

# Illumina DNA Prep with Enrichment

Ein schneller, integrierter Workflow für ein breites Spektrum von Target-Anreicherungsanwendungen. Hierzu gehören anwendungsspezifische Panels, feste Panels und die Gesamtexom-Sequenzierung.

## Vorteile

- **Schneller Workflow für die Bibliotheksvorbereitung und -anreicherung**  
Zeitsparende Lösung, die 85 % schneller ist als die standardmäßige Bibliotheksvorbereitung und -anreicherung von Illumina
- **Integrierte Probenzugabe**  
Höhere Effizienz bei der Bibliotheksvorbereitung dank integrierter Protokolle für Blut und Speichel
- **Breites Anwendungsspektrum**  
Ermöglicht erweiterte Studiendesigns in der Krebsforschung, bei der Erforschung genetischer Erkrankungen und bei der Gesamtexom-Sequenzierung

## Einleitung

Die Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung\* vereint vielseitige, einfache und schnelle Bibliotheksvorbereitungs- und -anreicherungs-funktionen und ist für Anwendungen im Bereich zielgerichtete Anreicherung und Exom-Sequenzierung bestimmt. Sie bietet außerordentliche Flexibilität im Hinblick auf Zugabetyp und -menge (Tabelle 1) sowie eine große Anzahl von unterstützten Anreicherungs-Sequenzierungsanwendungen. Hierzu gehören anwendungsspezifische Panels, feste Panels und die Gesamtexom-Sequenzierung von Illumina oder Drittanbietern.

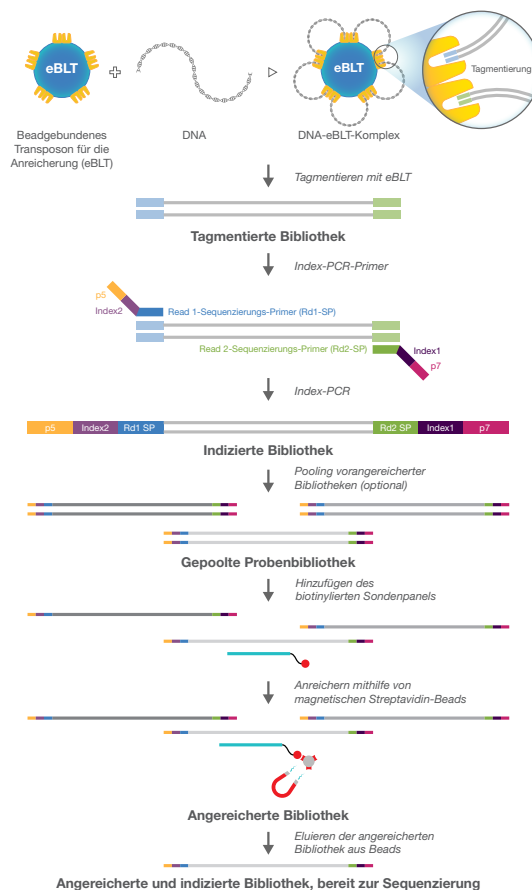
Illumina DNA Prep with Enrichment nutzt innovative beadbasierte Chemie mit einem vereinfachten, einzelnen Hybridisierungsschritt (Abbildung 1). Mit dem Illumina DNA Prep with Enrichment-Workflow und dem Flex Lysis Reagent Kit bzw. dem Saliva Lysis Protocol kann die DNA-Extraktion direkt aus frischen Blut- oder Speichelproben durchgeführt werden, was zusätzlich Zeit spart.

## Schneller und flexibler Workflow für die Bibliotheksvorbereitung und -anreicherung

Eine entscheidende Komponente der Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung ist die On-Bead-Tagmentierung. Diese liefert mithilfe beadgebundener Transposons eine einheitliche Tagmentierungsreaktion, wodurch Zeit und Kosten für entsprechende Tagmentierungsmaterialien entfallen. Diese Methode bietet mehrere signifikante Vorteile.

