         | 3                   | Human coronavirus NL63 (HCoV_NL63)                           | 3         | 3                   |
| Human parainfluenza virus 4 (HPIV-4) | 3         | 3                   | Human coronavirus OC43 (HCoV_OC43)                           | 3         | 3                   |
| Influenza A virus (H1N1)             | 3         | 3                   | Human parainfluenza virus 2 (HPIV-2)                         | 3         | 3                   |
| Influenza A virus (H3N2)             | 3         | 3                   | Human parainfluenza virus 3 (HPIV-3)                         | 3         | 3                   |
| <i>Mycoplasma pneumoniae</i>         | 3         | 3                   | Human respiratory syncytial virus A (HRSV-A)                 | 3         | 3                   |
| Rhinovirus A (RV-A)                  | 3         | 3                   | Influenza B virus (B/Victoria/2/87-like)                     | 3         | 3                   |
|                                      |           |                     | 총 검출 건수  | 60        | 60                  |

표 7: Urinary Pathogen ID/AMR Panel 사용 시 검출된 미생물

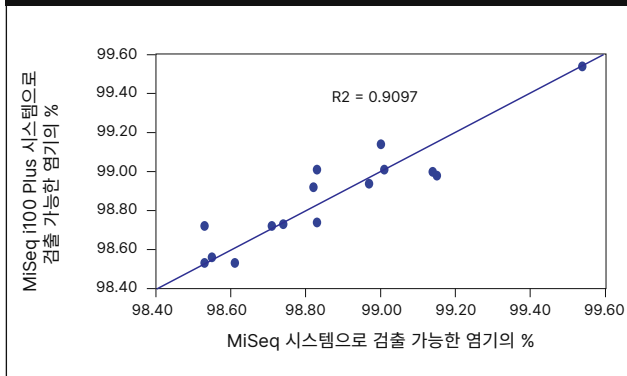
| 미생물                            | MiSeq 시스템 | MiSeq i100 Plus 시스템 |
|--------------------------------|-----------|---------------------|
| <i>Cryptococcus neoformans</i> | 6         | 6                   |
| <i>Enterococcus faecalis</i>   | 6         | 6                   |
| <i>Escherichia coli</i>        | 6         | 6                   |
| <i>Listeria monocytogenes</i>  | 6         | 6                   |
| <i>Pseudomonas aeruginosa</i>  | 6         | 6                   |
| <i>Salmonella enterica</i>     | 6         | 6                   |
| <i>Staphylococcus aureus</i>   | 6         | 6                   |
| 총 검출 건수                        | 42        | 42                  |

Illumina Microbial Amplicon Prep을 사용해 ATCC 인플루엔자 바이러스 샘플을 시퀀싱한 결과를 분석했을 때 MiSeq i100 시리즈와 MiSeq 시스템은 바이러스 유전체 검출 성능이 비슷한 것으로 나타났습니다(표 8). MiSeq i100 Plus 시스템은 반복 시퀀스(repetitive sequence), 높은 GC 함량, 복잡성이 낮은(low-complexity) 영역 등 분석이 어려운 영역을 포함하는 전체 유전체에 걸친 시퀀싱 정확도를 보고하는 지표인 검출 가능한 염기의 %(percent callable bases)에 대해 MiSeq 시스템과 일치성이 높은 결과를 보였습니다(그림 6).

표 8: Illumina Microbial Amplicon Prep 사용 시 검출된 바이러스 유전체

| 미생물                | MiSeq 시스템 | MiSeq i100 Plus 시스템 |
|--------------------|-----------|---------------------|
| Influenza A (H1N1) | 6         | 6                   |
| Influenza A (H3N2) | 6         | 6                   |
| Influenza B        | 8         | 8                   |
| 총 검출 건수            | 20        | 20                  |

