

# Sistema di sequenziamento MiniSeq™

L'efficacia del comprovato sequenziamento Illumina in uno strumento di ricerca accessibile e di facile utilizzo.

## Punti principali

- Sequenziamento Illumina accessibile**  
 Prezzo accessibile e utilizzo efficace, anche con un basso numero di campioni
- Funzionamento semplificato e facile analisi dei dati**  
 Soluzione dalla libreria ai risultati senza interventi da parte dell'utente e dotata di analisi dei dati integrata sullo strumento
- Altamente flessibile per soddisfare i requisiti della ricerca**  
 Supporta un'ampia gamma di applicazioni di sequenziamento del DNA e dell'RNA, dall'esame di singoli geni fino a percorsi completi
- Supporto completo**  
 Gli scienziati e gli ingegneri Illumina forniscono l'installazione, la formazione e il supporto a partire dalla progettazione del saggio fino all'analisi dei dati

I ricercatori possono sequenziare in base alle necessità. Il sistema evita l'analisi lunga e iterativa del sequenziamento Sanger e della qPCR, fornendo l'interrogazione a partire da singoli geni fino ai percorsi completi con la copertura esaustiva del gene. I laboratori di qualsiasi dimensione possono eseguire una gamma di metodi di sequenziamento per ottenere risultati e andare avanti nei propri studi.



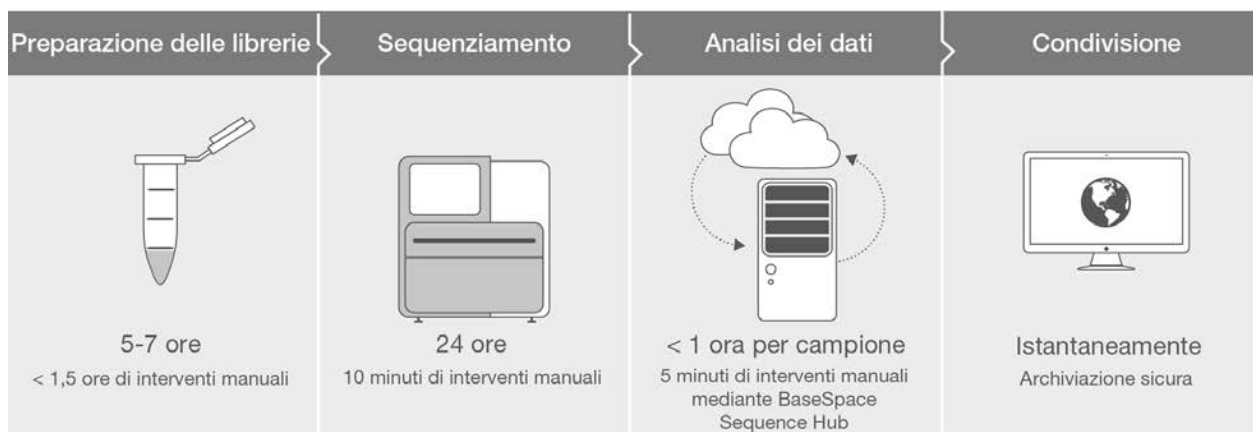
## Introduzione

Il sistema MiniSeq (Figura 1) offre la qualità e l'affidabilità della tecnologia Illumina per il sequenziamento di nuova generazione (Next-Generation Sequencing, NGS) in un sequenziatore da banco compatto, efficace e accessibile. Il sistema consente ai ricercatori di avere il pieno controllo dei progetti di sequenziamento. Questo sistema piccolo ed efficace converte un'ampia gamma di metodi NGS in convenienti strumenti di ricerca di facile utilizzo. Con il sistema MiniSeq non è necessario attendere il raggruppamento dei campioni in batch per sequenziarli su uno strumento a elevata processività;

**Figura 1: Il sistema MiniSeq:** sfruttando i vantaggi della chimica SBS e dei flussi di lavoro semplici e ottimizzati, il sistema MiniSeq fornisce una soluzione dalla libreria ai risultati efficaci e di facile utilizzo.