- Für gDNA-Zugabemengen  $\geq 50$  ng ist eine genaue Quantifizierung der ursprünglichen DNA-Probe nicht erforderlich, da die Insertfragmentgröße nicht betroffen ist. Dies spart Zeit und Kosten in Zusammenhang mit Kits und Reagenzien.
- Die On-Bead-Tagmentierung erfordert keine separate DNA-Fragmentierung, wodurch Zeit und Kosten für entsprechende Verbrauchsmaterialien entfallen.
- Bei gDNA-Zugaben von 50–1.000 ng sind dank dem sättigungsbasierten DNA-Normalisierungsverfahren vor der Anreicherung weder eine individuelle Bibliotheksquantifizierung noch Normalisierungsschritte erforderlich.
- Das neue 90-minütige Einzelhybridisierungsprotokoll ermöglicht die Anreicherung in weniger als vier Stunden.

\* Bisher Nextera™ DNA Flex for Enrichment



**Abbildung 1: Illumina-Tagmentierungsschemie:** Die eBLT-vermittelte einheitliche Tagmentierungsreaktion und die anschließende Einzelhybridisierungsreaktion sorgen für einen schnellen und flexiblen Workflow.

**Tabelle 1: Illumina DNA Prep with Enrichment – Spezifikationen**

| Parameter                                 | Spezifikation                                                                                                   |
|-------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| DNA-Zugabetyp                             | gDNA, Vollblut, Speichel, aus FFPE-Gewebe (formalinfixiertes, in Paraffin eingebettetes Gewebe) extrahierte DNA |
| Verifizierte DNA-Zugabe <sup>a</sup>      | 10–1.000 ng                                                                                                     |
| Proben-Multiplexing                       | 384 eindeutige doppelte Indizes (Unique Dual Indexes, UDIs)                                                     |
| Pooling vor der Anreicherung <sup>b</sup> | 1-Plex oder 12-Plex verifiziert und unterstützt                                                                 |
| Unterstützte Sequenziersysteme            | Alle Illumina-Systeme                                                                                           |
| Gesamtdauer des Workflows <sup>c</sup>    | ca. 6,5 Stunden                                                                                                 |

a. DNA-Zugaben bis zu einem Minimum von 10 ng sind möglich, ergeben jedoch keine sättigungsbasierte DNA-Normalisierung.

b. Andere Anreicherungsplexitäten sind möglich, wurden jedoch nicht verifiziert. Möglicherweise ist eine zusätzliche Optimierung erforderlich und optimale Ergebnisse können nicht garantiert werden.

c. Umfasst Bibliotheksvorbereitung, Anreicherung und Bibliotheksnormalisierung/-Pooling.

## **Illumina DNA Prep for Enrichment (Exom von Illumina oder anwendungsspezifisch)**


**6,5 Stunden**

TruSeq™ DNA Exome


**2,5 Tage**

Nextera DNA Exome


**2 Tage**

Nextera Rapid Capture Custom Enrichment


**1,5 Tage**

 **Manueller Aufwand**
 **Gesamtdauer des Workflows**

**Abbildung 2: Illumina DNA Prep with Enrichment bietet den schnellsten Anreicherungs-Workflow von Illumina:** Die Workflow-Zeiten basieren auf der Verarbeitung von 12 Proben bei der 12-plex-Anreicherung. Die Dauer kann abhängig von den verwendeten Gerätschaften, der Anzahl der verarbeiteten Proben sowie den Automatisierungsverfahren oder der Erfahrung des Benutzers variieren.

**Tabelle 2: Vergleich der Anreicherungs-Workflows von Illumina**

|                                                                         | Illumina DNA Prep with Enrichment | TruSeq DNA Exome                         | Nextera DNA Exome                        | Nextera Rapid Capture Custom Enrichment  |
|-------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------|------------------------------------------|------------------------------------------|------------------------------------------|
| Integrierte DNA-Option <sup>a</sup>                                     | ✓                                 | —                                        | —                                        | —                                        |
| Flexibler, großer DNA-Zugabebereich                                     | ✓                                 | —                                        | —                                        | —                                        |
| Bibliotheksnormalisierung enthalten <sup>b</sup>                        | ✓                                 | —                                        | —                                        | —                                        |
| Für FFPE-Proben geeignet                                                | ✓                                 | ✓                                        | —                                        | —                                        |
| DNA-Zugabe                                                              | 10–1.000 ng                       | 100 ng                                   | 50 ng                                    | 50 ng                                    |
| Gesamtdauer von Bibliotheks-vorbereitung und -anreicherung <sup>c</sup> | ca. 6,5 Stunden                   | 2,5 Tage                                 | 2 Tage                                   | 1,5 Tage                                 |
| Insert-Größe <sup>d</sup>                                               | 150–220 bp                        | 150 bp                                   | 150–220 bp                               | 230 bp                                   |
| Probenindexsets                                                         | 384 eindeutige doppelte Indizes   | 24 einfache Indizes, 96 doppelte Indizes | 24 einfache Indizes, 96 doppelte Indizes | 24 einfache Indizes, 96 doppelte Indizes |

a. Integrierte Lyseprotokolle für Blut und Speichel verfügbar.

