

Illumina DNA Prep with Enrichment

Un flujo de trabajo rápido e integrado para una amplia variedad de aplicaciones de enriquecimiento de objetivos, incluidos paneles personalizados, paneles fijos y secuenciación del exoma completo.

Puntos destacados

- **Flujo de trabajo rápido para la preparación y el enriquecimiento de bibliotecas**
Ofrece una solución que ahorra tiempo, ya que es un 85 % más rápida que el proceso estándar de preparación y enriquecimiento de bibliotecas de Illumina
- **Entrada de muestras integrada**
Mejora la eficacia de la preparación de bibliotecas gracias a los protocolos integrados para sangre y saliva
- **Amplia gama de aplicaciones**
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 bibliotecas, para aplicaciones de enriquecimiento selectivo y secuenciación del exoma. Ofrece una extraordinaria flexibilidad en cuanto al tipo y el aporte de entrada (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 utiliza una innovadora química basada en bolas que incorpora un paso de hibridación única simplificado (Figura 1). Con el flujo de trabajo Illumina DNA Prep with Enrichment, la extracción de ADN puede procesarse de forma directa a partir de muestras de sangre reciente o saliva, mediante el kit de reactivos para lisis Flex y el protocolo de lisis de saliva, respectivamente, lo que permite ahorrar aún más tiempo.

Flujo de trabajo rápido y flexible para preparación y enriquecimiento de bibliotecas

Un componente clave de la solución Illumina DNA Prep with Enrichment es la tagmentación en bolas, que utiliza 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 de ADN 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 cual ahorra el tiempo y los costes asociados al uso de consumibles durante dichos pasos.
- En el caso de aportes de ADN de entre 50 y 1000 ng, el proceso de normalización de ADN por saturación elimina la necesidad de cuantificar y normalizar bibliotecas 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.

* Anteriormente conocida como "Nextera™ DNA Flex for Enrichment".

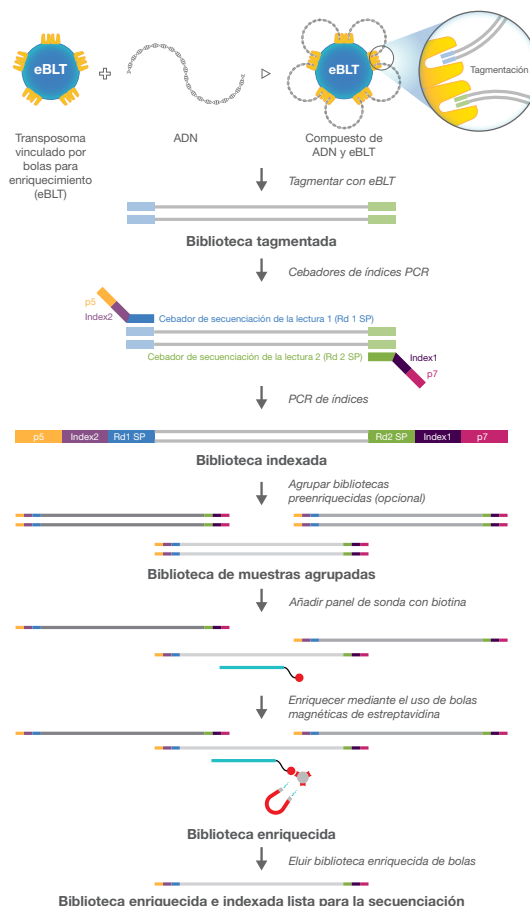


Figura 1: Proceso químico de tagmentación de Illumina. Una reacción de tagmentación uniforme con los eBLT como mediadores, seguida de una reacción de hibridación única, permiten un flujo de trabajo rápido y flexible.