## Sequenziamento efficace ma semplice

Il sistema MiniSeq dispone di un flusso di lavoro dalla libreria ai risultati semplice e ottimizzato che consente il sequenziamento sia del DNA che dell'RNA con interventi manuali minimi (Figura 2). È ideale per le applicazioni di ricerca mirate come il sequenziamento per il cancro e il profilo dell'espressione genica.



**Figura 2: Flusso di lavoro di sequenziamento del sistema MiniSeq:** il sistema MiniSeq offre un flusso di lavoro semplice e integrato a partire dalla preparazione delle librerie fino all'analisi dei dati integrata sullo strumento. Le durate dei flussi di lavoro variano in base all'esperimento e al tipo di saggio. I dettagli mostrati sono di una corsa di sequenziamento per la quale è stata utilizzata una soluzione di sequenziamento AmpliSeq™ for Illumina e una lunghezza di lettura di 2 × 150 bp.

Tabella 1: Flessibilità per più applicazioni

Applicazione	Kit di reagenti a output elevato		Kit di reagenti a output medio	
	N. di campioni	Durata della corsa <sup>a</sup>	N. di campioni	Durata della corsa
Sequenziamento di ampliconi DNA mirato 207 ampliconi Copertura 500x 2 x 150 bp	96	24 ore	32	17 ore
Profilo dell'espressione mirata 65 target 1 x 50 bp	384	7 ore	123	6 ore
Pannello arricchimento Regione da 1 Mb Copertura 100x 2 x 75 bp	23	13 ore	7	12 ore
Pannello patogeno virale 1 milione di letture/campione 1 x 100 bp (kit Rapid)	20	< 5 ore	N/A <sup>b</sup>	N/A <sup>b</sup>
Sequenziamento microRNA 5 milioni di letture/campione 1 x 36 bp	5	4 ore	2	4 ore
Sequenziamento del genoma intero piccolo 5 Mb di genoma Copertura 30x 2 x 150 bp	50	24 ore	16	17 ore

a. Le durate delle corse non comprendono gli indici.

b. N/A = non applicabile

Grazie all'analisi dei dati integrata sullo strumento e gestita con un touch-screen e all'utilizzo di un'interfaccia utente semplice e intuitiva non sono necessarie apparecchiature specializzate o esperienza in bioinformatica. Gli scienziati Illumina sono sempre al vostro fianco per supporto e assistenza, permettendo ai ricercatori di concentrarsi sulla prossima scoperta rivoluzionaria.

## Flusso di lavoro di sequenziamento ottimizzato

Il sistema MiniSeq dispone di un'interfaccia utente intuitiva e di un funzionamento "carica e vai" che ne semplificano l'utilizzo. Il sistema integra in un unico strumento l'amplificazione clonale, il sequenziamento e l'analisi dei dati, eliminando così la necessità di acquistare e di utilizzare apparecchiature ausiliarie specializzate. Le librerie vengono preparate grazie ad un apposito kit, semplice e ottimizzato, quindi caricate nel sistema MiniSeq con sequenziamento automatizzato. Sono sufficienti meno di cinque minuti per caricare e impostare una corsa sul sistema MiniSeq. Le corse vengono completate in meno di un giorno e l'analisi dei dati è integrata sullo strumento o eseguita in BaseSpace™ Sequence Hub, l'ambiente di calcolo genomico Illumina. Una suite di strumenti di analisi dei dati e un elenco di applicazioni di terze parti per BaseSpace in continua crescita consentono ai ricercatori di eseguire facilmente la fase informatica.

Grazie alla chimica di sequenziamento mediante sintesi (Sequencing By Synthesis, SBS) Illumina leader nel settore, e grazie anche alle convenzioni per il formato dei file, il sistema MiniSeq consente di accedere a un ampio ecosistema di protocolli, flussi di lavoro, set di dati e strumenti di analisi dei dati.