b. Bibliotheksnormalisierung erfolgt mit ≥ 50 ng gDNA-Zugabe.

c. Gesamtdauer der Bibliotheksvorbereitung und -anreicherung umfasst Bibliotheksvorbereitung und Bibliotheksnormalisierung/-Pooling sowie -anreicherung.

d. Degradierete FFPE-DNA kann zu kleineren Insertgrößen führen.

## **Schnellster Anreicherungs-Workflow von Illumina**

Die Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung unterstützt Liquid-Handling-Systeme für die Automatisierung der Bibliotheksvorbereitung und ermöglicht einen Workflow mit den wenigsten Schritten und der schnellsten Gesamtverarbeitungszeit im Anreicherungs-Portfolio von Illumina (Abbildung 2, Tabelle 2).

### **Integrierte DNA-Zugabe**

Die DNA-Extraktion kann direkt aus Vollblut- oder Speichelproben durchgeführt werden. Das für die Verwendung von Vollblutproben und Illumina DNA Prep with Enrichment optimierte und validierte optionale Flex Lysis Reagent Kit ist in den Workflow integriert und ermöglicht damit maximale Effizienz. Die Lyseprotokolle beinhalten beadbasierte Reagenzien und erfordern weniger als 30 Minuten manuellen Aufwand.

### **Optimale Leistungsfähigkeit auf den Sequenziersystemen von Illumina**

Die robuste und unkomplizierte Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung liefert auf allen Illumina-Sequenziersystemen zuverlässige Ergebnisse mit > 90 % On-Target-Reads, einer Einheitlichkeit von > 95 % und einer niedrigen PCR-Duplikatrate (Tabelle 3). Illumina DNA Prep with Enrichment ist mit zahlreichen Illumina-Anreicherungspanels kompatibel und für Systeme mit niedrigem, mittlerem und hohem Durchsatz optimiert (Abbildung 3, Tabelle 4).



**Abbildung 3: Optimierte Performance auf allen Illumina-Sequenziersystemen:** Die Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung ist mit allen Illumina-Sequenziersystemen kompatibel, einschließlich den hier abgebildeten Produktionssystemen mit hohem Durchsatz. Nicht abgebildet: iSeq™ 100-, MiniSeq™- und MiSeq™-System.

### **Genaue Daten**

Illumina DNA Prep with Enrichment generiert äußerst einheitliche und konsistente Insertgrößen über einen großen DNA-Zugabebereich hinweg und erzielt einheitliche und konsistente Bibliotheksergebnisse.<sup>1</sup> Die Lösung bietet außerdem eine hohe Coverage-Einheitlichkeit sowie eine Padded-Read-Anreicherung für anwendungsspezifische, feste und Exom-Panels (Abbildung 4). Illumina DNA Prep with Enrichment ermöglicht im Vergleich zu anderen Anreicherungs-lösungen von Illumina genaue Recall- und Präzisionswerte für Einzelnukleotidvarianten (Single Nucleotide Variant, SNV) (Abbildung 5, Tabelle 3) und Insertionen/Deletionen (Indels).