Tabla 1: Especificaciones de Illumina DNA Prep with Enrichment

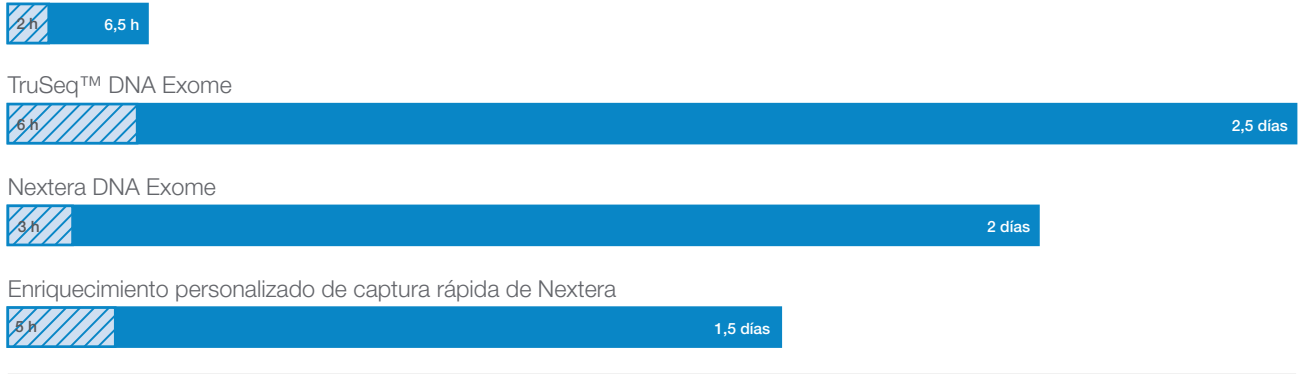
Parámetro	Especificación
Tipo de ADN de entrada	ADNg, sangre completa, saliva y ADN extraído de tejido FFPE (fijado en formol y embebido en parafina)
Cantidad de ADN de aporte verificada ^a	10-1000 ng
Multiplexado de muestras	384 índices dobles únicos (UDI)
Agrupación previa al enriquecimiento ^b	Plexado sencillo o 12 unidades de plexado verificadas y compatibles
Sistemas de secuenciación compatibles	Todos los sistemas de Illumina
Tiempo total de flujo de trabajo ^c	6,5 horas aproximadamente

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

b. Son posibles otros niveles de plexicidad, 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 bibliotecas, enriquecimiento y normalización/agrupamiento de bibliotecas

Illumina DNA Prep for Enrichment (exoma de Illumina o personalizados)



■ Tiempo de participación activa
 ■ Tiempo total de flujo de trabajo

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 procesos 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	Enriquecimiento personalizado de captura rápida de Nextera
Opción de ADN integrada ^a	✓	—	—	—
Intervalo amplio y flexible de cantidad de entrada de ADN	✓	—	—	—
Normalización de bibliotecas incluida ^b	✓	—	—	—
Compatible con FFPE	✓	✓	—	—
Entrada de ADN	10-1000 ng	100 ng	50 ng	50 ng
Tiempo total de preparación y enriquecimiento de bibliotecas ^c	Aprox. 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 y 96 índices dobles	24 índices individuales y 96 índices dobles	24 índices individuales y 96 índices dobles

- a. Protocolos de lisis integrados disponibles para sangre y saliva
- b. Las bibliotecas se normalizan con ≥50 ng de ADN de entrada
- c. El tiempo total de preparación y enriquecimiento de bibliotecas incluye la preparación, la normalización o agrupamiento y el enriquecimiento
- d. El uso de ADN FFPE degradado puede dar como resultados tamaños de fragmento menores

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 bibliotecas 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 y tabla 2).

Entrada de ADN integrada

La extracción de ADN puede procesarse directamente desde muestras de sangre completa o saliva. El kit de reactivos para lisis Flex opcional, optimizado y validado para utilizar 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 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 y tabla 4).



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 los sistemas de alta productividad y de escala de producción que aparecen aquí representados. En esta ilustración no se muestran los sistemas iSeq™ 100, MiniSeq™ ni MiSeq™.

Datos precisos

Illumina DNA Prep with Enrichment produce fragmentos de tamaño muy uniforme y homogéneo con una amplia gama de cantidades de entrada de ADN, y presenta rendimientos de biblioteca uniformes y homogéneos.¹ Además, ofrece un enriquecimiento de lectura completada y una elevada uniformidad de cobertura 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) (figura 5 y tabla 3) e inserciones/deleciones (indel), en comparación con otras soluciones de enriquecimiento de Illumina.