## Supporto per un'ampia gamma di applicazioni

Il sistema MiniSeq unisce la tecnologia NGS Illumina leader nel settore ad un'ampia gamma di soluzioni per la preparazione delle librerie e per l'analisi dei dati che consentono di fornire strumenti NGS efficaci in una esperienza utente semplice e intuitiva. La flessibilità tra i metodi offerta dal sistema permette una semplice transizione tra i progetti di sequenziamento sia per le applicazioni per il DNA che per l'RNA. Sono disponibili flussi di lavoro dimostrati e ottimizzati per la scoperta dell'RNA piccolo, per il sequenziamento e il risequenziamento mirato e per la profilazione di tumori solidi ed ematologici (Tabella 1).

Il sistema MiniSeq offre un tempo di elaborazione inferiore a un giorno per numerosi metodi di sequenziamento. L'output del sistema consente ai ricercatori di sequenziare un'ampia gamma di campioni per corsa:

- 1-96 campioni per i pannelli mirati
- 1-384 campioni per il profilo dell'espressione genica
- 1-12 campioni per la profilazione dell'RNA piccolo (miRNA)
- 1-20 campioni per l'arricchimento dell'RNA patogeno virale

Il sistema MiniSeq è supportato da una suite completa di soluzioni Illumina per la preparazione delle librerie che offrono compatibilità sul portafoglio di sequenziamento Illumina. Questo permette ai ricercatori di scalare facilmente gli studi sui sistemi di sequenziamento a processività più elevata della serie NextSeq™ o di eseguire studi di follow-up sui sistemi di sequenziamento della serie MiSeq™ (Figura 3).

Tabella 2: Parametri delle prestazioni del sistema MiniSeq

Configurazione della cella a flusso <sup>a</sup>	Lunghezza lettura (cicli)	Output (Gb)	Durata della corsa <sup>b</sup>	Qualità dei dati <sup>c</sup>
Kit output elevato	300	circa 7,5	circa 24 ore	Q30 > 80%
Fino a 25 milioni di letture unidirezionali	150	circa 4	circa 13 ore	Q30 > 85%
Fino a 50 milioni di letture paired-end	75	circa 2	circa 7 ore	Q30 > 85%
Kit Rapid	100	circa 2	< 5 ore	Q30 > 85%
Fino a 20 milioni di letture unidirezionali				
Kit output medio	300	circa 2,5	circa 17 ore	Q30 > 80%
Fino a 8 milioni di letture unidirezionali				
Fino a 16 milioni di letture paired-end				

a. Gli attuali parametri delle prestazioni possono variare in base al tipo di campione, alla qualità del campione e ai cluster che attraversano il filtro.

b. Le durate comprendono generazione di cluster, sequenziamento, e identificazione delle basi qualitativamente valutate su un sistema MiniSeq.

c. La percentuale di basi con punteggio qualitativo superiore a Q30 rappresenta la media di un'intera corsa.



**Figura 3: Portafoglio di sequenziatori da banco NGS Illumina:** i sistemi NGS Illumina offrono soluzioni per praticamente ogni applicazione, tipo di campione e scala di sequenziamento. Ciascun sistema fornisce dati di elevata qualità e accuratezza con processività flessibile e flussi di lavoro semplici e ottimizzati. I dati possono essere facilmente confrontati, scambiati e analizzati in BaseSpace Sequence Hub.

## Elevata accuratezza grazie alla chimica SBS leader nel settore

Il sistema MiniSeq si basa sulla comprovata chimica SBS Illumina leader nel settore: la tecnologia NGS più ampiamente adottata al mondo.<sup>1</sup> Questa tecnologia di proprietà basata su terminatori reversibili consente il sequenziamento in parallelo di milioni di frammenti di DNA e il rilevamento di singole basi mano a mano che vengono incorporate in filamenti crescenti di DNA. Il metodo riduce significativamente gli errori e le identificazioni mancate associati a stringhe di nucleotidi ripetuti (omopolimeri). Il basso costo per base consente il sequenziamento più profondo e offre maggiore sensibilità e superiore accuratezza (Tabella 2).