**Tabelle 3: Leistungsvergleich der Anreicherungs-Workflows von Illumina<sup>a</sup>**

| Parameter <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              | Exome Panel X                     | Exome Panel Y                     | Illumina Exome Panel | Illumina Exome Panel |
| Panelgröße                                        | 45 Mb                             | 39 Mb                             | 33 Mb                             | 45 Mb                | 45 Mb                |
| Sondengröße                                       | 80 bp                             | 120 bp                            | 120 bp                            | 80 bp                | 80 bp                |
| Padded-Read-Anreicherung (On-Target) <sup>c</sup> | 85 %                              | 91 %                              | 91 %                              | 85 %                 | 75 %                 |
| Median der Fragmentlänge                          | ca. 200 bp                        | ca. 200 bp                        | ca. 200 bp                        | ca. 150 bp           | ca. 200 bp           |
| Coverage bei 20x                                  | 93 %                              | 96 %                              | 97 %                              | 90 %                 | 85 %                 |
| Coverage-Einheitlichkeit <sup>c</sup>             | 95 %                              | 97 %                              | 98 %                              | 85 %                 | 85 %                 |
| Read-Tiefe je Probe                               | 30 Mio. PF-Cluster                | 25 Mio. PF-Cluster                | 20 Mio. PF-Cluster                | 40 Mio. PF-Cluster   | 40 Mio. PF-Cluster   |
| SNV-Präzision                                     | 99 %                              | 99 %                              | 99 %                              | 99 %                 | 99 %                 |
| SNV-Recall                                        | 94 %                              | 94 %                              | 95 %                              | 89 %                 | 91 %                 |

a. Daten sind Beispielvergleichsdaten. Die tatsächlichen Leistungsspezifikationen können basierend auf Read-Tiefe und Probentyp abweichen.

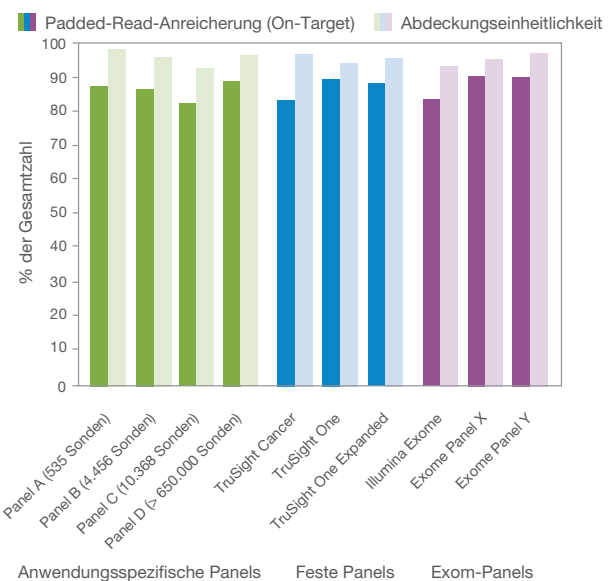
b. Die Analyse wurde mit 48 Proben (alle NA12878 Coriell-Proben) pro Bedingung durchgeführt. Die Datenanalyse wurde mit der Enrichment BaseSpace™ App durchgeführt.

c. Zusätzliche Informationen finden Sie im Benutzerhandbuch zur BaseSpace App<sup>2</sup>.

**Tabelle 4: Probendurchsatz je Fließzelle mit Illumina DNA Prep with Enrichment**

| Panel                               | iSeq 100-System   | MiniSeq-System |                     | MiSeq-System |                     |     | NextSeq 550-Serie |      |
|-------------------------------------|-------------------|----------------|---------------------|--------------|---------------------|-----|-------------------|------|
|                                     |                   | Mittel         | Hoch                | v2           | v2 Nano/Micro       | v3  | Mittel            | Hoch |
| <b>Feste Panels</b>                 |                   |                |                     |              |                     |     |                   |      |
| TruSight™ One                       | NE                | NE             | 2                   | 1            | 0/0                 | 3   | 12                | 36   |
| TruSight One Expanded               | NE                | NE             | 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>Anwendungsspezifische Panels</b> |                   |                |                     |              |                     |     |                   |      |
| 2.000 Sonden                        | 8                 | 16             | 50                  | 30           | 2/8                 | 50  | 260               | 384  |
| 5.000 Sonden                        | 2                 | 4              | 12                  | 8            | 1/2                 | 12  | 65                | 200  |
| 10.000 Sonden                       | 1                 | 2              | 6                   | 4            | 0/1                 | 6   | 33                | 100  |
| Panel                               | NextSeq 550-Serie |                | NextSeq 2000-System |              | NovaSeq 6000-System |     |                   |      |
|                                     | Mittel            | Hoch           | 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  |