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	Panel de exomas de Illumina	Panel de exomas X	Panel de exomas Y	Panel de exomas de Illumina	Panel de exomas de Illumina
Tamaño del 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) ^c	85 %	91 %	91 %	85 %	75 %
Mediana de longitud de fragmento	Aprox. 200 pb	Aprox. 200 pb	Aprox. 200 pb	Aprox. 150 pb	Aprox. 200 pb
Cobertura a 20x	93 %	96 %	97 %	90 %	85 %
Uniformidad de cobertura ^c	95 %	97 %	98 %	85 %	85 %
Profundidad de lectura por muestra	30 millones de grupos que superan el filtro	25 millones de grupos que superan el filtro	20 millones de grupos que superan el filtro	40 millones de grupos que superan el filtro	40 millones de grupos que superan el filtro
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) por condición experimental. El análisis de los datos se realizó mediante la aplicación BaseSpace[™] Enrichment.
- c. Consulte la guía del usuario de la aplicación BaseSpace² para obtener más información.

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

Panel	iSeq 100 Sistema	MiniSeq System		MiSeq System			Serie NextSeq 550	
		Medio	Alto	v2	v2 Nano/ Micro	v3	Medio	Alto
Paneles fijos								
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
Paneles personalizados								
2000 sondas	8	16	50	30	2/8	50	260	384
5000 sondas	2	4	12	8	1/2	12	65	200
10 000 sondas	1	2	6	4	0/1	6	33	100
Panel	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
Panel de exomas X	5	16	16	40	64	128	164	384
Panel de exomas Y	6	20	20	50	80	160	205	384
Medio = rendimiento medio; Alto = rendimiento alto; NR = no recomendado; AR = modo de análisis rápido; RA = modo de rendimiento alto (v4)								

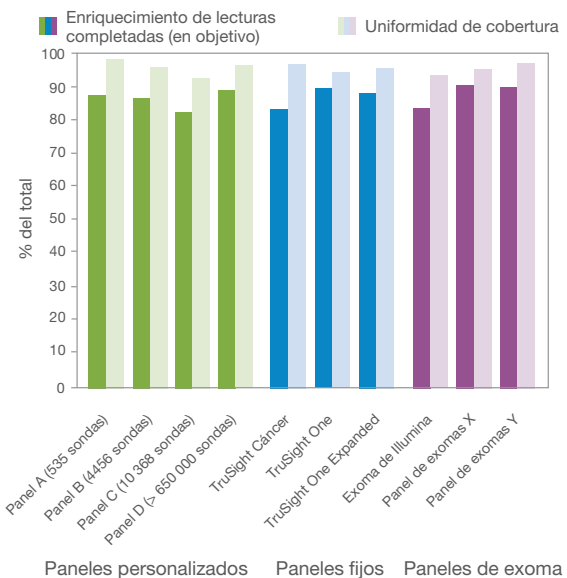


Figura 4: Alta uniformidad de cobertura y enriquecimiento de lectura completada. Illumina DNA Prep with Enrichment ofrece alta uniformidad de cobertura y enriquecimiento de lectura completada en objetivo para paneles personalizados, fijos y de exomas.

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) 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.

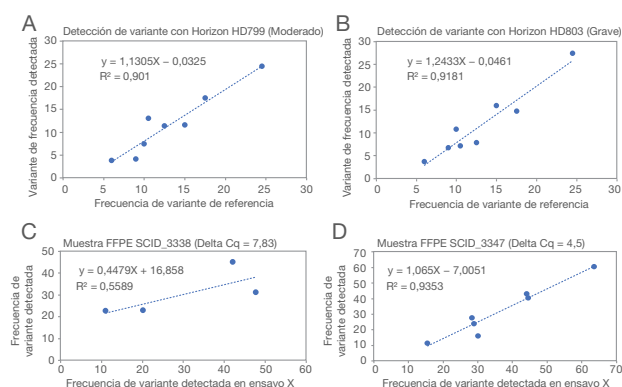


Figura 5: Llamadas de variante precisas. Illumina DNA Prep with Enrichment ofrece pocos resultados en llamadas de variantes somáticas en muestras de control de ADN humano FFPE de estirpe celular (A, B) y en muestras FFPE del mundo real (C, D), con una frecuencia de las variantes observadas que muestra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

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 utilizar 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 potencia de los procesos químicos de SBS de Illumina, ofrece uno de los mejores resultados en enriquecimiento selectivo y secuenciación del exoma.

Información adicional

Para obtener más información sobre Illumina DNA Prep with Enrichment, visite www.illumina.com/illumina-dna-prep-enrichment.