## Analisi dei dati semplificata e bioinformatica ottimizzata

Il sistema MiniSeq dispone dell'analisi dei dati integrata sullo strumento grazie a un'interfaccia utente intuitiva. Il computer dello strumento elabora le identificazioni delle basi e i punteggi qualitativi generati durante la corsa di sequenziamento. I ricercatori dispongono di diverse opzioni per l'analisi dei dati.

Il software Local Run Manager è una soluzione multifunzionale integrata sullo strumento. Local Run Manager non solo permette agli utenti di creare una corsa di sequenziamento, monitorare lo stato e visualizzare i dati, ma anche di analizzare i dati.

Vi si accede facilmente mediante un browser Web e si integra con il software di controllo dello strumento. I campioni da sequenziare e i file di input dell'analisi vengono registrati e l'analisi dei dati integrata sullo strumento viene eseguita automaticamente al completamento della corsa di sequenziamento. In questo modo, per ogni campione vengono generate informazioni su: allineamento, varianti strutturali, analisi dell'espressione, analisi dell'RNA piccolo e molto altro, in base al flusso di lavoro di analisi specificato dall'utente.

Inoltre, i dati della corsa di sequenziamento possono essere eseguiti su un'ampia gamma di strumenti open-source o commerciali sviluppata per i dati Illumina oppure trasferiti, analizzati, archiviati e condivisi in modo istantaneo e sicuro con BaseSpace™ Sequence Hub. BaseSpace Sequence Hub è il solo ecosistema sul cloud che offre l'integrazione diretta con lo strumento, consente il trasferimento diretto dei dati codificati dallo strumento all'ecosistema sul cloud per l'analisi, l'archiviazione, la condivisione e altre forme di gestione dei dati. Inoltre, gli utenti di BaseSpace Sequence Hub possono monitorare lo stato delle corse mediante il portale sul cloud o mediante l'applicazione iOS per BaseSpace.

## Riepilogo

Il sistema MiniSeq è un sequenziatore da banco compatto ed efficace che consente alla tecnologia NGS di diventare lo strumento di utilizzo quotidiano in laboratori di tutto il mondo. Grazie ai miglioramenti della chimica SBS, il sistema MiniSeq è flessibile e fornisce funzionamento semplificato e flussi di lavoro ottimizzati dalla libreria ai risultati. In questo modo i ricercatori possono eseguire le applicazioni NGS più comunemente utilizzate. Il costo e il funzionamento efficace in termini di costi, anche con un basso numero di campioni, rende il comprovato ed efficiente sequenziamento Illumina accessibile come mai prima d'ora.

## Informazioni sugli ordini

Ordinate il sistema MiniSeq e i reagenti sul sito Web

[www.illumina.com](http://www.illumina.com)

Sistema	N. di catalogo
Sistema di sequenziamento MiniSeq	SY-420-1001
Kit di reagenti per il sequenziamento	N. di catalogo
MiniSeq High Output Kit (75 cicli)	FC-420-1001
MiniSeq High Output Kit (150 cicli)	FC-420-1002
MiniSeq High Output Kit (300 cicli)	FC-420-1003
MiniSeq Rapid Kit (100 cicli)	20044338
MiniSeq Mid Output Kit (300 cicli)	FC-420-1004