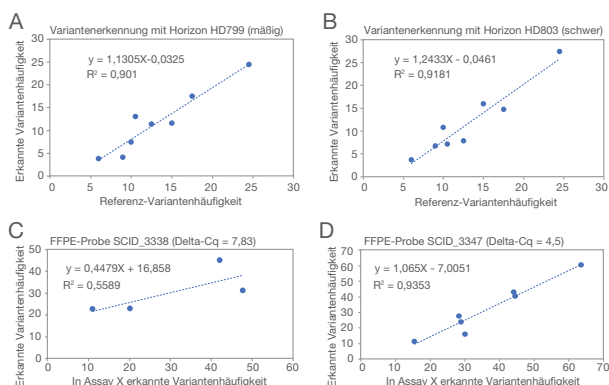
Mittel = mittlere Ausgabe; Hoch = hohe Ausgabe; NE = nicht empfohlen, SL = Schnelllaufmodus; HL = Hochleistungs-Modus (v4)



**Abbildung 4: Hohe Coverage-Einheitlichkeit und Padded-Read-Anreicherung:** Illumina DNA Prep with Enrichment zeichnet sich durch eine hohe Coverage-Einheitlichkeit sowie On-Target-Padded-Read-Anreicherung für anwendungsspezifische, feste und Exom-Panels aus.

## DNA-Anreicherung für ein breites Anwendungsspektrum

Mit der Kombination aus überragender Anreicherungsleistung und der bewährten Genauigkeit der SBS-Chemie (Sequencing by Synthesis, Sequenzierung durch Synthese) von Illumina eignet sich die Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung für feste und anwendungsspezifische Panels unterschiedlicher Größen, einschließlich Panels für die Gesamtexomsequenzierung, und für komplexe Studiendesigns in verschiedenen Bereichen (Abbildung 6). Des Weiteren ist Illumina DNA Prep with Enrichment mit Anreicherungssonden/-panels von Illumina und Drittanbietern kompatibel, was die Übertragbarkeit von Inhalten ermöglicht und eine höhere Flexibilität bietet.



**Abbildung 5: Genaues Varianten-Calling:** Illumina DNA Prep with Enrichment ermöglicht das Calling seltener somatischer Varianten bei Zelllinien-FFPE-Kontrollproben aus humaner Referenz-DNA (A, B) und realen FFPE-Proben mit beobachteter Variantenhäufigkeit (C, D) und zeigt eine signifikante Korrelation mit den Häufigkeiten eines orthologen Sequenzierungs-Assays.

## Zusammenfassung

Illumina DNA Prep with Enrichment zeichnet sich durch den schnellsten Workflow aller Anreicherungs-Lösungen von Illumina aus. Die benutzerfreundliche und automatisierbare Lösung eignet sich für Benutzer aller Erfahrungsniveaus und bietet einen gängigen Workflow für zahlreiche Versuchsdesigns, einschließlich fester und benutzerdefinierter Panels sowie Gesamtexomsequenzierung. On-Bead-Tagmentierung unterstützt einen großen Bandbreite an DNA-Zugabemengen und verschiedene Probenotypen. Illumina DNA Prep with Enrichment ist mit Anreicherungs-sonden/-panels von Illumina und Drittanbietern kompatibel, was die Übertragbarkeit von Inhalten ermöglicht. Die innovative Illumina DNA Prep with Enrichment-Lösung bietet zusammen mit der Leistungsfähigkeit der Illumina-SBS-Chemie eine optimale zielgerichtete Anreicherung und Exomsequenzierung.

## Weitere Informationen

Weitere Informationen über Illumina DNA Prep with Enrichment finden Sie unter [www.illumina.com/illumina-dna-prep-enrichment](http://www.illumina.com/illumina-dna-prep-enrichment).