Datos para realizar pedidos

Producto	N.º de referencia
Illumina DNA Prep with Enrichment, (S) tagmentación (96 muestras)	20025524
Illumina DNA Prep with Enrichment, (S) tagmentación (16 muestras)	20025523
Illumina DNA Prep, (S) tagmentación (96 muestras)	20025520
Illumina DNA Prep, (S) tagmentación (16 muestras)	20025519
Kit de reactivos para lisis Flex (para lisis de sangre)	20018706
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set A, tagmentación (96 índices, 96 muestras)	20027213
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set B, tagmentación (96 índices, 96 muestras)	20027214
IDT for Illumina Nextera DNA UD Indexes Set C (96 índices, 96 muestras)	20027215
IDT for Illumina Nextera DNA UD Indexes Set D (96 índices, 96 muestras)	20027216
IDT for Illumina Nextera DNA UD Indexes Set A-D (384 índices, 384 muestras)	20027217
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set C, tagmentación (96 índices, 96 muestras)	20042666 Disponible próximamente
IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes Set D, tagmentación (96 índices, 96 muestras)	20042667 Disponible próximamente
Panel de exomas de Illumina (8 reacciones de enriquecimiento)	20020183
TruSight Cáncer (8 reacciones de enriquecimiento)	FC-121-0202
TruSight One (6 reacciones de enriquecimiento)	20029227
TruSight One Expanded (6 reacciones de enriquecimiento)	20029226
TruSight Cardio (8 reacciones de enriquecimiento)	20029229
TruSeq Hereditary Cancer (8 reacciones de enriquecimiento)	20029551
TruSeq Neurodegeneration (8 reacciones de enriquecimiento)	20029550
Panel de enriquecimiento personalizado Illumina	20025371

"IDT for Illumina DNA/RNA UD Indexes" son versiones modificadas de "IDT for Illumina - Nextera DNA UD Indexes"; el contenido de los kits sigue siendo el mismo.

Bibliografía

1. Illumina (2020). *Hoja de datos de Illumina DNA Prep*. Fecha de consulta: 10 de mayo de 2020.
2. Illumina (2017). *Guía de la aplicación BaseSpace BWA Enrichment v2.1*. Fecha de consulta: 9 de abril de 2020.

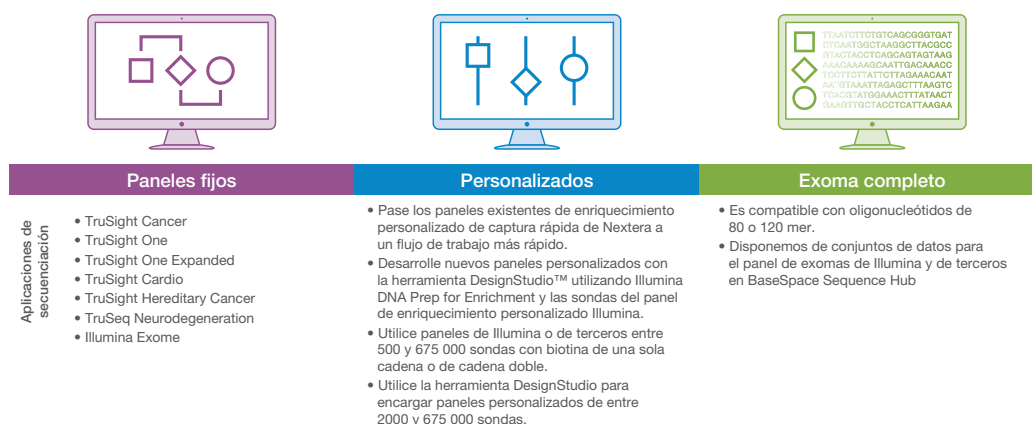


Figura 6: Amplia variedad de aplicaciones con Illumina DNA Prep with Enrichment. Illumina DNA Prep with Enrichment es compatible con una amplia gama de aplicaciones, entre las que se incluyen paneles fijos, paneles personalizados y secuenciación del exoma completo.

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

© 2020 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, visite www.illumina.com/company/legal.html. Pub. No. 770-2020-010-A ESP QB10034

Para uso exclusivo en investigación. Prohibido su uso en procedimientos de diagnóstico.

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