## Specifiche del sistema MiniSeq

Parametro	Specifiche
<b>Configurazione dello strumento</b>	Monitoraggio RFID dei materiali di consumo
<b>Computer di controllo dello strumento (interno)<sup>a</sup></b>	Unità base: Intel Core i7-4700EQ 2,4 GHz CPU Memoria: 16 GB RAM DDR3L Disco rigido: 1 Tb Sistema operativo: Windows 10 Embedded Standard Temperatura: da 19 °C a 25 °C (22 °C ± 3 °C) Umidità: 20%-80% senza condensa, umidità relativa Altitudine: inferiore a 2.000 m
<b>Ambiente operativo</b>	Qualità dell'aria: grado di inquinamento II, livello di pulizia del particolato aereo in base alla norma ISO9 (aria normale di una stanza), o migliore Ventilazione: fino a 2.048 BTU/ora @ 600 W Per uso esclusivo in interni.
<b>Diodo a emissione luminosa (LED)</b>	515 nm, 650 nm
<b>Dimensioni</b>	LxPxA: 45,6 cm x 48 cm x 51,8 cm Peso: 45 kg Peso con imballaggio: 56,5 kg
<b>Requisiti di alimentazione</b>	100-120 Volt c.a. - 15 amp con messa a terra 220-240 Volt c.a. - 10 amp con messa a terra
<b>Identificazione a radio frequenza (RFID)</b>	Frequenza: 13,56 MHz Potenza: alimentazione 3,3 Volt c.c. ± 5%, corrente 120 mA, potenza di output RF 200 mW
<b>Sicurezza e conformità del prodotto</b>	Certificato secondo IEC 61010-1 da un NRTL (Nationally Recognized Testing Laboratory) Marcatura CE per la Direttiva 2006/95/CE relativa alla bassa tensione Approvato FCC/IC

a. Specifiche del computer soggette a cambiamento.

## Maggiori informazioni

Per maggiori informazioni sul sistema MiniSeq, visitate la pagina Web [www.illumina.com/systems/sequencing-platforms/miniseq.html](http://www.illumina.com/systems/sequencing-platforms/miniseq.html).

Per maggiori informazioni sulle applicazioni di sequenziamento per il sistema MiniSeq, visitate la [documentazione sul sistema MiniSeq](#) per accedere alle rilevanti note sulle applicazioni.

illumina, Inc. • N. verde 1.800.809.4566 (U.S.A.) • Tel. +1.858.202.4566 • [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com) • [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

© 2020 Illumina, Inc. Tutti i diritti riservati. Tutti i marchi di fabbrica sono di proprietà di Illumina, Inc. o dei rispettivi proprietari. Per informazioni specifiche sui marchi di fabbrica, visitate la pagina Web [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html). Pubbl. n. 770-2015-039-D ITA QB7390

## Bibliografia

1. Calcoli dei dati in archivio. Illumina, Inc. 2017.

## Massimizzate le prestazioni e la produttività con i servizi, la formazione e la consulenza Illumina

Se avete bisogno di aiuto immediato durante una corsa dello strumento o di consulenza approfondita per flussi di lavoro sofisticati, Illumina può aiutarvi. Il personale dei servizi e dell'assistenza Illumina fornisce una gamma completa di soluzioni personalizzate e mirate che comprende formazione iniziale, assistenza per lo strumento e consultazione continua sulla tecnologia NGS.

### Pacchetti di servizi di assistenza professionale Illumina

Illumina offre pacchetti di servizi di assistenza professionale (Professional Care Services Pack) e accumuli di punti che possono essere riscattati per ottenere servizi professionali Illumina. Benefici dei pacchetti di servizi:

- Singolo investimento: nessuna spesa aggiuntiva post-vendita
- Mitigazione del rischio: accumulate punti per servizi futuri inaspettati
- Risparmi: efficacia dei costi rispetto a costi specifici

### Servizi professionali

#### Servizi per la cura dei prodotti

- Piano di servizio per gli strumenti su più livelli + servizi aggiuntivi
- Servizi di conformità dello strumento
- Servizi su richiesta per lo strumento

#### Formazione Illumina University

- Formazione condotta da istruttore presso la sede di vostra scelta
- Formazione condotta da istruttore presso un centro di formazione Illumina
- Corsi online
- Webinar

#### Consulenza Illumina

- Servizi Proof of Concept (Prototipo) Illumina per collaudare lo strumento e la preparazione delle librerie
- Servizi Concierge (Assistenza) Illumina per assistenza nella progettazione e nell'ottimizzazione del prodotto
- Consulenza informatica e bioinformatica su base oraria per assistenza personalizzata

Per maggiori informazioni sulle offerte di supporto Illumina, visitate la pagina Web: [www.illumina.com/services/instrument-services-training.html](http://www.illumina.com/services/instrument-services-training.html).

**illumina**<sup>®</sup>