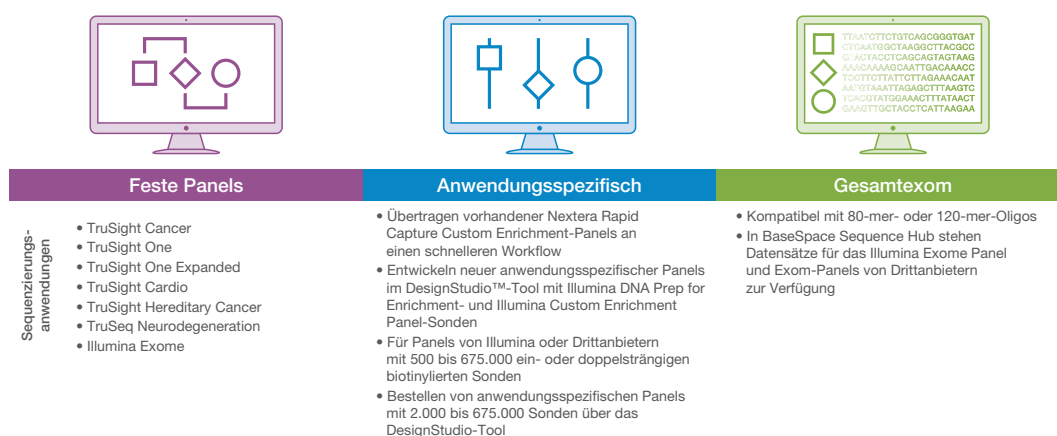
## Bestellinformationen

| Produkt                                                                         | Katalog-Nr.                     |
|---------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------|
| Illumina DNA Prep with Enrichment (S), Tagmentation (96 Proben)                 | 20025524                        |
| Illumina DNA Prep with Enrichment (S), Tagmentation (16 Proben)                 | 20025523                        |
| Illumina DNA Prep (S), Tagmentation (96 Proben)                                 | 20025520                        |
| Illumina DNA Prep (S), Tagmentation (16 Proben)                                 | 20025519                        |
| Flex Lysis Reagent Kit (für Blutlyse)                                           | 20018706                        |
| IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, Tagmentation (96 Indizes, 96 Proben) | 20027213                        |
| IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, Tagmentation (96 Indizes, 96 Proben) | 20027214                        |
| IDT for Illumina Nextera DNA UD Indexes Set C (96 Indizes, 96 Proben)           | 20027215                        |
| IDT for Illumina Nextera DNA UD Indexes Set D (96 Indizes, 96 Proben)           | 20027216                        |
| IDT for Illumina Nextera DNA UD Indexes Set A-D (384 Indizes, 384 Proben)       | 20027217                        |
| IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, Tagmentation (96 Indizes, 96 Proben) | 20042666<br>In Kürze erhältlich |
| IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, Tagmentation (96 Indizes, 96 Proben) | 20042667<br>In Kürze erhältlich |
| Illumina Exome Panel (8 Anreicherungsreaktionen)                                | 20020183                        |
| TruSight Cancer (8 Anreicherungsreaktionen)                                     | FC-121-0202                     |
| TruSight One (6 Anreicherungsreaktionen)                                        | 20029227                        |
| TruSight One Expanded (6 Anreicherungsreaktionen)                               | 20029226                        |
| TruSight Cardio (8 Anreicherungsreaktionen)                                     | 20029229                        |
| TruSeq Hereditary Cancer (8 Anreicherungsreaktionen)                            | 20029551                        |
| TruSeq Neurodegeneration (8 Anreicherungsreaktionen)                            | 20029550                        |
| Illumina Custom Enrichment Panel                                                | 20025371                        |

„IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes“ sind die aktualisierten Versionen von „IDT for Illumina - Nextera DNA UD Indexes“. Der Kit-Inhalt ist identisch.

## Quellen

- Illumina (2020). **Illumina DNA Prep-Datenblatt**. Aufgerufen am 10. Mai 2020.
- Illumina (2017). **BWA Enrichment v2.1 BaseSpace App-Handbuch**. Aufgerufen am 9. April 2020.



**Abbildung 6: Breites Anwendungsspektrum mit Illumina DNA Prep with Enrichment:** Illumina DNA Prep with Enrichment eignet sich für ein breites Anwendungsspektrum. Hierzu gehören feste und anwendungsspezifische Panels sowie die Gesamtexomsequenzierung.

**Illumina** • 1.800.809.4566 (USA, gebührenfrei) • +1.858.202.4566 (Tel. außerhalb der USA) • [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com) • [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

© 2020 Illumina, Inc. Alle Rechte vorbehalten. Alle Marken sind Eigentum von Illumina, Inc. bzw. der jeweiligen Eigentümer. Weitere Informationen zu Marken finden Sie unter [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html). Pub.-Nr. 770-2020-010-A DEU QB10034

**Nur für Forschungszwecke. Nicht zur Verwendung in Diagnoseverfahren.**

Pub.-Nr. 770-2020-010-A DEU | 4