그림 6: 시스템 간 검출률(%) 비교

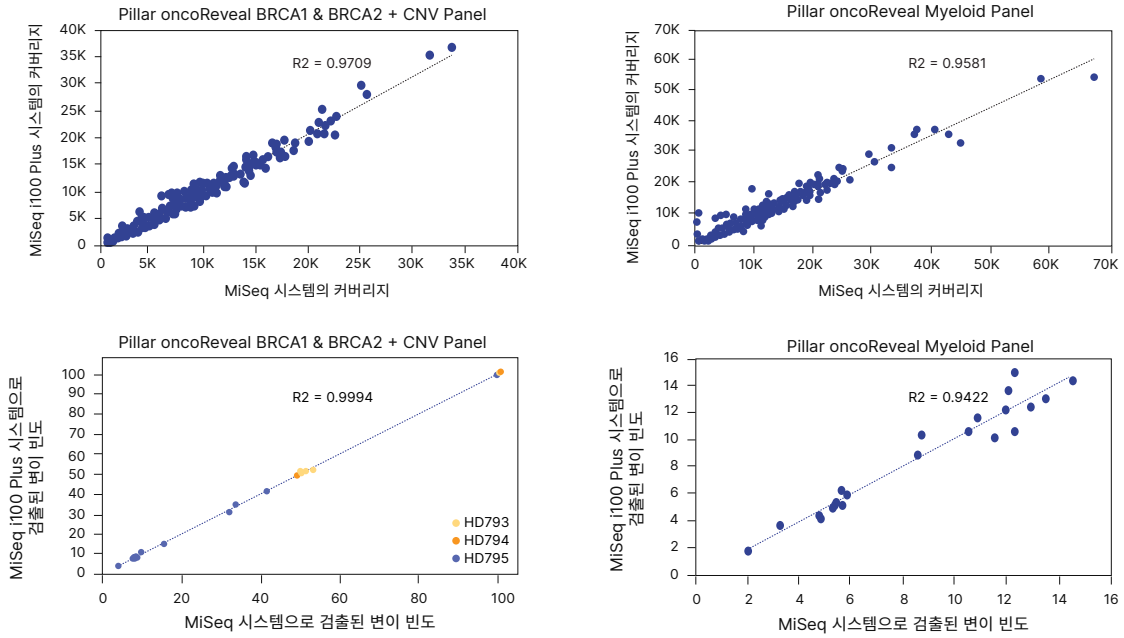


MiSeq i100 Plus 시스템은 검출률(callability)이 100%에 가까운 MiSeq 시스템과 일치성이 높은 결과를 보여, 분석이 어려운 영역을 포함하는 바이러스 유전체를 시퀀싱하는 능력이 우수함을 보여줌

### 종양학 패널

Pillar oncoReveal Myeloid Panel과 Pillar oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel을 사용해 얻은 결과를 분석했을 때 두 패널 모두에 대한 MiSeq i100 Plus 시스템과 MiSeq 시스템의 앰플리콘 커버리지가 비슷한 것으로 나타나, 두 패널 간에 증폭(amplification)이나 성능의 차이는 없는 것을 알 수 있었습니다(그림 7). 또한 두 시스템은 분석한 레퍼런스 샘플에서 예상한 변이를 모두 정확하게 검출했습니다(그림 7). 추가적으로 TruSight RNA Pan-Cancer Panel을 사용해 얻은 결과를 분석했을 때 두 시스템 모두 레퍼런스 HD834 샘플에서 발현(expression) 수준이 assay가 검출 가능한 수준보다 낮은 fusion(유전자 융합)을 제외하고는 알려진 fusion을 성공적으로 검출한 것이 확인되었습니다(표 9). 이러한 데이터는 일부 유전자를 집중적으로 분석하는 종양학 패널을 MiSeq i100 Plus 시스템으로 분석해 얻은 결과가 MiSeq 시스템의 성능과 동등함을 보여줍니다.

그림 7: 두 가지 종양학 패널 사용 시 관찰된 두 시스템의 비등한 시퀀싱 성능



MiSeq i100 Plus 시스템은 Pillar oncoReveal Myeloid Panel 및 Pillar oncoReveal BRCA1 & BRCA2 + CNV Panel 사용 시 시퀀싱 커버리지(위 패널) 및 변이 검출 빈도(아래 패널)에 대해 MiSeq 시스템과 일치성이 높은 결과를 보임

표 9: TruSight RNA Pan-Cancer Panel 사용 시 두 시스템의 fusion 검출 결과 비교

| 검출 예상 fusion        | RNA 발현 수준                  | MiSeq 시스템 검출 여부 | MiSeq i100 Plus 시스템 검출 여부 |
|---------------------|----------------------------|-----------------|---------------------------|
| <i>TPM3-NTRK1</i>   | ≥ 100 copies/ng            | 2/2             | 2/2                       |
| <i>QKI-NTRK2</i>    | ≥ 100 copies/ng            | 2/2             | 2/2                       |
| <i>SLC34A2-ROS1</i> | ≥ 40 copies/ng             | 2/2             | 2/2                       |
| <i>EML4-ALK</i>     | ≥ 40 copies/ng             | 2/2             | 2/2                       |
| <i>CCDC6-RET</i>    | ≥ 4 copies/ng <sup>a</sup> | 2/2             | 1/2                       |
| <i>ETV6-NTRK3</i>   | ≥ 4 copies/ng <sup>a</sup> | 0/2             | 1/2                       |
| 민감도                 |                            | 83%             | 83%                       |

a. 발현 수준이 assay로 검출 가능한 수준보다 낮은 fusion은 비교적 발현 수준이 높은 fusion보다 덜 안정적으로 검출됨

## 요약

MiSeq i100 시스템과 MiSeq i100 Plus 시스템은 획기적으로 발전된 시스템 디자인과 chemistry 그리고 통합된 분석 기능을 기반으로 운영의 간편성, 우수한 데이터 정확도, 매우 빠른 처리 속도를 지원합니다. 다양한 감염병 및 종양학 애플리케이션에 sWGS 패널, 16S rRNA 시퀀싱 패널, 표적 시퀀싱 패널과 같은 주요 시퀀싱 방법을 적용해 기존의 MiSeq 시스템으로 생성한 데이터를 MiSeq i100 Plus 시스템으로 생성한 데이터와 비교한 결과, MiSeq i100 Plus 시스템은 MiSeq 시스템과 비등하거나 MiSeq 시스템을 능가하는 성능을 갖추었을 뿐만 아니라, 향상된 데이터 아웃풋과 현격하게 짧아진 시퀀싱 런 타임을 바탕으로 보다 데이터 집약적인 연구를 지원할 수 있는 것이 확인되었습니다.

## 상세 정보

[MiSeq i100 시리즈](#)



무료 전화(한국) 080-234-5300  
techsupport@illumina.com | www.illumina.com

© 2025 Illumina, Inc. All rights reserved.  
모든 상표는 Illumina, Inc. 또는 각 소유주의 자산입니다.  
특정 상표 정보는 [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html)을 참조하십시오.  
M-GL-02246 v1.0 KOR